

Igor Vincenzi Ferreira¹; Gabriel Henrique Lopes Silva¹; Yasmin Luíse Lucena E Silva¹; Thallyson Yuri Lira Jovino¹; Carolina Germana Braga Do Nascimento¹; Rebeca Paulina Duarte Queiroz¹; Jonathan Marcelo Oliveira Caetano¹; Aglailson Fernandes Das Chagas¹
¹Universidade Federal Rural do Semi-Árido (UFERSA), Mossóro - RN - Brasil
E-mail (autor principal): igor.ferreira@alunos.ufersa.edu.br
Número de WhatsApp (autor principal): (66) 9997-2323
PALAVRAS-CHAVE: Cardiologia, Amiloidose Familiar, Genética Humana, Eletrocardiografia, Ecocardiografia.

INTRODUÇÃO

A amiloidose hereditária por transtirretina (ATTRv) é uma rara doença genética autossômica dominante causada por mutações no gene da transtirretina (TTR). As mutações provocam uma desestabilização da TTR nativo levando a dissociação dos tetrâmeros e a formação das fibrilas amiloides. A deposição dessas fibrilas é a base do acometimento multissistêmico da doença. O sistema nervoso periférico (somático e automático) e coração são os locais mais comumente afetados. Nas últimas décadas, surgiram medicamentos que estão mudando a história natural da doença. No cenário atual, o diagnóstico precoce para iniciar o tratamento oportuno torna-se essencial. O objetivo deste relato de caso é evidenciar a importância do diagnóstico precoce e destacar os reds flags que levam a suspeita da doença.

OBJETIVO

O objetivo deste relato de caso é evidenciar a importância do diagnóstico precoce e destacar os reds flags que levam a suspeita da doença.

RELATO DE CASO

Paciente de 77 anos, sexo feminino, com história prévia de hipertensão arterial sistêmica (HAS) procura atendimento cardiológico devido parestesias em mãos, palpitações e tontura ao levantar-se. O eletrocardiograma (ECG) apresentava áreas inativas sugerindo IAM prévio ou pseudoinfarto. O ECO transtorácico revelou aumento da espessura das paredes ventriculares (12mm) associado a um padrão de disfunção diastólica grau III (padrão restritivo) e strain global longitudinal reduzido (-11%) com o padrão de apical sparing. Essa combinação de achados levou à suspeita de amiloidose cardíaca. A investigação seguiu com a pesquisa de gamopatia monoclonal, que veio negativa, portanto, excluindo amiloidose de cadeia leve (AL). A cintilografia miocárdica com pirofosfato mostrou captação grau 3 (Perugini), o que sugere amiloidose por Transtirretina. A eletroneuromiografia mostrou sinais da síndrome do túnel do carpo bilateral grave e polineuropatia axonal sensitivo-motora, de predomínio sensitivo. Por fim, o teste genético identificou a variante p.Val142Ile em heterozigose, confirmando o diagnóstico de ATTRv.

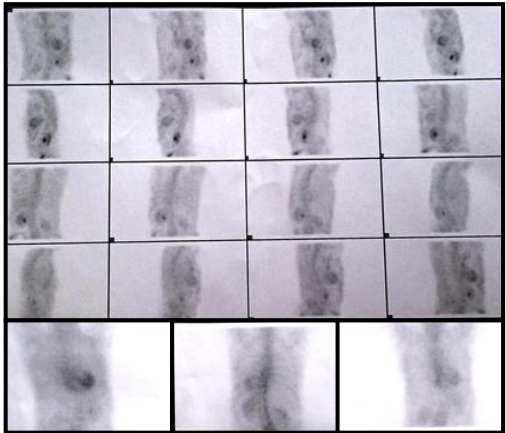


Figura 1 - Cintilografia Miocárdica com infusão intravenosa de pirofosfato-99mTc, nas projeções anterior e posterior do tórax, realizadas imagens SPECT do tórax após 3h. Observa-se concentração anormal do radiofármaco no miocárdio (grau III na análise visual semiquantitativa). Análise quantitativa (ROI miocárdio / ROI contralateral) igual a 1,61. Estudo sugestivo de amiloidose cardíaca tipo TTR.

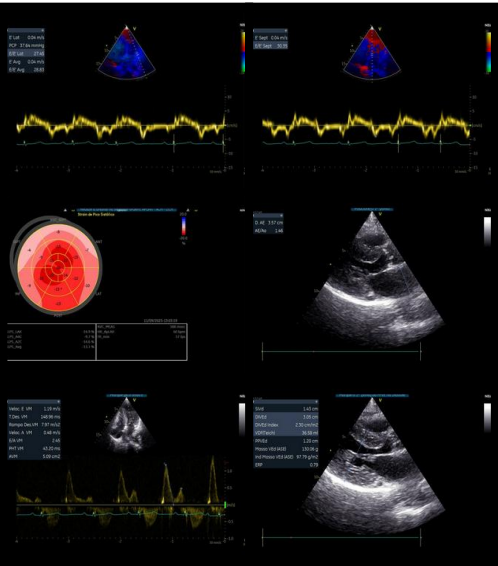


Figura 2 - Ecocardiograma da paciente. Observa-se aumento da espessura das paredes do ventrículo esquerdo associado aumento do átrio esquerdo e disfunção diastólica grau III (padrão restritivo). Nota-se redução do strain global longitudinal do ventrículo esquerdo reduzido.

DISCUSSÃO

A ATTRv é uma doença com manifestações multissistêmicas, progressiva, debilitante e, se não tratada, pode ser fatal. Por isso, há necessidade de se atentar a reds flags que sugerem uma suspeita da doença. Como exemplificado no caso, a síndrome do túnel do carpo bilateral é um sinal de alerta, podendo ser a manifestação inicial anos antes da doença cardíaca. Manifestações como dismotilidade e hipotensão ortostática, que sugerem disautonomia, são mais comuns na forma de início precoce (abaixo de 50 anos), em geral associada à mutação ATTRv V30M. A manifestação cardíaca mais comum é IC com fração de ejeção preservada (ICFep). Bloqueios AV e FA são frequentes. A desproporção da voltagem do QRS no ECG em relação à espessura do miocárdio pelo ECO é um sinal de alerta importante. Áreas de pseudoinfarto no ECG é o achado mais frequente. O ECO pode apresentar aumento da espessura das paredes e aspecto granular associado a disfunção diastólica em vários graus. Portanto, estes sinais de alerta permitem aos médicos suspeitarem desta doença rara e heterogênea auxiliando no diagnóstico precoce.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

DOHRN, M. F. et al. Targeting transthyretin - Mechanism-based treatment approaches and future perspectives in hereditary amyloidosis. *Journal of neurochemistry*, v. 156, n. 6, p. 802-818, 2021.
GOPAL, D. M.; RUBERG, F. L.; SIDDIQI, O. K. Impact of Genetic Testing in Transthyretin (ATTR) Cardiac Amyloidosis. *Análise quantitativa (ROI miocárdio / ROI contralateral) igual a 1,61. Estudo sugestivo de amiloidose cardíaca tipo TTR*. Acesso em: 16 set. 2025.
HSU, Y. F. et al. Hereditary Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy with Val142Ile Mutation in Taiwan: A Case Report. *Acta Cardiologica Sinica*, v. 40, n. 1, p. 123-127, 2024.
KAPOOR, M. et al. Clinical Presentation, Diagnosis and Treatment of TTR Amyloidosis. *Journal of neuromuscular diseases*, v. 6, n. 2, p. 189-199, 2019.