

POLINEUROPATIA E CARDIOMIOPATIA AMILOIDÓTICA FAMILAR ASSOCIADA AO GENE TTR EM PACIENTE SENIL: UM RELATO DE CASO

INTRODUÇÃO

A cardiomiopatia amiloide transtirretina (ATTR-CM) é uma causa sub-reconhecida de insuficiência cardíaca em adultos mais velhos. A ATTR é uma das amiloidoses sistêmicas, que são doenças caracterizadas por uma proteína precursora mal dobrada que forma fibrilas amilóides ricas em folhas cruzadas extracelulares em vários tecidos. A hATTR pode apresentar-se como uma cardiomiopatia primária ou como uma neuropatia periférica e autonômica primária, por vezes com opacidades vítreas. Não raramente, o hATTR apresenta um fenótipo misto com componentes de cardiomiopatia e polineuropatia (RUBERG, et al, 2019).

Palavras-chave: Cardiomiopatia, polineuropatia, genética.

OBJETIVOS

Discorrer acerca de um caso de Polineuropatia Amiloidótica Familiar e Cardiomiopatia Amiloide Transtirretina.

MÉTODOS

Neste trabalho, será exposto um relato de caso de um paciente diagnosticado com Polineuropatia Amiloidótica Familiar e Cardiomiopatia Amiloide Transtirretina.

RELATO DE CASO

Paciente R.M.B, sexo masculino, 72 anos, há 12 anos apresenta parestesias em membros inferiores, com flutuações mensais dos episódios, que pioram ao exercício, além de constipação intestinal. Em 2019, houve piora progressiva, com parestesia em membros superiores e MMII, dificuldade de deambular, se barbear e hipotrofia em panturrilhas. Paciente era ex-tabagista (2 anos-maço). Ao exame físico apresentava marcha escarvante, hipotrofia de predomínio distal, força +4 em MMSS distal e +2 MMII distal, hiporreflexia patelar G1 e aquileu G0, hipopalestesia e hipoestesia em gradiente, equilíbrio dinâmico alterado, dismetria bilateral. Foi realizado teste genético – análise do gene TTR –, com diagnóstico de PAF hetrozigótica (Val50Met) e feito encaminhamento ao cardiologista para investigação de Cardiomiopatia Amiloidótica Familiar.

Na análise cardiovascular, os achados de Hipertrofia ventricular esquerda concêntrica, disfunção diastólica, espessamento valvar aórtico e mitral e bloqueio divisional anterossuperior esquerdo no eletrocardiograma sugerem uma ATTR-CM (imagem 1 e 2).

PARÂMETRO ESTRUTURAIS		
Aorta (Diâmetro da Raiz)	35 mm	31 a 37 mm
Aorta Esquerda	37 mm	30 a 40 mm
Diâmetro Ventricular Direito	21 mm	20 a 30 mm
Diâmetro Diastólico Final do VE	47 mm	42 a 58 mm
Diâmetro Sistólico Final do VE	30 mm	25 a 40 mm
Espessura Diastólica do SEPTO	13 mm	08 a 10 mm
Espessura Diastólica da PPVE	13 mm	
Volume Atrial Esquerdo	35 ml	

RELAÇÃO E FUNÇÕES VENTRICULARES		
Relação Átrio Esquerdo / Aorta	1,06	1,00 +/- 0,5
Fração de Ejeção (TEICHOLZ)	66 %	>52%
Massa Ventricular Esquerda	238 g	88 - 224 g
Relação Massa / SC	143 g/m ²	<115 g/m ²
Percent Encurt Cavidade	36 %	>25%
Relação SEPTO / PPVE	1,00	<1,3
Volume Diastólico Final	102 ml	62 a 150 ml
Volume Sistólico	67 ml	54 a 99 ml
Relação Volume / Massa	0,44 ml/g	0,45 a 0,90 ml/g
Volume Sistólico Final	35 ml	21 a 61 ml
Relação Volume Atrial Esquerdo / SC	21 ml/m ²	<34 ml/m ²
Espessura Relativa da PPVE	0,55	<0,42

IMAGEM 1

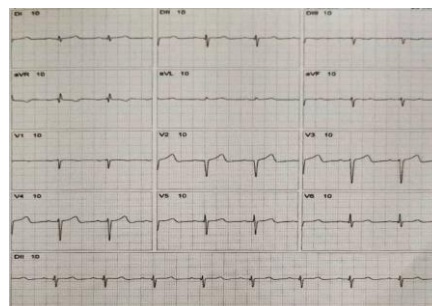


IMAGEM 2

Em relação a terapia instituída, foi iniciado Tafamidis 20mg/dia. Todavia sabe-se que a dose para redução de desfechos cardiovasculares é de 80mg/dia, sendo esse um empecilho no sucesso pleno do tratamento, visto que a medicação apenas é disponibilizada no sistema público na dose 20mg.

CONCLUSÃO

Dessa maneira, observa-se um caso de hATTR com repercussões neurológicas e cardiovasculares típicas descritas na literatura, sendo importante para descrição dos dados clínicos acerca deste tema emergente.