

Amiloidose Familiar associada à rara mutação do gene TTR variante p.Ile127Val: um relato de caso

A Amiloidose Familiar associada à transtirretina é uma doença rara, geneticamente determinada, de herança autossômica dominante, de penetrância e expressividade variáveis. A sintomatologia é gerada pelo depósito nos tecidos da proteína transtirretina mal formada por mutação no gene TTR, sendo a V30M (Val30Met – substituição da metionina pela valina na posição 30) a variação mais comum. As principais manifestações clínicas estão associadas à neuropatia periférica sensitivo-motora autonômica, nefropatia, cardiomiopatia e oftalmopatia. Este relato clínico tem como objetivo apresentar a Amiloidose Familiar, se destacando a polineuropatia periférica (PAF-TTR), ocasionada por uma rara variante Chr18: 29.178.573 A>G do gene TTR, que promove a substituição da isoleucina na posição 127 por valina (p.Ile127Val, também conhecida como p.Ile107Val).

Trata-se de um homem, 68 anos, natural de Mariana (MG), hipertenso, filho de pais consanguíneos, com queixa de perda ponderal de 14 Kg em 10 meses, diarreia (3 a 4 evacuações líquidas por dia), fraqueza nos membros superiores e inferiores e parestesia em mãos e pés. Ao exame físico, apresentava-se emagrecido, em uso de cadeiras de rodas, com hipotrofia muscular generalizada, predominando em mãos e pernas com fraqueza muscular grau 3 proximal e grau 2 distal, arreflexia osteotendinosa global, hipoestesia superficial (tátil) em botas e luvas, apalestesia distal em membros inferiores, atrofia e fasciculações de língua. À extensa propedêutica de imagem e laboratorial, encontravam-se dentro dos limites de normalidade. A eletroneuromiografia evidenciou polineuropatia crônica simétrica sensitivo-motora primariamente axonal. Foi realizado SWAB bucal para a pesquisa de PAF-TTR, que demonstrou a mutação p.Ile127Val do gene TTR, caracterizada por uma heterozigose confirmando o diagnóstico de PAF-TTR. Após rastreio, sua filha de 39 anos assintomática, foi identificada com a mutação semelhante. Os seus outros 2 filhos não se dispuseram a realizar o teste genético. Atualmente, o paciente encontra-se em acompanhamento multidisciplinar.

Mesmo se tratando de uma doença rara, é importante a conscientização do neurologista sobre a PAF-TTR, uma vez que permite o diagnóstico e tratamento precoces, bem como o aconselhamento genético.