

Raphaella Lobão Soares<sup>1</sup>; Alyne Freitas Pereira Gondar<sup>1</sup>; Tatiane Affonso Ferreira Narciso dos Santos<sup>1</sup>; Mayra Faria Novello<sup>1</sup>; Bruno Felipe Raposo de Paula<sup>1</sup>; Tarlice Nascimento Peixoto Guimarães<sup>1</sup>; Vanessa Cruz Malizia<sup>1</sup>; Marcelo Tavares de Mendonça<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Central da Aeronáutica

## 57038: Amiloidose hereditária heterozigótica relacionada a transtirretina com manifestação cardíaca

**Introdução:** A amiloidose é uma desordem clínica decorrente do depósito de agregados de fibrilas insolúveis nos tecidos<sup>1</sup>. Determina inúmeras disfunções de curso progressivo e irreversível, como na amiloidose cardíaca. Deve ser suspeitada em idosos com hipertrofia ventricular esquerda (HVE) inexplicada, insuficiência cardíaca com fração de ejeção preservada e padrão restritivo, dissociação entre HVE ao ecocardiograma transtorácico (ETT) e baixa voltagem no eletrocardiograma.

**Relato do caso:** Paciente masculino, 78 anos, hipertenso, diabético e portador de doença pulmonar intersticial. Atendido no ambulatório com queixa de cansaço aos grandes esforços. Exame físico normal, excetuando-se discreto edema de membros inferiores. O ETT evidenciava leve aumento atrial esquerdo, função sistólica bi-ventricular preservada, moderada HVE e déficit de relaxamento. Durante acompanhamento ambulatorial, houve piora dos sintomas. Novo ETT evidenciou aumento bi-atrial, hipertrofia parietal dos ventrículos direito e esquerdo com aspecto heterogêneo, leve disfunção sistólica global do VE e disfunção diastólica de VE tipo III. *Strain* longitudinal global do VE de 9,7% com padrão de “*sparing apical*” sugestivo de amiloidose. A ressonância magnética cardíaca (RM) evidenciou realce tardio subendocárdico e mesocárdico com sinais de doença infiltrativa do tipo amiloidose. Outras causas de amiloidose secundária foram descartadas, permanecendo o diagnóstico de amiloidose primária. Realizou cintilografia miocárdica (CM) com pirofosfato para avaliação de possibilidade de doença mutação do gene da transtirretina (TTR) e análise molecular do gene da TTR através de *swab* bucal. A CM corroborou o diagnóstico de amiloidose relacionada a mutação do gene da TTR e o exame genético confirmou amiloidose relacionada a TTR de caráter heterozigoto (Val142Ile).



Figura 1: ETT – apical 4C HVE

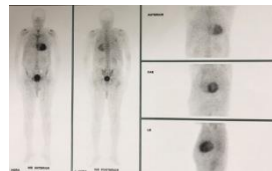
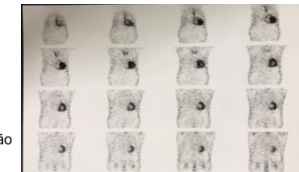


Figura 2 e 3: Cintilografia óssea mostrando captação cardíaca evidente do pirofosfato



**Discussão:** A amiloidose cardíaca associada à TTR apresenta acometimento cardíaco variável dependendo da mutação. Na suspeita da doença, deve-se pesquisar mutações em amostra de tecido. A biópsia endomiocárdica confirma o diagnóstico, porém pode ser dispensada em casos que apresentam captação na CM com pirofosfato marcado com <sup>99m</sup>Tc. O tratamento definitivo é o transplante hepático e, em alguns casos, associado ao transplante cardíaco. Novas terapias tem sido propostas com medicamentos que bloqueiam a síntese da TTR pelos hepatócitos<sup>3</sup>, estabilizadores ou clareamento da TTR. No caso em questão, iniciou-se um estabilizador da TTR, o Tafamidis.

### Referências:

- 1) Mesquita ET, Jorge AJ, Souza CV Junior, Andrade TR. Cardiac amyloidosis and its new clinical phenotype: heart failure with preserved ejection fraction. *Arq Bras Cardiol.* 2017;109(1):71-80.
- 2) T.J. Smith, R.A. Kyle, J.T. Lie.; Clinical significance of histopathologic patterns of cardiac amyloidosis. *Mayo Clin Proc.*, 59 (1984), pp. 547-555 (Medline).
- 3) C. Rapezzi, C.C. Quarta, L. Riva, et al.: Transthyretin-related amyloidosis and the heart: a clinical overview. *Nat Rev Cardiol.*, 7 (2010), pp. 398-408.