

Relato de caso

Amiloidose cardíaca hereditária: relato de caso

Hereditary cardiac amyloidosis: a case report

Marcelo José da Silva de Magalhães¹  | Isabella Ribeiro Azzi¹  | Emily Duarte Macedo¹ 

¹Centro Universitário do Norte de Minas (Uninorte Minas), Montes Claros, MG, Brasil. [ROR: <https://ror.org/05t3h0r03>]

Resumo

Objetivo: relatar um caso de amiloidose cardíaca hereditária por transtirretina (ATTRv) com intuito de contribuir para a conscientização, o diagnóstico precoce e o manejo terapêutico da condição. **Relato de caso:** paciente masculino, 56 anos, com fadiga e dispneia aos mínimos esforços desde julho de 2024, com histórico familiar e teste genético positivo para Amiloidose Cardíaca (gene TTR). Histórico de comorbidades, como hipertensão, pré-diabetes e obesidade, em uso de medicação regular. Ao exame físico, estável hemodinamicamente e sem alterações significativas na ausculta cardíaca e pulmonar. O eletrocardiograma mostrou bloqueio de ramo direito e hemibloqueio anterosuperior esquerdo. Ecocardiograma evidenciou hipertrofia ventricular, câmaras esquerdas aumentadas e disfunção diastólica leve com função sistólica preservada. O ecocardiograma, revelou hipertrofia concêntrica ventricular, câmaras esquerdas com aumento de volume, função sistólica preservada (fração de ejeção de 66%), função diastólica do ventrículo esquerdo. O exame de sequenciamento de gene TTR para Amiloidose Hereditária Ligada à Transtirretina apresentou resultado de susceptibilidade para amiloidose associada ao gene TTR (OMIM#105210). O paciente manteve o acompanhamento na unidade de saúde, com quadro clínico estável e foi encaminhado ao também ao serviço de cardiologia. **Conclusão:** a ATTRv é uma condição ainda pouco diagnosticada, mas de grande relevância clínica, cuja identificação precoce possibilita a introdução oportuna de terapias que podem modificar o curso da doença, retardar a progressão da cardiomiopatia e melhorar a qualidade de vida dos pacientes.

Palavras-chave: Amiloidose. Cardiopatia. Insuficiência cardíaca congestiva.

Abstract

Objective: to report a case of hereditary transthyretin cardiac amyloidosis (ATTRv) in order to contribute to awareness, early diagnosis, and therapeutic management of the condition. **Case report:** a 56-year-old male patient presented with fatigue and dyspnea on minimal exertion since July 2024, with a family history and positive genetic testing for cardiac amyloidosis (TTR gene). He has a history of comorbidities including hypertension, prediabetes, and obesity, and is on regular medication. On physical examination, he was hemodynamically stable and had no significant abnormalities on cardiac and pulmonary auscultation. The electrocardiogram showed right bundle branch block and left anterior fascicular block. Echocardiography demonstrated ventricular hypertrophy, enlarged left-sided chambers, and mild diastolic dysfunction with preserved systolic function. The echocardiogram (ECHO) revealed concentric ventricular hypertrophy, increased volume of the left chambers, preserved systolic function (ejection fraction of 66%), and left ventricular diastolic function alteration. Sequencing of the TTR gene for hereditary transthyretin amyloidosis showed a susceptibility result for amyloidosis associated with the TTR gene (OMIM#105210). The patient remained under follow-up at the health unit with a stable clinical condition and was also referred to the cardiology service. **Conclusion:** ATTRv is still an underdiagnosed condition but of significant clinical relevance. Early identification enables the timely initiation of therapies that can modify the course of the disease, delay the progression of cardiomyopathy, and improve patients' quality of life.

Keywords: Amyloidosis. Heart disease. Congestive heart failure.

Autor correspondente: Marcelo José da Silva de Magalhães | marcelo7779@yahoo.com.br

Recebido em: 28|09|2025. Aprovado em: 03|04|2026.

Avaliado pelo processo de *double blind review*.

Como citar este artigo: Magalhães MJS, Azzi IR, Macedo EM. Hereditary cardiac amyloidosis: a case report. Bionorte. 2026;15:e1263.

<https://doi.org/10.47822/bn.v15i1.1263>





Introdução

Amiloidose é um termo que define uma doença com um grupo heterogêneo de subtipos (hereditários ou adquiridos, localizadas ou sistêmicas) devida a alterações no metabolismo das proteínas, que resulta no depósito extracelular de certos polipeptídeos em forma fibrilar anormal característica, alterando a arquitetura do tecido e induzindo alterações funcionais, o que pode acometer diferentes órgãos¹.

O termo amiloidose cardíaca (AC) é o resultado da deposição de amiloide em miócitos, o que causa cardiomiopatia com fisiopatologia restritiva². Embora vários tipos de amiloidose possam afetar o coração, dois tipos predominam: amiloidose de cadeia leve de imunoglobulina e amiloidose de transtirretina (ATTR). O envolvimento cardíaco é a principal causa de morbidade e mortalidade na amiloidose sistêmica, independentemente da patogênese subjacente à produção de amiloide³.

A AC é uma condição considerada rara e muitas vezes negligenciada⁷. A amiloidose transtirretina tem incidência aumentada em pacientes acima de 70 anos de idade, é mais comum no sexo masculino e em população afrodescendente^{5,7}. A amiloidose por cadeias leves têm uma incidência estimada de 6 a 10/milhões de pessoas/ano, sendo mais comum em homens; e apresenta pior prognóstico dado a seu caráter agressivo⁵. Em relação ao diagnóstico, estudos indicam que a amiloidose cardíaca pode ser subdiagnosticada, com uma taxa de diagnóstico tardio em mais de 2 anos após o início dos sintomas, o que dificulta o tratamento precoce e a gestão eficaz da doença^{5,7}.

Os sintomas iniciais da AC podem ser insidiosos, com queixas inespecíficas. No entanto, à medida que a doença evolui, esses sintomas manifestam-se de forma mais evidente. A insuficiência cardíaca congestiva é frequentemente o quadro predominante¹. A AC é usualmente confundida com outras cardiopatias mais comuns, resultando em diagnósticos tardios ou até mesmo incorretos³. Arritmias também são comuns devido ao comprometimento da condução elétrica do coração¹. Alterações cardíacas associadas ao acometimento de outros sistemas, como síndrome nefrótica, neuropatia periférica, discrasia de células plasmáticas podem ser presentes⁴. A diversidade e a sobreposição desses sinais clínicos, muitas vezes não específicos, dificultam o diagnóstico precoce, e torna imprescindível a realização de investigações laboratoriais e de imagem adequadas para a confirmação da AC⁶.

Por ser uma doença de condição rara é frequentemente subdiagnosticada pelos seus sintomas serem semelhantes a outros quadros cardiológicos, por isso, leva o paciente a desenvolver complicações grave, tais como a insuficiência cardíaca congestiva, arritmias e comprometimento de outros sistemas⁴⁻⁶.



A documentação de casos clínicos é crucial para aumentar a conscientização, aprimorar o diagnóstico precoce e o manejo terapêutico, além de contribuir para o desenvolvimento de protocolos diagnósticos e tratamentos mais eficazes, considerando a variabilidade clínica da doença e os avanços recentes^{3,5}. Objetivou-se relatar um caso de AC com intuito de contribuir para a conscientização, o diagnóstico precoce e o manejo terapêutico da condição, além de colaborar para o desenvolvimento de protocolos de tratamentos mais eficazes.

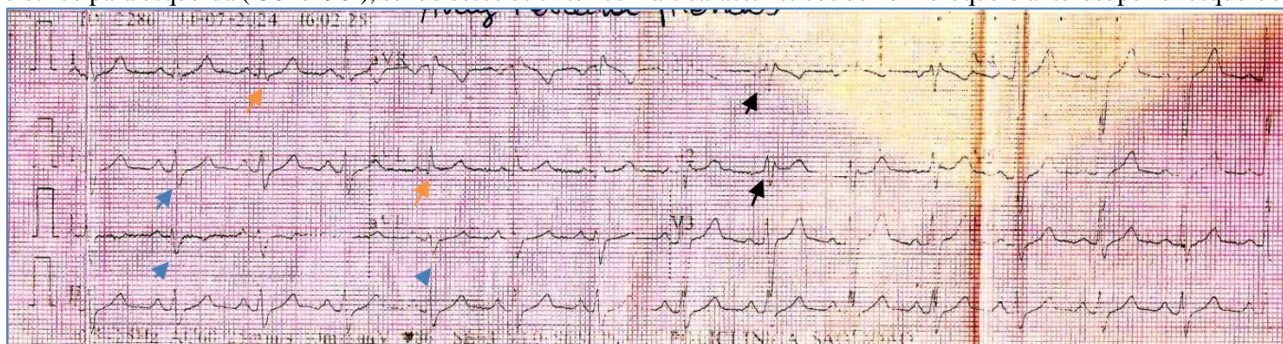
Relato de caso

Este trabalho foi aprovado por um Comitê de Ética em Pesquisa com o número do parecer 89543625.2.0000.5141.

Paciente do sexo masculino, 56 anos de idade, procedente de um município do norte de Minas Gerais, veio à Unidade Básica de Saúde e Família de sua referência com queixa principal de fadiga e dispnéia aos mínimos esforços, cujos sintomas iniciaram em julho de 2024, na época com dois meses de evolução. Possuía histórico familiar e teste genético positivos para AC. Como história pregressa, foi identificada a presença de hipertensão arterial sistêmica, pré-diabetes e obesidade em uso medicamentoso de hidroclorotiazida, espironolactona, anlodipino e losartana.

Ao exame físico, o paciente estava em bom estado geral, acianótico, anictérico, afebril, hidratado, normocorado, com pressão arterial sistêmica de 140 x 95 mmHg; frequência cardíaca de 89 batimentos por minuto e frequência respiratória de 17 incursões respiratórias por minuto. Ausculta cardíaca evidenciou ritmo cardíaco regular, em dois tempos, bulhas normofonéticas, sem sopros. Ausculta pulmonar fisiológica, com ausência de estertores e sibilos. O eletrocardiograma apresentou bloqueio de ramo direito e hemibloqueio anterosuperior esquerdo (Figura 1).

Figura 1. Eletrocardiograma: as setas pretas apontam para um alargamento do QRS (maior que 120ms), com um padrão típico em derivações V1 e V2 que pode se assemelhar a “orelhas de coelho” (rsR' ou rSR') representando o bloqueio de ramo direito. As setas laranjas indicadas nas derivações DI e aVL mostram um complexo QRS positivo com padrão qR (uma pequena onda q seguida de uma onda R alta) e as setas azuis indicam um complexo QRS predominantemente negativo, com um padrão rS (uma pequena onda r seguida de uma onda S profunda), o que demonstra um desvio de eixo elétrico para esquerda (-30° e -90°), sendo esses os critérios mais característicos de hemibloqueio anterosuperior esquerdo.



Doi: <https://doi.org/10.47822/bn.v15i1.1263>



O ecocardiograma, realizado no dia 21 de janeiro de 2025 (Figura 2), revelou hipertrofia concêntrica ventricular, câmaras esquerdas com aumento de volume, função sistólica preservada (fração de ejeção de 66%), função diastólica do VE ao Doppler da via de entrada e Doppler tecidual da parede ventricular mostra padrão anormal de relaxamento.

Figura 2. Ecocardiograma: as setas brancas indicam o ventrículo esquerdo (VE) e átrio esquerdo (AE), mostrando uma hipertrofia concêntrica ventricular com câmaras esquerdas aumentadas de tamanho.



Doi: <https://doi.org/10.47822/bn.v15i1.1263>

O Doppler tecidual apresentou os seguintes resultados: e' septal (*velocidade diastólica precoce do miocárdio*): 8,5 cm/s. A relação E/e' (*razão entre a velocidade diastólica E do fluxo mitral e a velocidade e' do anel mitral*): 7,5 (*valor normal < 8, compatível com pressão normal do átrio esquerdo; acima de 15 – compatível com PAE – pressão atrial esquerda*). Insuficiência tricúspide leve e mitral discreta.

O exame de sequenciamento de gene TTR para Amiloidose Hereditária Ligada à Transtirretina apresentou resultado de susceptibilidade para amiloidose associada ao gene TTR (OMIM#105210). Atualmente, o paciente encontra-se em acompanhamento na unidade de saúde, com quadro clínico estável e foi encaminhado ao serviço de cardiologia para acompanhamento conjunto.

Discussão

A amiloidose cardíaca hereditária por transtirretina (ATTRv) é uma condição subdiagnosticada, mas clinicamente relevante, sobretudo em pacientes com manifestações cardíacas insidiosas e história familiar positiva. Este caso ilustra uma apresentação típica da doença, porém com progressão lenta e achados ecocardiográficos sugestivos em um paciente de meia-idade, hipertenso e com múltiplos fatores de risco cardiovasculares, o que pode mascarar ou retardar o diagnóstico^{7,8}. Entre os achados ecocardiográficos mais frequentemente relatados na literatura estão a hipertrofia ventricular concêntrica, espessamento valvar, aumento das paredes do ventrículo direito, dilatação biatrial, presença de derrame pericárdico discreto, disfunção diastólica progressiva e padrão de deformação longitudinal com preservação do ápice (“apical sparing”) - este último considerado altamente sugestivo de infiltração amiloide^{7,8,10,12,13}. O Quadro 1 apresenta outros relatos de casos presentes na literatura.

Quadro 1. Relatos de casos presentes na literatura sobre Amiloidose Cardíaca.

Autor e ano	Número de pacientes	Sintomas	Tratamento	Desfecho
Oliveira <i>et al.</i> , 2020	1	Náuseas, anorexia, perda de peso (3,6 kg em 3 meses), astenia e dispneia aos pequenos esforços.	Não realizado.	Paciente veio a óbito 6 meses após os sintomas.
Dagan <i>et al.</i> , 2021	1	Assintomático do ponto de vista cardiológico. Neuropatia periférica progressiva com parestesia em ambos os pés.	Não relatado.	A cardiomiopatia por cobalto é uma complicação rara de próteses de quadril com falha. Se não identificada precocemente, apresenta alta mortalidade, porém, é facilmente reversível com tratamento oportuno.
Morgado <i>et al.</i> , 2021	1	Dor retroesternal aos esforços.	Terapia antiplaquetária, estatina, bloqueador dos canais de cálcio e nitrato transdérmico.	Três anos depois, desenvolveu bloqueio atrioventricular total e deu entrada no pronto-socorro com colapso hemodinâmico súbito. Um marca-passo de dupla câmara foi implantado, e ele recebeu alta assintomático. Pouco tempo depois, o paciente desenvolveu tetraparesia simétrica progressiva, associada à atrofia muscular acentuada, dormência nas mãos, hipotensão ortostática e disfagia.
Hyer <i>et al.</i> , 2021	1	Angina recorrente aos esforços intensos associada à falta de ar leve.	Tratamento com aspirina 81 mg uma vez ao dia diariamente, succinato de metoprolol 50 mg uma vez ao dia, lisinopril 10 mg uma vez ao dia, atorvastatina 80 mg uma vez ao dia, ezetimiba 5 mg uma vez ao dia e apixabana 5 mg duas vezes ao dia.	Encaminhada à clínica de insuficiência cardíaca para otimização médica do estado volêmico e modificação dos fatores de risco para insuficiência cardíaca.

<p>Oye <i>et al.</i>, 2021</p>	<p>2</p>	<p>Paciente 1: piora da dispneia, febril, hipotensão e taquipneico.</p> <p>Paciente 2: apresenta piora da dispneia, edema nas extremidades inferiores, hipotensão e taquipneia.</p> <p>*Obs.: ambos apresentando quadro de choque cardiogênico</p>	<p>Paciente 01: tratado com diuréticos intravenosos e cuidados de suporte.</p> <p>Paciente 02: tratada com cuidados de suporte e diuréticos IV.</p>	<p>Paciente 01: apesar do tratamento, ele tornou-se progressivamente mais obnubilado. Após uma semana de internação, o paciente foi transferido para a unidade de terapia intensiva cardíaca. Ele necessitou de intubação para insuficiência respiratória hipoxêmica aguda e suporte inotrópico com dobutamina. Apesar do uso de medicamentos vasoativos, ele permaneceu hemodinamicamente instável. Ele finalmente entrou em parada por atividade elétrica sem pulso e não ressuscitado.</p> <p>Paciente 02: seu curso hospitalar foi complicado por fibrilação atrial com resposta ventricular rápida. Sua hipotensão piorou e ela precisou de três vasopressores em doses máximas. Considerando seu mau prognóstico, a equipe de cuidados paliativos foi consultada para orientação adicional de cuidados e ela foi finalmente transferida para cuidados paliativos para cuidados de conforto, ela faleceu uma semana depois.</p>
<p>Matamala <i>et al.</i>, 2022</p>	<p>1</p>	<p>Dormência e parestesias distais, associadas a dor neuropática em ambos os membros inferiores, sem comprometimento autonômico ou perda de força.</p>	<p>Não relatado.</p>	<p>Foi realizado o sequenciamento do gene TTR confirmou a mutação patogênica Val50Met, consistente com ATTRv polineuropático.</p>
<p>Schwarz <i>et al.</i>, 2022</p>	<p>1</p>	<p>Dispneia progressiva (NYHA grau III–IV) e queixas torácicas intermitentes, ganho de peso e edema em MMII.</p>	<p>Medicação diurética e terapia para insuficiência cardíaca (inibidores da ECA, betabloqueadores, eplerenona).</p>	<p>Após iniciada terapia, melhorou significativamente o estado do paciente, incluindo o derrame pleural. Também foi realizado um exame neurológico específico para esclarecer uma possível polineuropatia (um estudo genético).</p>
<p>Kitakata <i>et al.</i>, 2022</p>	<p>2</p>	<p>Paciente 1: Dispneia progressiva ao esforço e edema periférico, tonturas e vertigens e neuropatia periférica com dormência nas mãos.</p> <p>Paciente 2: edema e dormência progressiva de ambas as extremidades inferiores com distúrbios da marcha.</p>	<p>Paciente 01: patisiran 0,3 mg/kg a cada três semanas.</p> <p>Paciente 02: iniciou tratamento com patisiran 0,3 mg/kg a cada três semanas com diuréticos.</p>	<p>Paciente 01: ano, seus sintomas subjetivos de neuropatia periférica mostraram alguma melhora na dormência dos membros inferiores, mas os sintomas de IC não apresentaram melhora significativa.</p> <p>Paciente 02: seus sintomas permaneceram inalterados por quase seis meses após a administração, mas sua dispneia e edema sistêmico diminuíram gradualmente. Onze meses após o início patisiran, seus sinais de IC pioraram para a classe IV da NYHA com exacerbação. O tratamento com patisiran foi interrompido e substituído por via oral tafamidis meglumina 80 mg por dia.</p>

Lima <i>et al.</i> , 2023	1	Fadiga, ortopneia e edema bilateral progressivo nas pernas.	Tratamento com Tafamidis 61 mg	A resposta ao tratamento foi bastante insatisfatória, com rápida piora da IC, culminando em óbito 6 meses após o diagnóstico inicial.
Panagiotopoulos <i>et al.</i> , 2023	1	Dispneia aos esforços (classe III da NYHA)	O paciente foi inicialmente tratado com tafamidis, furosemida 20 mg, eplerenona 25 mg, ramipril 2,5 mg, bisoprolol 1,25 mg, vitaminas B1 e B12, duloxetina 60 mg e acompanhado regularmente. Alguns meses depois, inotersen foi adicionado à sua terapia medicamentosa devido à progressão da neuropatia periférica, principalmente relacionada aos membros inferiores e à sua capacidade de deambulação. Devido aos efeitos colaterais e à degradação do estado geral do paciente, o tafamidis foi descontinuado oito meses depois.	Atualmente, a neuropatia periférica piorou (Grau II) e um dispositivo auxiliar é necessário para que o paciente deambule. A última avaliação ecocardiográfica mostrou leve espessamento das membranas mitrais com regurgitação valvar mitral leve e espessamento do septo intraventricular, juntamente com aparência cintilante.
Yuan <i>et al.</i> , 2023	1	Vômitos recorrentes e síncope súbita há vários meses.	Metoprolol 25 mg duas vezes ao dia, comprimidos de espironolactona 20 mg uma vez ao dia e trimetazidina 20 mg três vezes ao dia.	Melhora sintomática após início da medicação.
Lyng <i>et al.</i> , 2023	1	Dispneia aos esforços, estágio II (NYHA), polineuropatia periférica, perda de peso de 10 kg e edemas periféricos leves.	Tratamento com Tafamidis 61 mg	Acompanhamento ambulatorial após 6 meses, a ecocardiografia transtorácica mostrou melhora hemodinâmica após TRC-D biventricular, com FE estimada em >55%. A melhora clínica foi substancial e o paciente retomou as atividades físicas em estágio I da NYHA. O paciente recebeu aconselhamento genético e os familiares estão sendo submetidos a triagem genética.
Awaya <i>et al.</i> , 2024	1	Sintomas de insuficiência cardíaca exacerbada.	Terapia com molécula pequena de RNA interferente (siRNA). Dois anos depois, a terapia com siRNA foi trocada de siRNA encapsulado em LNP (patisiran, primeira geração) para siRNA conjugado com GalNAc (vutrisiran, segunda geração).	Não ocorreram internações hospitalares relacionadas à insuficiência cardíaca após a terapia com siRNA.

NYHA: *New York Heart Association*; Inibidor da ECA: Inibidores da Enzima Conversora de Angiotensina; IC: Insuficiência Cardíaca; Gene TTR: Gene Transtirretina; ATTRv: Amiloidose Hereditária por Transtirretina; siRNA: Terapia com molécula pequena de RNA interferente; LNP: Nanopartículas Lipídicas; GalNAc: N-acetilgalactosamina.

Doi: <https://doi.org/10.47822/bn.v15i1.1263>

A identificação de fadiga e dispneia aos mínimos esforços como queixas iniciais, em um paciente com histórico familiar e teste genético positivo para mutação no gene TTR (OMIM#105210), reforça a importância da anamnese direcionada e da avaliação genética precoce em contextos familiares sugestivos. Além dos sintomas de origem cardiovascular, a literatura destaca manifestações extracardíacas frequentes na ATTRv, como síndrome do túnel do carpo bilateral, lombociatalgia, neuropatia periférica sensitivo-motora, disfunções autonômicas (incluindo hipotensão postural e distúrbios gastrintestinais), além de estenose espinal lombar e história de

cirurgia ortopédica precoce em articulações maiores, especialmente quadril e ombro^{7,8,12}. A presença desses sinais, sobretudo quando associados entre si ou precedendo as manifestações cardíacas, deve aumentar a suspeita clínica e motivar investigação complementar específica.

Embora o eletrocardiograma tenha mostrado bloqueio de ramo direito e hemibloqueio anterossuperior esquerdo, não se observou o clássico padrão de baixa voltagem frequentemente associado à amiloidose cardíaca, reforçando que esse sinal não está presente em todos os casos e sua ausência não exclui o diagnóstico^{7,10}. A discrepância entre a espessura ventricular no ecocardiograma e a voltagem elétrica no eletrocardiograma é uma das pistas clássicas da doença, mas nem sempre é evidente, especialmente em pacientes com comorbidades como hipertensão arterial sistêmica. Nesses casos, observa-se frequentemente um padrão de hipertrofia miocárdica concêntrica verdadeira, com preservação parcial da voltagem no eletrocardiograma, além de alterações estruturais sobrepostas decorrentes da remodelação cardíaca crônica induzida pela sobrecarga pressórica. Essa sobreposição de fenótipo pode dificultar a diferenciação entre a hipertrofia por sobrecarga hemodinâmica e o espessamento infiltrativo característico da ATTRv, exigindo maior acurácia na correlação entre os achados clínicos e métodos de imagem^{8,11}.

Do ponto de vista clínico e por exames de imagem, a cardiomiopatia por depósito de transtirretina (ATTRv) pode compartilhar características com diversas condições estruturais do miocárdio, o que torna essencial o reconhecimento dos principais diagnósticos diferenciais. Entre as doenças que mais frequentemente mimetizam a ATTRv estão a cardiomiopatia hipertensiva, a cardiomiopatia hipertrófica de origem sarcomérica, as doenças infiltrativas, como a doença de Fabry e a amiloidose de cadeias leves, além da estenose aórtica, particularmente em pacientes idosos^{7,9,10}. Em casos de hipertrofia ventricular, a ausência de dilatação significativa do ventrículo esquerdo, associada à disfunção diastólica precoce e espessamento difuso do miocárdio pode indicar um padrão infiltrativo. Adicionalmente, achados, como espessamento valvar, hipertrofia septal desproporcional, envolvimento do septo interatrial e alterações de condução, como bloqueios de ramo e bradicardia, reforçam a suspeita diagnóstica de ATTRv, diferindo dos padrões observados em cardiomiopatias não infiltrativas^{8,10,12}. Nesse contexto, a ressonância magnética cardíaca, por meio da detecção de realce tardio transmural e da elevação do volume extracelular, associada ao ecocardiograma com padrão específico de deformação longitudinal ("*strain*") apical preservada, tem papel relevante na distinção entre as etiologias possíveis^{10,13}.

A presença de pressão de enchimento do átrio esquerdo normal ($E/e' = 7,5$) e a discreta insuficiência valvar corroboram o estágio inicial da doença, o que é favorável para a condução terapêutica e acompanhamento especializado precoce^{8,13}. O quadro clínico, aliado ao ecocardiograma com hipertrofia ventricular concêntrica e função diastólica alterada, levanta alta suspeição de

infiltração amiloide, apesar da fração de ejeção preservada, o que é comum nas fases iniciais da cardiomiopatia amiloide^{7,10}.

O reconhecimento e encaminhamento oportuno ao serviço de cardiologia, como realizado neste caso, são fundamentais para a estratificação de risco, confirmação diagnóstica e início precoce de terapias modificadoras da doença. Entre as opções terapêuticas atualmente disponíveis, destaca-se o tafamidis, um estabilizador da transtirretina que atua impedindo a dissociação do tetrâmero de TTR em monômeros instáveis, processo inicial da formação de fibrilas amiloides. Evidências clínicas demonstram que o uso de tafamidis 20 mg ou 80 mg por via oral, uma vez ao dia, está associado à redução da mortalidade por causas cardiovasculares e da taxa de hospitalizações por insuficiência cardíaca em pacientes com ATTRv, especialmente quando iniciado em estágios precoces da doença^{9,12}.

Os efeitos adversos do tafamidis são, em geral, leves, sendo os mais frequentemente relatados dor abdominal, infecções urinárias e sintomas gastrointestinais inespecíficos. A boa tolerabilidade do fármaco e seu perfil de segurança favorável o tornam uma escolha de primeira linha para o tratamento da cardiomiopatia por ATTRv sintomática. Além disso, estudos demonstram que quanto mais precoce o início da terapêutica, melhores os desfechos clínicos, com melhora da capacidade funcional, estabilização da qualidade de vida e retardo na progressão da disfunção cardíaca^{9,12}.

Outras abordagens terapêuticas vêm sendo investigadas e, em alguns casos, utilizadas de forma complementar ou alternativa. Entre elas, incluem-se os inibidores de síntese hepática de transtirretina, como o patisiran (um RNA de interferência) e o inotersen (um oligonucleotídeoantissenso), mais utilizados em casos com envolvimento neurológico, mas com efeitos cardíacos promissores descritos em estudos recentes. Terapias em investigação, como os agentes de silenciamento gênico de nova geração e os eliminadores de fibrilas amiloides, representam estratégias emergentes com potencial para alterar substancialmente o curso da doença. A escolha terapêutica deve considerar o estágio clínico, a forma fenotípica predominante (cardíaca ou mista), o perfil genético e as comorbidades do paciente, com acompanhamento multidisciplinar especializado^{9,12}.

Este caso reforça a importância do rastreamento genético em pacientes com história familiar positiva, mesmo quando os sintomas são inespecíficos e destaca a utilidade do ecocardiograma com Doppler tecidual como ferramenta sensível para detecção precoce de disfunção diastólica associada à cardiomiopatia amiloide^{10,13}.



Conclusão

A ATTRv é uma condição ainda pouco diagnosticada, mas de grande relevância clínica, cuja identificação precoce é essencial para o tratamento eficaz e melhora do prognóstico. O caso apresentado destaca a importância de uma investigação clínica detalhada, incluindo uma anamnese direcionada e o levantamento do histórico familiar, além da utilização de exames complementares, como o ecocardiograma com Doppler tecidual e a análise genética do gene TTR.

A ausência de sinais clássicos, como a baixa voltagem no eletrocardiograma, demonstra a variabilidade das manifestações clínicas da ATTRv e reforça a necessidade de uma abordagem diagnóstica ampla. O diagnóstico precoce possibilita a introdução oportuna de terapias que podem modificar o curso da doença, retardar a progressão da cardiomiopatia e melhorar a qualidade de vida dos pacientes.

Contribuições dos autores

Concepção e desenho da pesquisa: Isabella Ribeiro Azzi; Emily Duarte Macedo. Análise, interpretação dos dados e redação do manuscrito: Marcelo José da Silva de Magalhães, Isabella Ribeiro Azzi; Emily Duarte Macedo. Revisão crítica do manuscrito quanto ao conteúdo intelectual e apresentação final: Marcelo José da Silva de Magalhães. Os autores aprovaram a versão final do manuscrito e se declararam responsáveis por todos os aspectos do trabalho, incluindo a garantia de sua precisão e integridade.

Conflito de interesses

Os autores declararam não haver conflitos de interesse.

Agradecimentos

Ao Centro Universitário do Norte de Minas (Uninorte Minas), Montes Claros, Minas Gerais, Brasil.

Referências

1. Haro-del Moral FJ, Pubul-Núñez V, Casáns-Tormo I, Jiménez-Heffernan A, Ruano-Pérez R. Gammagrafía cardíaca con ^{99m}Tc-difosfonatos en la amiloidosis cardíaca. Rev Esp Med Nucl Imagen Mol. 2020;39(4):254-66. <https://doi.org/10.1016/j.remn.2020.03.007>.
2. Povar-Echeverría M, Auquilla-Clavijo PE, Povar-Marco BJ, Moreno-Esteban EM, Figueras-Villalba MP. Cardiac amyloidosis: a review of a series of cases. Arch Cardiol Mex. 2020;90(3):259-65.
3. Starr N, Ioannou A, Martinez-Naharro A. Monitoring cardiac amyloidosis with multimodality imaging. Rev Esp Cardiol (Engl Ed). 2024;77(1):79-87. <https://doi.org/10.1016/j.rec.2023.06.014>.
4. Garcia-Pavia P, Rapezzi C, Adler Y, Arad M, Basso C, Brucato A, et al. Diagnosis and treatment of cardiac amyloidosis: a position statement of the ESC Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. Eur Heart J. 2021;42(16):1554-68. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehab072>.
5. Simões MV, Fernandes F, Marcondes-Braga FG, Scheinberg P, Correia EB, Rohde LEP, et al. Position statement on diagnosis and treatment of cardiac amyloidosis – 2021. Arq Bras Cardiol. 2021;117(3):561-98. <https://doi.org/10.36660/abc.20210718>.



6. Barberato SH, Beck ALS, Hotta VT, Rassi DC. A critical review of echocardiographic findings for diagnosing cardiac amyloidosis. *Int J Cardiovasc Sci*. 2024;37:e20240047. <https://doi.org/10.36660/ijcs.20240047>.
7. Aimo A, Merlo M, Porcari A, Georgiopoulos G, Pagura L, Vergaro G, et al. Redefining the epidemiology of cardiac amyloidosis: a systematic review and meta-analysis of screening studies. *Eur J Heart Fail*. 2022;24(12):2342-51. <https://doi.org/10.1002/ejhf.2532>.
8. Ioannou A, Patel RK, Razvi Y, Porcari A, Sinagra G, Venneri L, et al. Impact of earlier diagnosis in cardiac ATTR amyloidosis over the course of 20 years. *Circulation*. 2022;146(22):1657-70. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.122.0608>.
9. Clerc OF, Cuddy SAM, Jerosch-Herold M, Benz DC, Katznelson E, Canseco Neri J, et al. Myocardial characteristics, cardiac structure, and cardiac function in systemic light-chain amyloidosis. *JACC Cardiovasc Imaging*. 2024;17(11):1271-86.
10. Alsomali D, Mohty D, Grogan M, Dispenzieri A, Aljurf M, Kumar S, et al. Treatment of amyloid light chain cardiac amyloidosis: systematic review and future directions. *Clin Adv Hematol Oncol*. 2022;20(10):609-18.
11. Müller ML, Latinova E, Brand A, Mattig I, Spethmann S, Messroghli D, et al. Outcomes in cardiac transthyretin amyloidosis and association with New York Heart Association class: real-world data. *J Am Heart Assoc*. 2024;13(14):e033478. <https://doi.org/10.1161/JAHA.123.033478>.
12. Law S, Bezard M, Petrie A, Chacko L, Cohen OC, Ravichandran S, et al. Characteristics and natural history of early-stage cardiac transthyretin amyloidosis. *Eur Heart J*. 2022;43(27):2622-32. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehac259>.
13. See ASY, Ho JS, Chan MY, Lim YC, Yeo TC, Chai P, et al. Prevalence and risk factors of cardiac amyloidosis in heart failure: a systematic review and meta-analysis. *Heart Lung Circ*. 2022;31(11):1450-62. <https://doi.org/10.1016/j.hlc.2022.08.002>.