



# Cintilografia com pirofosfato de tecnécio em mutação rara apresenta resultado falso negativo: Relato de caso

Marina Fernandes Soares<sup>1</sup>; Marco Antonio Ferreira dos Anjos<sup>1</sup>;  
Fábio Fernandes<sup>1</sup>; Isabella Giovanna Zippo Fagan<sup>1</sup>  
1. InCor - Instituto do Coração - HCFMUSP

## Introdução/Fundamentos

A amiloidose é considerada uma doença rara de manifestações clínicas pelo acúmulo extracelular de proteínas em tecidos do corpo humano, na qual existem dois padrões de proteínas amiloides de maior importância: a AL (cadeia leve) e a Transtirretina (ATTR), que é uma proteína sintetizada no fígado e que divide-se em genética e selvagem. É importante pesquisar a amiloidose porque ela pode simular doenças sistêmicas assim como as cardíacas. Sendo assim, pacientes estão subdiagnosticados, pois, apresentam muitas nuances para diferentes prognósticos.

## Objetivos

Relatar o raro caso de paciente portador de amiloidose, por comprometimento cardíaco, cuja evolução expressa características clínicas e fisiopatológicas únicas e tratamento específico, aumentando a sobrevida do paciente.

## Métodos

Relato de caso de paciente com amiloidose, na qual, serão descritos revisão de prontuários, registros dos métodos diagnósticos e tratamento.



## Relato de Caso

---

Paciente de 69 anos, do sexo masculino e identificado no ambulatório de miocardiopatias em instituição de referência. Histórico de fibrilação atrial, doença aterosclerótica coronariana, neuropatia amiloidose, síndrome do túnel do carpo (STC) e talassemia. Apresenta-se com queixa de parestesia sensitiva, térmica e dolorosa em membros. A suspeita de amiloidose foi aventada a partir de ecocardiograma transtorácico e ressonância magnética de coração apresentarem ventrículo esquerdo com hipertrofia miocárdica e função sistólica preservada. Iniciou a investigação de amiloidose com a imunofixação sérica e urinária e dosagem de imunoglobulinas Kappa e Lambda com resultados negativos. Foi solicitado cintilografia miocárdica com pirofosfato, com resultado negativo e ressonância magnética nuclear que apresentou mapa T1 nativo aumentado e S15 + apical sparing. Em seguida, o paciente foi submetido a biópsia de tecido adiposo e cardíaco, indicando mutação Phe84Leu (variante com CPYP-). Assim, uma mutação do aminoácido fenilalanina por leucina, caracterizando a amiloidose hereditária (ATTRh). Fechando o diagnóstico para a amiloidose genética TTR. Foi iniciado tratamento com tafamidis, uma conduta terapêutica que estabiliza a proteína TTR e desacelera a progressão desta condição clínica rara.



16º CONGRESSO  
BRASILEIRO DE  
CLÍNICA MÉDICA 2021

EVENTO  
HÍBRIDO  
PRESENCIAL E VIRTUAL

6º Congresso Internacional de  
Medicina de Urgência e Emergência

## Considerações Finais

---

O caso traz à luz a doença complexa e rara que é a amiloidose. A identificação prévia tem importante valor, cujo objetivo do tratamento é a atenuação sintomática e a melhoria da qualidade de vida do paciente, reduzindo complicações e suas possíveis consequências.

## Referências Bibliográficas

---

1. BRAUNWALD, **Tratado de Doenças Cardiovasculares**, 10ª edição. Rio de Janeiro. Editora Elsevier.
2. GUIMARÃES, J. P. A. *et al.* Amiloidose Cardíaca por Transtirretina Simulando Cardiomiopatia Hipertrófica em um Paciente Idoso. **Arquivos Brasileiros de Cardiologia**. v. 116, n. 4, 2021.
3. SIMÕES, M. V. *et al.* Tópicos Emergentes em Insuficiência Cardíaca: Novos Paradigmas na Amiloidose Cardíaca. **Arquivos Brasileiros de Cardiologia**. v. 115, n. 5, 2020.
4. SIMÕES, M. V. *et al.* Posicionamento sobre Diagnóstico e Tratamento da Amiloidose Cardíaca. **Arquivos Brasileiros de Cardiologia**. v. 117, n. 3, 2021.