

POLINEUROPATIA AMILOIDÓTICA FAMILIAR: IMPORTÂNCIA DA ANAMNESE PARA O DIAGNÓSTICO PRECOCE

Autor: Letícia Guedes Ferreira Lopes¹

Co-autores: Américo Meirelles Motta²

Clara Borborema Reis Rodrigues²

Edna Carla Epifânio de Oliveira²

Pedro Henrique Lauar Santos³

Wolber Almeida Mota Lisboa³

¹Preceptora do PRM do HSR e do Internato Hospitalar

²Residente de Clínica Médica do HSR

³Acadêmicos de Medicina da UFVJM - Campus Teófilo Otoni

Instituição: Hospital Santa Rosália – Teófilo Otoni

Email: ednacarlaepifanio@hotmail.com

Introdução:

Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF) é uma doença rara. Sua prevalência é desconhecida e as manifestações incluem parestesia, dor, lesões tróficas e doenças gastrointestinais. Transmitida de forma autossômica dominante, relaciona-se a mutações no gene TTR e a presença de amiloidose é necessária para o diagnóstico. O diagnóstico diferencial inclui neuropatia diabética e é considerada uma doença grave e incapacitante.

Objetivo:

Relatar e discutir um caso de PAF considerada uma doença grave.

Delineamento e Método:

Estudo descritivo do tipo relato de caso, obtido através de interação com o paciente durante a internação, dados obtidos no prontuário e resultados de exames laboratoriais e de imagens.

Relato:

JBS, 65 anos, masculino, levado ao hospital devido a rebaixamento do nível de consciência sendo necessário IOT. Descartado quadro de AVE após realização de TCC. Após 10 dias saiu da UTI para enfermaria restrito ao leito e sem interação significativa ao exame. Paciente apresentava nível cognitivo preservado antes da internação, mas encontrava-se acamado há 6 meses. HPP:

diarreia crônica há 2 anos com colonoscopias sem alterações. Em 2017 teve o diagnóstico de Polineuropatia Sensitiva e Motora relacionada ao diabetes. O quadro começou com dor e parestesia em mãos e pés. Eletroencefalografia: padrão de polineuropatia sensitivo-motora axonal. Mediante ao desconforto quanto ao diagnóstico de Polineuropatia do DM uma vez que o paciente apresentava sequelas motoras e sensitivas graves, e não havia em sua história quadro de DM descompensado com lesões em órgãos alvo, investigamos outros diagnósticos. Questionado sobre detalhes da história do paciente o filho informou que o tio que eles não viam há anos teve sintomas parecidos com os do pai, sendo inquerida uma doença hereditária. Com a clínica e os achados da eletroencefalografia uma hipótese possível seria PAF. Na impossibilidade de realizar o teste genético, confirmamos o diagnóstico de amiloidose com biópsia de gordura abdominal. Inferimos então o diagnóstico provável de PAF. Paciente apresentou melhora clínica com proposta de alta hospitalar.

Conclusão:

Este relato de caso enfatiza a importância de uma história clínica bem colhida uma vez que o tratamento instituído de maneira precoce poderia modificar a evolução do quadro. O diagnóstico dessa rara condição nos possibilitou encaminhar os filhos para realizarem aconselhamento genético e vislumbrarem um futuro diferente daquele do pai.