

Manifestação Clínica Heterogênea da PAF-ATTRv: Uma Série de Casos Familiares na Bahia, Brasil

AUTORES: Iasmin Souza Lima¹; Gabrielle dos Santos Aguiar²; Jéssica Santos de Oliveira Dantas²; Cintia Rodrigues Marques² e-mail: cintiabiomedica@yahoo.com.br

NOME DAS INSTITUIÇÕES: ¹ Universidade Estadual do Sudoeste da Bahia; ² Universidade Federal da Bahia

INTRODUÇÃO

A Amiloidose Transtirretina Hereditária (ATTRh) é uma doença hereditária rara autossômica dominante causada por mutações no gene TTR, localizado no cromossomo 18, o qual codifica a proteína transtirretina, responsável pelo transporte de tiroxina (T4) e vitamina A. Mais de 130 mutações já foram descritas, sendo a Val30Met a mais comum e está relacionada, sobretudo, ao fenótipo neurológico de início precoce. Desta forma, descrevemos uma série de sete casos de uma mesma família residente no interior da Bahia, com duas gerações consecutivas acometidas com ATTRh, descritas com a mutação Val30Met, com ampla variabilidade clínica.

DESCRIÇÃO DO CASO

Caso	Sexo	Idade Atual	Idade de Início dos Sintomas	Principais Sintomas
Paciente (probando)	Masculino	45	35	comprometimento sensitivo-motor progressivo e disfunção autonômica grave
Paciente 2	Masculino	82	81	funções preservadas, principalmente no que se refere ao sistema nervoso periférico, apesar de apresentar epilepsia e alterações cardíacas
Paciente 3	Feminino	55	54	síndrome do túnel do carpo, parestesias e sintomas autonômicos leves
Paciente 4	Feminino	51	50	síndrome do túnel do carpo, parestesias e sintomas autonômicos leves
Paciente 5	Feminino	49	48	síndrome do túnel do carpo, parestesias e sintomas autonômicos leves
Paciente 6	Feminino	47	46	síndrome do túnel do carpo, parestesias e sintomas autonômicos leves
Paciente 7	Masculino	32	32	parestesias em repouso nos membros superiores e inferiores, fadiga persistente, episódios esporádicos de diarreia, hipoestesia tátil e térmica nas extremidades dos membros inferiores

DISCUSSÃO E COMENTÁRIOS FINAIS

- A análise dos casos revela um possível padrão de início mais precoce nas gerações mais jovens.
- A presença de epilepsia em um dos indivíduos, sem sinais periféricos clássicos, também levanta hipóteses sobre manifestações neurológicas centrais e reforça a importância de exames complementares na ATTRh
- Este estudo reforça a importância da vigilância clínica em famílias de risco
- Trata-se, até onde se sabe, do primeiro relato brasileiro de uma família com duas gerações afetadas por ATTRh Val30Met, o que amplia o conhecimento sobre a diversidade fenotípica dessa condição no país.