

# Amiloidose cardíaca: juntando as peças do quebra cabeça

*Cardiac amyloidosis: putting the puzzle pieces together*

José Guilherme Pereira Riberto Favero  
Centro Universitário de Volta Redonda - UniFOA  
[jgfavero@hotmail.com](mailto:jgfavero@hotmail.com)

Cláudia Mariana da Silveira Bittencourt  
Centro Universitário de Volta Redonda - UniFOA  
[claudia.bittencourt@unifoa.edu.br](mailto:claudia.bittencourt@unifoa.edu.br)

João Paulo dos Santos Barenco Pinto  
Centro Universitário de Volta Redonda - UniFOA  
[jpbarenco@hotmail.com](mailto:jpbarenco@hotmail.com)

## RESUMO

A amiloidose é um termo utilizado para retratar um grupo de distúrbios de dobramentos de proteínas, que se caracterizam por uma deposição extracelular de fibrilas proteicas poliméricas insolúveis em tecidos e órgãos. Na amiloidose cardíaca, a miocardiopatia amiloide é caracterizada por hipertrofia ventricular concêntrica e disfunção diastólica associada à elevação do peptídeo natriurético cerebral ou N-terminal do precursor do peptídeo natriurético cerebral, assim como a troponina. O artigo tem por objetivo relatar o manejo de um caso no qual um paciente foi diagnosticado com amiloidose cardíaca. A doença está associada a uma alta taxa de mortalidade, um longo atraso entre os primeiros sinais e o diagnóstico, mas um curto intervalo entre o diagnóstico e o óbito. O manejo desses pacientes assim como foi realizado no caso, inclui uma abordagem abrangente para administrar cuidados de suporte, bem como o tratamento específico para o subtipo de amiloidose.

**Palavras-chave:** Doença cardíaca; Amiloidose; Mortalidade.

## ABSTRACT

*Amyloidosis is a term used to describe a group of protein folding disorders, which are characterized by an extracellular deposition of insoluble polymeric protein fibrils in tissues and organs. In cardiac amyloidosis, amyloid cardiomyopathy is characterized by concentric ventricular hypertrophy and diastolic dysfunction associated with elevation of brain natriuretic peptide or N-terminal brain natriuretic peptide precursor, as well as troponin. The article aims to report the management of a case in which a patient was diagnosed with cardiac amyloidosis. The disease is associated with a high mortality rate, a long delay between first signs and diagnosis, but a short interval between diagnosis and death. The management of these patients, as performed in this case, includes a comprehensive approach to administer supportive care, as well as specific treatment for the amyloidosis subtype.*

**Keywords:** Heart disease; Amyloidosis; Mortality.

## 1 CONTEXTO

A amiloidose é um termo utilizado para retratar um grupo de distúrbios de dobramentos de proteínas, que se caracterizam por uma deposição extracelular de fibrilas proteicas poliméricas insolúveis em tecidos e órgãos (MARCONDES-BRAGA et al., 2021).

O diagnóstico e tratamento da amiloidose dependem da identificação histopatológica dos depósitos de amiloides, da imuno-histoquímica, da bioquímica, da determinação genética e das características da doença amiloide. Além disso, a história do paciente, o exame físico, a apresentação clínica, idade, origem étnica, comprometimento de órgãos sistêmicos, doenças subjacentes e história familiar devem ser considerados, pois podem fornecer indicações úteis sobre o tipo de amiloide que está envolvido (MACEDO et al., 2020; MARCONDES-BRAGA et al., 2021).

Na área da cardiologia, a miocardiopatia amiloide é caracterizada por hipertrofia ventricular concêntrica e disfunção diastólica associada à elevação do peptídeo natriurético cerebral ou N-terminal do precursor do peptídeo natriurético cerebral, assim como a troponina. Esses biomarcadores cardíacos devem ser utilizados para estadiar, estabelecer prognóstico e monitorar a atividade da doença em pacientes com amiloidose primária AL (cadeia leve de imunoglobulina). (MARCONDES-BRAGA et al., 2021).

O ecocardiograma é o método de imagem cardíaca de primeira linha. Particularmente no estágio inicial, falta especificidade para distinguir com precisão as doenças cardíacas infiltrativas ou hipertróficas amiloides das não amiloides. Os achados clássicos são aumento biatrial, espessamento valvar e interatrial, derrame pleural e pericárdico e hipertrofia biventricular de aspecto brilhante e cintilante com fração de ejeção ventricular esquerda preservada associada a padrão restritivo com disfunção diastólica. No entanto, a maioria desses achados geralmente são encontrados em um estágio avançado da doença e são inespecíficos para amiloidose cardíaca. A presença de uma pequena onda A no Doppler de influxo mitral, particularmente na ausência de outras características de enchimento restritivo do VE, é uma pista para identificar a disfunção atrial. A ressonância magnética cardíaca (RMC) é reconhecida por sua capacidade de fornecer avaliação morfológica e funcional padrão-ouro do coração (MACEDO et al., 2020)

## 2 APRESENTAÇÃO DO CASO

O presente artigo se trata de um relato de caso em que se fundamentou o conteúdo teórico através de uma revisão da literatura utilizando as bases de dados: PubMed, SciELO e Google Acadêmico. As informações utilizadas foram adquiridas através da análise do prontuário médico do paciente do gênero masculino assistido em internação hospitalar na Enfermaria de Clínica Médica e acompanhamento ambulatorial no Hospital Municipal Dr Munir Rafful (HMMR), localizado no município de Volta Redonda – RJ. A coleta de dados foi realizada após o estudo ser submetido e aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da UniFOA. O caso apresentado faz parte do Projeto de Educação no Trabalho para a Saúde do Centro Universitário de Volta Redonda - PET-UniFOA”, registrado no CAAE sob o número 30457714.1.0000.523.

Paciente do sexo masculino, 84 anos, negro, deu entrada na unidade hospitalar relatando dor e edema em região proximal de membro inferior esquerdo (MIE), na coxa esquerda. Apresentava dificuldade para mobilizar membro, com início há 1 semana. A dor era intensa desde o início do quadro. Relatava em oportunidade presença de hematoma ocorrido no dia de admissão. O paciente apresentava histórico de palpitações, bradicardia e hipotensão, não tolerando bem medicações anti-hipertensivas. Foi realizado eletrocardiograma (ECG) na admissão que mostrou ritmo sinusal com taquicardia sinusal, extrassístoles supraventriculares frequentes, além de bloqueio de ramo direito. O ecocardiograma transtorácico (ECOTT) foi realizado para avaliação de arritmia, revelando uma fração de ejeção de 65%, diâmetro diastólico do

ventrículo esquerdo (DDVE) de 48mm, diâmetro sistólico de ventrículo esquerdo (DSVE) de 33mm, Septo interventricular (SIV) 16mm, Parede posterior do VE (PPVE) 13mm, aorta (AO) 30mm, átrio esquerdo (AE) 42 ml/m<sup>2</sup>, insuficiência Mitral leve Insuficiência aórtica leve. A ultrassonografia com doppler indicou TVP proximal em MIE. Evolui com redução de edema em membro afetado e melhora do quadro algico.

### 3 TRATAMENTO

O tratamento inicial foi realizado com o intuito de dar suporte aos sintomas de insuficiência cardíaca, manejo de arritmias e distúrbios de condução. Sendo assim o paciente iniciou o tratamento com Carvedilol 12,5mg – 1 comprimido de 12/12h que depois foi substituído por Bisoprolol 5mg 1 comprimido ao dia; também foi agregado ao tratamento Amiodarona 100mg – 1 comprimido ao dia, e Lixiona (Endoxabana 60mg) – 1 comprimido ao dia. Foi ainda planejada a introdução do Tafamidis Meglumina, indicada para o tratamento de amiloidose associada à transtirretina, em pacientes adultos com cardiomiopatia tipo selvagem ou hereditária.

### 4 RESULTADO E ACOMPANHAMENTO

Após estabilização do quadro algico foi optada a alta do paciente e encaminhamento para o acompanhamento ambulatorial. Após 1 mês da data de internação do paciente, foi realizado ressonância magnética cardíaca (RM) ambulatorialmente apontando aumento do átrio esquerdo de grau importante (AE = 51 ml/m<sup>2</sup>), hipertrofia concêntrica do ventrículo esquerdo de grau moderado (SIV = 14mm/ PP = 12mm), além de demonstrar realce tardio de padrão heterogêneo, mesoepicárdico, poupando o endocárdio e sem relação com a topografia coronariana, acometendo principalmente os sítios de inserção do ventrículo direito (VD) no septo interventricular e a porção basal da parede ínfero-lateral do ventrículo esquerdo (VE), com grau de acometimento pelo realce tardio foi avaliado como moderado (10% da massa total do VE). Esse padrão, demonstrado pela RM, de realce tardio é sugestivo de injúria miocárdica de etiologia não-isquêmica. O aspecto mostrou ser compatível com a fase inicial da amiloidose cardíaca. Com isso, paciente foi encaminhando para acompanhamento no Instituto Nacional de Cardiologia (INC), no qual aguarda a cintilografia com pirofosfato para checagem do tipo de amiloidose, para justificar o tratamento com tafamidis meglumina. Paciente também aguardando estudo eletrofisiológico para avaliação de síncope de repetição associada a Fibrilação atrial de baixa resposta ventricular, e Bloqueio de ramo direito (paciente com suspeita de bloqueio infra-hissiniano, com exames não invasivos inconclusivos; aguarda avaliação de intervalo HV).

### 5 DISCUSSÃO

A amiloidose cardíaca está associada a uma alta taxa de mortalidade, um longo atraso entre os primeiros sinais e o diagnóstico, mas um curto intervalo entre o diagnóstico e o óbito. A falta de reconhecimento dessa entidade clínica, sintomas inespecíficos e comorbidades muitas vezes levam ao atraso no diagnóstico, resultando na progressão da doença (MACEDO et al., 2020). A amiloidose cardíaca pode ser considerada hoje uma causa relativamente comum e tratável de insuficiência cardíaca com fração de ejeção preservada (ICFep), particularmente a amiloidose cardíaca ligada à transtirretina (ATTR) na sua forma selvagem ou sistêmica senil (ATTR-wt), cujo diagnóstico tem aumentado de forma expressiva (MARCONDES-BRAGA et al., 2021).

A deposição de substância amiloide no coração dá-se normalmente no miocárdio, entre os miócitos (extracelular), levando a atrofia destes e da qual resulta um aumento da rigidez ventricular, um padrão

típico das miocardiopatias restritivas, sendo esta considerada o protótipo das formas infiltrativas de miocardiopatia restritiva. Este aumento da rigidez ventricular tem como consequência um padrão de enchimento restritivo com pressões de enchimento elevadas, cavidades ventriculares de dimensões normais (podendo até estar reduzidas) e aurículas dilatadas, gerando uma disfunção diastólica que pode evoluir para uma disfunção sistólica com o passar do tempo. Isto leva a que os sintomas de insuficiência cardíaca sejam geralmente a forma de apresentação inicial, com dispneia para esforços cada vez menores devido à incapacidade de o ventrículo ter um enchimento adequado com frequências cardíacas elevadas, o que leva a aumentos modestos no volume de ejeção (PEREIRA; GROGAN; DEC, 2018)

O manejo de pacientes com amiloidose cardíaca, assim como foi realizado no caso, inclui uma abordagem abrangente para administrar cuidados de suporte, bem como o tratamento específico para o subtipo de amiloidose. Os cuidados de suporte são caracterizados pelo tratamento de sintomas de insuficiência cardíaca, manejo de arritmias e distúrbios de condução e avaliação para transplante cardíaco (MACEDO et al., 2020). Para o tratamento específico da amiloidose cardíaca utiliza-se o Tafamidis, que é uma nova molécula que pode se ligar a um sítio de ligação de tiroxina do tetrâmero TTR, resultando na inibição de sua dissociação em monômeros, um passo importante na cascata de formação de amiloide TTR (MAURER et al., 2018).

Vale ressaltar a dificuldade do diagnóstico, devido, muitas vezes, à baixa especificidade dos sinais e sintomas.

## 6 EXERCÍCIOS DE APRENDIZADO

1) A amiloidose é um termo utilizado para retratar um grupo de distúrbios de dobramentos de proteínas, que se caracterizam por uma deposição extracelular de fibrilas proteicas poliméricas insolúveis em tecidos e órgãos. Em relação a amiloidose cardíaca qual afirmativa está correta?

A) É uma cardiomiopatia infiltrativa mas com bom prognóstico caso haja o diagnóstico e tratamento precoce.

B) Histologicamente, os depósitos amiloide estão dentro dos miócitos cardíacos e podem ser detectados pela coloração com hematoxilina-eosina.

C) A amiloidose pode causar espessamento das valvas cardíacas, sendo a sua principal característica causar a disfunção valvar.

D) Os achados ecocardiográficos mais comuns incluem aumento da espessura das paredes ventriculares (textura granular e brilhante), dilatação dos átrios e espessamento do septo interatrial.

R: D) Fonte: PEREIRA, Naveen L.; GROGAN, Martha; DEC, G. William. Spectrum of restrictive and infiltrative cardiomyopathies: part 2 of a 2-part series. *Journal of the American College of Cardiology*, v. 71, n. 10, p. 1149-1166, 2018.

2) O manejo de pacientes com amiloidose cardíaca inclui uma abordagem abrangente para administrar cuidados de suporte, bem como o tratamento específico para o subtipo de amiloidose. Sendo assim marque a melhor conduta como cuidados de suporte:

A) Os cuidados de suporte são caracterizados pelo tratamento de sintomas de insuficiência cardíaca (IC), manejo de arritmias e distúrbios de condução e avaliação para transplante cardíaco.

B) Os cuidados de suporte são caracterizados pelo tratamento de sintomas de insuficiência cardíaca, apenas.

C) Os cuidados de suporte são caracterizados pelo tratamento de sintomas de hipertensão arterial, manejo de arritmias e avaliação para transplante cardíaco.

D) Os cuidados de suporte são caracterizados pelo manejo de arritmias e avaliação para transplante cardíaco.

R: A) fonte: MACEDO, Ariane Vieira Scarlatelli et al. Advances in the treatment of cardiac amyloidosis. Current Treatment Options in Oncology, v. 21, n. 5, p. 1-18, 2020.

3) Descreva dois achados clássicos de amiloidose cardíaca no ecocardiograma:

R: Os achados clássicos são aumento biatrial, espessamento valvar e interatrial, derrame pleural e pericárdico e hipertrofia biventricular de aspecto brilhante e cintilante com fração de ejeção ventricular esquerda preservada associada a padrão restritivo com disfunção diastólica

## REFERÊNCIAS

MACEDO, Ariane Vieira Scarlatelli et al. Advances in the treatment of cardiac amyloidosis. Current Treatment Options in Oncology, v. 21, n. 5, p. 1-18, 2020.

MARCONDES-BRAGA, Fabiana G. et al. Atualização de Tópicos Emergentes da Diretriz Brasileira de Insuficiência Cardíaca-2021. Arquivos Brasileiros de Cardiologia, v. 116, p. 1174-1212, 2021.

MAURER, Mathew S. et al. Tafamidis treatment for patients with transthyretin amyloid cardiomyopathy. New England Journal of Medicine, v. 379, n. 11, p. 1007-1016, 2018.

PEREIRA, Naveen L.; GROGAN, Martha; DEC, G. William. Spectrum of restrictive and infiltrative cardiomyopathies: part 2 of a 2-part series. Journal of the American College of Cardiology, v. 71, n. 10, p. 1149-1166, 2018.