

EDIÇÃO ESPECIAL

MIOCARDIOPATIA POR AMILOIDOSE: RELATO DE CASO

Amyloidosis Cardiomyopathy: Case Report

Carolina Búrigo Milanez¹

Beatriz Cardoso Voltolini²

Helen Teixeira³

Laura Peters Matias⁴

Yasmin Allan⁵

Emanuel Manente Milanez⁶

Resumo: A amiloidose cardíaca representa uma doença crônica e progressiva caracterizada pelo depósito de proteínas anormais no miocárdio, resultando em alterações estruturais e funcionais que culminam em insuficiência cardíaca e comprometimento multissistêmico. A identificação precoce dessa condição é um desafio clínico, especialmente em pacientes idosos, visto que os sintomas são inespecíficos e podem se confundir com outras cardiopatias. O presente estudo descreve o caso de um homem de 86 anos, portador de múltiplas comorbidades, que apresentou dispneia progressiva, derrames pleurais recorrentes e miocardiopatia restritiva. Os exames de imagem e laboratoriais confirmaram o diagnóstico de amiloidose cardíaca com comprometimento estrutural e funcional avançado. A evolução clínica reforça a importância da investigação minuciosa

70

¹ Acadêmica do curso de Medicina; Universidade do Extremo Sul Catarinense (Curso de Medicina), Criciúma - SC, Brasil. Email: carolbmilanez@gmail.com ORCID: 0009-0005-5482-4878 Lattes: <http://lattes.cnpq.br/1139065422181162>

² Acadêmica do curso de Medicina; Universidade do Extremo Sul Catarinense (Curso de Medicina), Criciúma - SC, Brasil. Email: beatrizvoltolini@unesc.net ORCID:0009-0007-4429-7546 Lattes: <http://lattes.cnpq.br/5607489071469596>

³ Acadêmica do curso de Medicina; Universidade do Extremo Sul Catarinense (Curso de Medicina), Criciúma - SC, Brasil. Email: teixeirahelen18@gmail.com ORCID:0009-0006-7807-0123 Lattes: <http://lattes.cnpq.br/2672539402410582>

⁴ Acadêmica do curso de Medicina; Universidade do Extremo Sul Catarinense (Curso de Medicina), Criciúma - SC, Brasil. Email: laurapetersm@outlook.com ORCID: 0009-0006-7579-4644 Lattes: <http://lattes.cnpq.br/4910103139986781>

⁵ Acadêmica do curso de Medicina; Universidade do Extremo Sul Catarinense (Curso de Medicina), Criciúma - SC, Brasil. Email: yasmin.allan@unesc.net ORCID: 0009-0005-0170-9454 Lattes: <http://lattes.cnpq.br/6733842697506303>

⁶ Médico Cardiologista professor do curso de Medicina; Universidade do Extremo Sul Catarinense (Curso de Medicina), Criciúma - SC, Brasil. Email: emanuilmilanez@gmail.com ORCID: 0009-0003-7291-2471 Lattes: <http://lattes.cnpq.br/4366791790314682>

Autor Correspondente:

Emanuel Manente Milanez

Endereço: Rua Princesa Isabel, 65, Centro, Criciúma - SC.

Telefone: (48) 99978-0982.

Email: cemanuilmilanez@gmail.com.

diante de sinais de alerta e a necessidade de um manejo individualizado e multidisciplinar. Conclui-se que o diagnóstico precoce da amiloidose cardíaca é determinante para minimizar complicações, melhorar a qualidade de vida e reduzir a mortalidade associada.

Palavras-chave: Miocardiopatia, amiloidose, relato de caso, cardiologia

Abstract: Cardiac amyloidosis is a chronic and progressive disease characterized by the deposition of abnormal proteins in the myocardium, leading to structural and functional alterations that result in heart failure and multisystem involvement. Early identification of this condition is a clinical challenge, particularly in elderly patients, since symptoms are nonspecific and may overlap with other cardiopathies. This study describes the case of an 86-year-old man with multiple comorbidities who presented with progressive dyspnea, recurrent pleural effusions, and restrictive cardiomyopathy. Imaging and laboratory findings confirmed the diagnosis of cardiac amyloidosis with advanced structural and functional impairment. Clinical evolution highlights the importance of thorough investigation when facing warning signs and the need for individualized and multidisciplinary management. It is concluded that early diagnosis of cardiac amyloidosis is crucial to minimize complications, improve quality of life, and reduce associated mortality.

Keywords: Cardiomyopathy, amyloidosis, case report, cardiology

Introdução

A amiloidose cardíaca (AC), causada pela deposição de fibrilas amiloides nos tecidos cardíacos, é considerada uma doença crônica progressiva, uma vez que afeta a estrutura e a função cardíaca normal. Com o avanço da doença, novas fibras amiloides se depositam, acarretando em disfunção diastólica e insuficiência cardíaca. Diversos órgãos, além do coração, podem ser acometidos pela AC, como rins, pulmões e sistema nervoso, promovendo injúrias em múltiplos sistemas, transformando a AC em uma doença grave e nociva à vida do paciente¹.

A AC era anteriormente caracterizada como uma doença rara, apresentando-se em menos de 5 em cada 10.000 pessoas. Entretanto, estudos de

triagem recentes indicam que a raridade da doença se deve a falta de sua busca ativa. A prevalência dessa condição foi estimada em cerca de 21% da população durante a realização de autópsias em idosos não selecionados. Ademais, a média de idade dos pacientes com AC, em seus diferentes contextos, varia entre 74 a 90 anos, sendo a maior parte dos afetados os indivíduos do sexo masculino².

Diversos outros fatores estão fortemente relacionados ao desenvolvimento de AC, como a idade e a genética. Dessa forma, sabe-se que pessoas com mais de 60 anos possuem um risco aumentado de AC do que os indivíduos mais novos. Além disso, a genética encontra-se na lista de fatores de risco, uma vez que possuir parentes de primeiro grau que possuem o diagnóstico de AC também eleva o risco de desenvolver a forma hereditária³.

Embora mais de 30 proteínas precursoras sejam conhecidas causadoras da doença, as duas formas mais comuns são a amiloidose de cadeia leve (AL) e amiloidose por transtirretina (ATTR). Em particular, a AL ocorre por presença de cadeias leves de imunoglobulinas anormais — tipicamente discrasia de plasmócitos — enquanto a ATTR está relacionada a depósitos de proteína transtirretina. Nessa etiologia, o fígado é responsável por produzir a proteína precursora de transtirretina. Com o decorrer dos anos, os tetrâmeros são progressivamente dissociados em monômeros, levando à agregação em fibrilas amiloides. Raramente, ocorre uma mutação do gene transtirretina (TTR), fato que ocasiona a produção patológica da proteína, formando a amiloidose ATTR hereditária, de forma prematura⁴.

O diagnóstico precoce da amiloidose cardíaca é de extrema importância, objetivando a redução de danos à saúde dos pacientes. Porém, em razão de sua grande variabilidade de sintomas, a AC caracteriza-se por uma comorbidade complexa e multifacetada. Os sinais e os sintomas típicos incluem dispneia, cansaço, edema de membros inferiores e pressão arterial sistólica reduzida⁵. No entanto, cerca de 75% dos acometidos pela AC possuem evidência amilóide em outros órgãos, aumentando o conjunto que compõe a sintomatologia do paciente com AC⁶. Em virtude disso, sintomas e sinais extracardíacos são de suma importância para o diagnóstico e são definidos como “bandeiras vermelhas” da doença. Estes são: síndrome do túnel do carpo, rotura de tendão de bíceps e estenose lombar da coluna vertebral, púrpura periorbital, proteinúria, baixa voltagem ou padrão de pseudo-infarto em eletrocardiograma⁴.

Destaca-se, portanto, a dimensão de ações de promoção e de prevenção em saúde, com o objetivo de identificar precocemente aqueles indivíduos com fatores de risco para o desenvolvimento de AC, bem como aqueles que apresentam sinais e sintomas da comorbidade, a fim de reduzir os índices da doença e garantir o tratamento adequado.

Metodologia

Relato de caso.

Descrição do caso

Paciente do sexo masculino, 86 anos de idade, apresenta hipertensão arterial sistêmica, diabetes mellitus tipo 2, doença renal crônica, dislipidemia, não tabagista. Em acompanhamento cardiológico desde 2021, quando iniciou quadro de dispneia progressiva e episódios de derrame pleural recorrente. Evoluiu com miocardiopatia restritiva e posteriormente foi confirmado amiloidose cardíaca por ressonância magnética.

Exames laboratoriais (maio de 2025) com hemoglobina 16,2 g/dL, hematócrito 52,6%, leucócitos 7.840/mm³, plaquetas 151.000/mm³, creatinina 1,83 mg/dL, potássio 5,5 mEq/L, glicemia 113 mg/dL, Hb1Ac 6,9%, colesterol total 161 mg/dL, LDL 90 mg/dL, HDL 48 mg/dL, triglicerídeos 124 mg/dL, proteína C reativa 2,4 mg/L.

Tomografia computadorizada de tórax (junho de 2025) demonstrando derrame pleural bilateral moderado, consolidação em lobo inferior esquerdo, granuloma calcificado em pulmão direito, aumento da área cardíaca, ateromatose coronariana e aórtica.

Ecocardiograma (julho de 2025): Fração de ejeção VE 48%; hipertrofia concêntrica do VE (septo 16 mm, massa 205 g/m²); hipocinesia difusa do VE; insuficiência mitral moderada (anel calcificado); insuficiência tricúspide discreta; PSAP estimada em 61 mmHg (hipertensão pulmonar); dilatação discreta de átrios.

Dosagem de NT-proBNP (julho de 2025): 28.782pg/mL.

Ressonância magnética cardíaca (julho de 2025): ventrículo esquerdo hipertrófico, disfunção sistólica moderada; realce tardio subendocárdico difuso,

padrão não isquêmico, compatível com amiloidose cardíaca; fibrose transmural importante; insuficiência mitral moderada tricúspide leve a moderada; derrame pleural volumoso bilateral; pequeno derrame pericárdico. Comparado a estudo prévio demonstrou piora da função e aumento da fibrose. Realizou punção pleural devido derrame pleural, 700mL foram drenados, em aguardo do resultado da análise do líquido.

Eletrocardiograma (janeiro de 2025) com ritmo sinusal e bloqueio átrio ventricular de 1º grau.

Diagnósticos atuais de miocardiopatia por amiloidose cardíaca, insuficiência cardíaca (classe funcional New York Heart Association II, NT-proBNP 28.782pg/mL, disfunções sistólica e diastólica restritivas), hipertensão pulmonar secundária, insuficiência mitral moderada e tricúspide leve a moderada, derrame pleural recorrente e estado nutricional de risco (IMC 17kg/m²).

Em uso de dutasterida 0,5mg + cloridrato de tansulosina 0,4mg, candesartana cilexetila 8mg, espironolactona 25mg, hemifumarato de bisoprolol 5mg, empagliflozina 25mg, pitavastatina cálcica 2mg, ezetimiba 10mg e furosemida 40mg.

Discussão

O presente relato de caso evidencia a complexidade diagnóstica e terapêutica da miocardiopatia por amiloidose, principalmente em pacientes idosos com múltiplas comorbidades. A evolução clínica descrita reforça a necessidade de atenção aos sinais de alerta e de investigação precoce, visto que o diagnóstico tardio aumenta as chances de pior prognóstico.

Considerações Finais

Ressalta-se a importância do acompanhamento multidisciplinar e da abordagem individualizada, destacando, para a prática clínica, a relevância do diagnóstico diferencial da insuficiência cardíaca em idosos e o papel fundamental da identificação precoce da amiloidose cardíaca na promoção de melhor qualidade de vida, e redução de complicações futuras ao paciente.

Referências

¹DORBALA, Sharmila; et al. How to Image Cardiac Amyloidosis: A Practical Approach. **JACC Cardiovasc Imaging**, [S.l.], v. 13, p. 1368-1383, jun 2020. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31607664/>. Acesso em: 21 set. 2025.

²AIMO, Alberto; MERLO, Marco; PORCARI, Aldostefano; et al. Redefining the epidemiology of cardiac amyloidosis: a systematic review and meta-analysis of screening studies. **European Journal of Heart Failure**, v. 24, n. 12, p. 2342-2351, Dec. 2022. DOI: <https://doi.org/10.1002/ejhf.2532>

³RIVERA-ALMARAZ, Ana; et al. Disability, quality of life and all-cause mortality in older exican adults: association with multimorbidity and frailty. **BMC Geriatrics**, [S.l.], v. 18, p. 236, 2018. Disponível em: <https://doi.org/10.1186/s12877-018-0928-7>. Acesso em: 20 set. 2025.

⁴LAPTSEVA, N.; BENZ, D. C.; SCHWOTZER, R.; et al. Cardiac amyloidosis. **Swiss Medical Weekly**, v. 154, n. 11, p. 4186, Nov. 14, 2024. DOI: <https://doi.org/10.57187/s.4186>

⁵CAPELINE, Lorena Squassante. Desvendando os Desafios no Diagnóstico da Amiloidose Cardíaca. **Arq. Bras. Cardiol.**, v. 121, n. 4, e20240107, maio 2024. Disponível em: <https://abccardiol.org/short-editorial/desvendando-os-desafios-no-diagnostico-da-amiloidose-cardiaca/>. Acesso em: 20 set. 2025.

⁶GERTZ, Morie A. Cardiac amyloidosis. **Heart Failure Clinics**, v. 18, n. 3, p. 479-488, July 2022. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.hfc.2022.02.005>