

## **Polineuropatia Amiloidótica Familiar, aspectos neurológicos e diagnósticos diferenciais: um relato de caso.**

**Objetivo:** Relatar caso de paciente com Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF), focando no aspecto neurológico e diagnósticos diferenciais. **Relato de caso:** G.P.F, masculino, 66 anos, previamente coronariopata, hipertenso, portador de Hipertrofia Ventricular Esquerda e Bloqueio Fascicular Anterior Esquerdo, compareceu ao Hospital Universitário da Universidade Federal de Juiz de Fora em 2019 com queixa de hipoestesia em membros inferiores, distal, com caráter ascendente progressivo, que evoluiu para acometimento de membros superiores. Os sintomas neurológicos progrediram para acometimento motor, caracterizado por tetraparesia distal, arreflexia crural, fasciculações, marcha escarvante, e disautonomia (impotência sexual e alteração do hábito intestinal). Nega história de diabetes mellitus, cujos sintomas poderiam ser diagnóstico diferencial, devido ao acometimento sensitivo comprimento-dependente. Em exame inicial de eletroneuromiografia (ENMG) foi evidenciado achados de polineuropatia crônica desmielinizante, sendo realizado pulsoterapia com metilprednisolona, por diagnóstico, à priori, de Polirradiculoneuropatia Inflamatória Desmielinizante Crônica (PIDC). No entanto, devido a progressão dos sintomas, exame recente de ENMG demonstrar achados axonais, além de presença de fasciculações, infrequentes no PIDC, foi realizado teste genético que constatou mutação Val50Met, caracterizando PAF e, dessa forma, agrupando as manifestações de neuropatia e cardiopatia do paciente, que devem ser analisadas em conjunto. Foi então iniciado inotersena quinzenalmente, com estabilização do quadro. **Conclusão:** PAF é uma doença autossômica dominante de mutação no gene da Transtirretina, que, mutada, leva à deposição proteica no espaço extracelular, sistemicamente. Na forma clássica, inicia-se com déficit sensitivo distal, porém progressivo, levando à acometimento autonômico e motor, com importante impacto na qualidade de vida. Tal lesão gera a sintomatologia do paciente G.P.F, de disautonomia, sintomas sensitivos e alterações motoras (arreflexia, tetraparesia distal e marcha escarvante), corroborado com diagnóstico pela análise genética. Todavia, por ser rara, é sujeita a confusões com demais causas de neuropatia, sendo, no entanto, relevante como diagnóstico diferencial, devido ao grau de incapacidade que gera. Logo, dor neuropática,

paresia em membros superiores, ausência de ataxia, perda sensorial de fibras finas acima do punho e disautonomia, excluem-na de outras doenças.

