

Título: Comprometimento cardíaco na Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF): Relato de caso.

Autores: Lilian Volpato Legat, Gabrielle Cristina Raimundo, Anna Sophia Schweitzer Hermes Rosa, Joana Wagner Schury, Ana Carolina Caldara Barreto.

Introdução:

Polineuropatia amiloidótica familiar (PAF) é uma desordem genética, que ocasiona a deposição de substância amilóide, notavelmente, no sistema nervoso periférico, miocárdio e rins. Sua manifestação abrange desde uma polineuropatia sensorial, disautonomia, cardiopatia restritiva, diarreia até síndrome do túnel do carpo. O envolvimento cardíaco inclui insuficiência cardíaca (IC), arritmias e bloqueios de condução.

Objetivos:

Identificar o envolvimento cardíaco na PAF, potencializar o exitoso manejo e detecção precoce.

Método: Relato de caso.

Descrição do caso:

Masculino, 66 anos, admitido na emergência, com edema de membros inferiores e distensão abdominal, de início há 3 meses e piora há 3 semanas. Referia perda ponderal de 10kg em 4 meses e quadro diarreico há 2 anos. Portador de hipertensão arterial, diabetes mellitus tipo 2, dislipidemia, episódio cerebral isquêmico e infarto prévio há 12 anos. Notou-se Fibrilação Atrial ao eletrocardiograma e sinais de anasarca. Apresentava anestesia em pés e hipoestesia em pernas, além de arreflexia global. Bioquímica evidenciava anemia leve, disfunção renal em estágio 2 e peptídeo natriurético de 652. Tomografia evidenciou aumento do volume cardíaco e volumosa ascite. Iniciado medidas para IC descompensada. ECOTT mostrou FE de 35% e alterações características de amiloidose. Ressonância cardíaca evidenciou realce endomesocárdico difuso, em região septal, parede anterior e transmural, relacionada a fibrose miocárdica de padrão não isquêmico. No mesmo período, seu irmão também obteve internação, com história de síncope, episódios diarreicos, parestesias em mãos e pés bilateral e astenia progressiva. Assim, pela imagiologia, diarreia, sintomas disautonômicos, neuropatia periférica e história familiar, levantou-se a hipótese de PAF. Após compensação clínica, obtiveram alta hospitalar e seguem acompanhamento. Teste genético mostrou mutação no gene da proteína transtirretina. Desse modo, iniciaram tratamento com Tafamidis, com melhora do quadro e IC de limitação leve.

Conclusões:

O diagnóstico confere-se pela imaginologia, porém há possibilidade de cintilografia cardíaca para diferenciação e prognóstico da amiloidose, como a realização do sequenciamento genético. Há duas décadas, o transplante hepático era a escolha de terapia, no entanto, a droga *Tafamidis*, representa uma alternativa, já que estabiliza a transtirretina e impede a deposição amilóide, além de indicar redução da mortalidade e hospitalização.