

AMILOIDOSE CARDÍACA: UM RELATO DE CASO

Autor(a): Jéssika Cristina Vieira de Lima Ferreira¹

Coautor(a): Emmilly Antonnielly Camargo de Freitas², Sibebe Catarina Bernardi Jacob³, Gabriel Sousa Fernandes⁴

¹Médica pelo Centro Universitário de Várzea Grande; Residente de Clínica Médica pelo Hospital Universitário Júlio Müller. E-mail: jessikalimaferreira@gmail.com

²Médica pela Universidade Federal de Mato Grosso; Residente de Clínica Médica pelo Hospital Universitário Júlio Müller. E-mail: camargoemmilly@gmail.com

³Médica pela Universidade Federal de Mato Grosso; Residente de Clínica Médica pelo Hospital Universitário Júlio Müller. E-mail: sibebebernardi@gmail.com

⁴Médico pela Universidade Federal de Mato Grosso; Residente de Clínica Médica pelo Hospital Universitário Júlio Müller. E-mail: gsfufmt@gmail.com

Introdução: A Amiloidose cardíaca (AC) é uma patologia incomum, caracterizada por acúmulo extracelular de fibrilas amiloides no coração, tendo como 95% dos casos a forma amiloidose por transtirretina (amiloidose ATTR) e a amiloidose por cadeia leve (amiloidose AL). Por apresentar quadro clínico variado, levando a comprometimento funcional, muitas vezes a AC é uma causa subestimada sendo seu diagnóstico um desafio na prática médica. **Objetivo:** Descrever sobre uma patologia pouco comum, para que possa ser aventado como hipótese durante a prática médica e ter seu diagnóstico realizado de forma mais rápida. **Delineamento e métodos:** Estudo descritivo do tipo relato de caso. **Relato de caso:** J.T, masculino, 73 anos, previamente hígido, apresentou quadro com início há 1 ano de Insuficiência Cardíaca (IC), com sintomas de dispneia importante e edema de membros inferiores. Durante investigação com médico cardiologista, evidenciou-se Ressonância Cardíaca (RM) com hipertrofia excêntrica e assimétrica de ventrículo esquerdo (VE), com predomínio septal (18 mm) e presença de realce tardio subendocárdico circunferencial de padrão infiltrativo do VE, sendo aventado hipótese de amiloidose cardíaca. Desta forma, seguiu-se investigação com sequenciamento de DNA (amostra mucosa bucal), que demonstrou presença da mutação patogênciã p. Val142Ile no

exon 4 do gene TTR, compatível com diagnóstico de AC por transtirretina. Após início de tratamento para IC paciente apresentou melhora parcial do quadro, principalmente da dispneia, e aguarda início de terapia com medicação específica para a patologia – Tafamidis (estabilizador seletivo da transtirretina). **Conclusão:** Portanto, por AC apresentar caráter progressivo, com grande comprometimento funcional, necessita de diagnóstico rápido para evitar progressão da doença e maior sobrevida dos pacientes.

Descritores: Amiloidose Cardíaca; Trantirretina