

AUTOR: THALES CARDOSO WHATELY – Hospital Universitário Pedro Ernesto CO-AUTORES: LOURENÇO RAPOSO TORRACA - Hospital Universitário Pedro Ernesto; BRAULIO JOSE DE SOUZA BARCELOS - Hospital Universitário Pedro Ernesto; THAIS NUNES CHICRALLA - Hospital Universitário Pedro Ernesto; GABRIELA ASSIS RANGEL - Hospital Universitário Pedro Ernesto; CAROLINE HENRIQUES DE MATTOS - Hospital Universitário Pedro Ernesto; ALINE CAVALCANTI DE SANTANA CORVINO - Hospital Universitário Pedro Ernesto; CAMILA DONAIRE DOS SANTOS - Hospital Universitário Pedro Ernesto; ANDRESSA BRAGA BARROS - Hospital Universitário Pedro Ernesto; ADRIANO VELLOSO MEIRELES - Hospital Universitário Pedro Ernesto; MARCELO IMBROINISE BITTENCOURT - Hospital Universitário Pedro Ernesto

57294 – INVESTIGAÇÃO ETIOLÓGICA EM PACIENTE COM QUADRO DE INSUFICIÊNCIA CARDÍACA

Introdução: A amiloidose transtirretina (ATTR) é uma doença rara, progressiva e fatal. Está relacionada a mutações autossômicas dominantes no gene que codifica a transtirretina (TTR). Os aminoácidos resultantes desestabilizam o complexo da proteína transtirretina tetramérica e causam agregação de monômeros insolúveis, os depósitos amiloides. Seus depósitos podem ocorrer em múltiplos órgãos podendo causar cardiomiopatias, sendo esta relacionada a um pior prognóstico. A ATTR cardíaca tem o seu diagnóstico retardado pela dificuldade de acesso e complexidade dos exames, como visto no caso a seguir.

Relato de caso: Homem, 71 anos, hipertenso, sem história familiar para doença cardiovascular, há 3 anos iniciou dispneia aos grandes esforços que progrediu para o repouso, associada à dispneia paroxística noturna, ortopneia e edema de membros inferiores. Foi diagnosticado com insuficiência cardíaca e iniciado tratamento clínico. No período, apresentou 4 internações por piora de classe funcional e evoluiu com fibrilação atrial. Foi encaminhada para o Hospital Universitário Pedro Ernesto para investigação etiológica.

Foi realizado ECG que identificou fibrilação atrial e baixa voltagem. Ecocardiograma transtorácico com aumento de AE, hipertrofia ventricular esquerda concêntrica, de padrão mosquiado, típico de cardiopatia restritiva. Ressonância cardíaca sugestiva de cardiopatia restritiva, sendo amiloidose a primeira hipótese etiológica. Paciente realizou cintilografia com pirofosfato que evidenciou acentuada captação difusa do radiotraçador na área cardíaca, topografia ventricular esquerda (sobretudo em região septal), sugestiva de amiloidose cardíaca tipo TTR. Para confirmação diagnóstica, foi realizado teste genético que encontrou no gene TTR a variante patogênica c.424G>A (p.Val142Ile) em heterozigose, confirmando o diagnóstico de amiloidose cardíaca por mutação no TTR.

Paciente otimizou tratamento para IC e foi prescrito tratamento específico com tafamidis. No entanto, pelo alto custo da droga e pela não liberação pelo, o tratamento não pode ser iniciado. Foi orientado também a fazer aconselhamento genético e realização de pesquisa de mutação no gene TTR em todos os seus filhos.

Discussão: São encontradas em cerca de 8 a 16% dos indivíduos com mais de 80 anos deposição de depósitos amiloides em autópsias cardíacas. sendo a prevalência da doença maior do que diagnosticada em vida, pelo complexidade e custo dos exames. No caso descrito, o diagnóstico só foi realizado após três anos de doença, momento em que os tratamentos medicamentosos já não se mostraram tão eficazes. Nos últimos anos surgiram novos tratamentos específicos para ATTR cardíaca. O tafamidis é uma droga que estabiliza o TTR, impedindo sua degradação e formação de fibrilas amiloides. No entanto, mesmo sendo aprovada para o acometimento cardíaco, no Brasil, até o presente momento, é uma droga de alto custo e só está disponível no SUS se houver acometimento neurológico associado.

Referências: 1. Inotersen Treatment for patients with hereditary transthyretin amyloidosis/ 2. Transthyretin stabilization by AG10 in symptomatic transthyretin amyloid cardiomyopathy/ 3. N Engl J Med. 2018 Sep 13;379(11):1007-1016/ 4. Maurer MS. Circulation. 2017; 135(14): 1357-1377

