**AMILOIDOSE HEREDITÁRIA: DOENÇA SISTÊMICA RARA E DE PROGNÓSTICO RESERVADO**

Larissa Rocha Alipio Duarte1; Carolina Mibielli de Souza2; Mariana Madureira Frois3; Doralina Cristina Vieira dos Santos4; Stéphannie Freitas Miranda e Souza5; Fernanda Freire Campos Nunes6.

1 Larissa Rocha Alipio Duarte; Centro Universitário de Belo Horizonte (UniBH), Belo Horizonte - MG; [larissarochaalipio@gmail.com](mailto:larissarochaalipio@gmail.com); (31) 98525-3120.

2 Centro Universitário de Belo Horizonte (UniBH), Belo Horizonte - MG; medcarolinamibielli[@gmail.com](mailto:medcarolinamibielli@gmail.com); (31) 99213-1624.

3 Centro Universitário de Belo Horizonte (UniBH), Belo Horizonte - MG; [marianamfrois@gmail.com](mailto:marianamfrois@gmail.com); (31) 98457-4646.

4 Centro Universitário de Belo Horizonte (UniBH), Belo Horizonte - MG; [doralinavieira08@gmail.com](mailto:doralinavieira08@gmail.com); (31) 99217-5634.

5 Centro Universitário de Belo Horizonte (UniBH); [stephanniefm@gmail.com](mailto:stephanniefm@gmail.com); (31) 98478-6110.

6 Doutora em Ciências da Saúde e Docente do Centro Universitário de Belo Horizonte (UniBH); [fernanda.nunes@prof.unibh.br](mailto:fernanda.nunes@prof.unibh.br) - (31) 985634977.

Palavras-chave: Amiloidose; Autossômica dominante; Proteína amilóide.

**RESUMO**

INTRODUÇÃO: A amiloidose consiste em distúrbio no dobramento protéico, originando agrupamento fibrilar que acumula-se em meio extracelular de forma sistêmica1,2. Em decorrência dos depósitos de proteína amiloide (PA), causa progressiva alteração arquitetural e funcional do tecido. Classifica-se a patologia de acordo com a deposição de fibrila - local (amiloidose primária) ou disseminada (amiloidose sistêmica primária, secundária ou hereditária)3. OBJETIVOS: Demonstrar a importância do conhecimento dos tipos de amiloidose hereditária, por constituírem-se doenças raras e de prognóstico limitado. MÉTODOS: Trata-se de estudo de revisão bibliográfica com base em artigos publicados sobre Amiloidose nas bases de dados MedLine e Scielo. Foram utilizados os descritores “amiloidose”, “amiloidose hereditária” e “diagnóstico da amiloidose”, sendo selecionados 10 artigos de relevância na área da genética. RESULTADOS: Dentre as formas de amiloidose, tem-se o subgrupo familiar de herança autossômica dominante. A amiloidose hereditária (AH) apresenta caráter disseminado e as principais proteínas envolvidas na patogênese são a transtirretina (ATTR); apolipoproteínas A-I e A-II (ApoA-I; ApoA-II); gelsolina (AGel); cadeia alfa do fibrinogênio (AFib) e lisozima (Lys)2,3. A mutação mais comum ocorre na ATTR (V30M) e cursa com hipotensão postural, neuropatias periféricas e autonômicas progressivas e cardiomiopatias4. A ApoA-I (L75P, L174S) manifesta-se com acometimento miocárdico e hepatorrenal, enquanto a ApoA-II caracteriza-se por aterosclerose e glomerulopatia. A AFib engloba 3 mutações - R524L, E526V, R554L -, cursando com hipertensão secundária à lesão renal e deposição vascular 3,5,6. Outras mutações incluem a AGel (D187N e D187Y) e a Lys (I56T, W64R e D74H), que podem cursar, respectivamente, com distrofias da córnea e pele e neuropatias; insuficiência renal dialítica e síndrome de Sjögren3,7,8. O diagnóstico e a tipagem se baseiam em biópsia por coloração com vermelho do Congo, seguida por imunohistoquímica e teste genético9. A terapêutica é definida pelo tipo de amiloidose, clínica, idade e preferência pessoal do paciente1. CONCLUSÕES: Ainda que rara, a AH apresenta repercussões clínicas significativas e requer reconhecimento e diagnóstico precoces2,7. A determinação de seu tipo, por sua vez, permite terapêutica efetiva, visto que suas variantes proteicas diferem, além da composição bioquímica, quanto ao envolvimento dos órgãos, prognóstico e tratamento10.

REFERÊNCIAS

1- Amyloidosis Support Groups. Amyloidosis Awareness: for patients and their support network, including physicians, nurses and medical students. 2013. Disponível em: <https://www.amyloidosissupport.org/AmyloidAware_Booklet.pdf>.

2- Pinney JH, Hawkins PN. Amyloidosis. Ann Clin Biochem. 2012; 49(3):229-41.

3- Xavier FC. Amiloidose: revisão bibliográfica. [Tese de Doutorado]. Portugal: Universidade da Beira Interior; 2008.

4- Arciello A, Piccoli R, Monti, DM. Apolipoprotein A-I: the dual face of a protein. FEBS Letters. 2016; 590(23), 4171–4179.

5- Miyahara E, et al. Comprehensive proteomic profiles of mouse AApoAII amyloid fibrils provide insights into the involvement of lipoproteins in the pathology of amyloidosis. J Proteomics . 2018; 172:111-121.

6- Tavares I, Vaz R, Moreira L, Rodrigues PP, Ramon VJ, et al. Renal amyloidosis: classification of 102 consecutive cases. Port J Nephrol Hypert. 2014; 28(3): 201-209.

7- Scafi M, et al. Lysozyme amyloidosis. Rev Med Interne. 2019; 40(5):323-329.

8- Benyamine A, et al. Hereditary lysozyme amyloidosis with sicca syndrome, digestive, arterial, and tracheobronchial involvement: case-based review. Clin Rheumatol. 2017; 36(11): 2623-2628.

9- Rezk T, et al. The complementary role of histology and proteomics for diagnosis and typing of systemic amyloidosis. J Pathol Clin Res. 2019; 5(3): 145–153.

10- Wechalekar AD, Gilmore JD, Hawkins PN. Systemic amyloidosis. Lancet. 2016; 387(10038):2641-2654.