

Miocardioapatia amiloide por transtirretina (ATTR-CM).

Perguntas frequentes

Representação artística apenas para efeito visual.



P: O que é amiloidose por transtirretina?

R: Amiloidose é uma doença caracterizada pelo depósito anômalo de uma proteína chamada amiloide (amiloidose) nos órgãos e tecidos do corpo. A amiloidose por transtirretina ocorre quando a proteína precursora é a transtirretina, uma proteína de transporte que, em vez de circular naturalmente, se deposita erradamente em várias partes do corpo, afetando mais frequentemente o sistema nervoso periférico e órgãos como o coração.^{1,2}

P: O que é a ATTR-CM?

R: ATTR-CM é uma forma rara e progressiva de amiloidose por transtirretina caracterizada pela acumulação de depósitos anormais de proteínas desnaturadas denominadas amiloide nos órgãos e tecidos do corpo. É uma apresentação de amiloidose por transtirretina que afeta principalmente o coração.¹

P: O que causa ATTR-CM?

R: É causada quando a transtirretina, uma proteína de transporte que circula naturalmente no sangue, se torna instável e se desdobra. A proteína desnaturada pode depositar-se no coração sob a forma de fibrilhas amiloides, que levam a rigidez do músculo cardíaco, originando insuficiência cardíaca.^{2,3}



P: O que é a amiloide?

R: Amiloide refere-se aos depósitos de fibrilhas anómalas que são indissolúveis e compostas por agregados de proteínas desnaturadas.¹

P: Quais os sintomas de ATTR-CM?

R: As pessoas com ATTR-CM apresentam frequentemente sintomas semelhantes aos tipos mais comuns de insuficiência cardíaca, o que pode originar diagnósticos incorretos ou incompletos. Estes sintomas incluem falta de ar, desmaio, fadiga e edema periférico (por ex. tornozelo). Muitas vezes, a doença é diagnosticada depois dos sintomas se tornarem graves.²

P: A ATTR-CM é hereditária?

R: Há uma forma que é hereditária (hATTR) causada por uma mutação no gene transtirretina. Há ainda uma forma não hereditária, conhecida como *wild-type* ou selvagem (wtATTR), associada com o envelhecimento. Nos dois tipos, a proteína transtirretina torna-se instável, depositando-se como amiloide no coração.²

P: Como é diagnosticada ATTR-CM?

R: Os sinais e sintomas de ATTR-CM são semelhantes aos de outras causas de insuficiência cardíaca, incluindo falta de ar, cansaço e edema. Depois da suspeita, o seu médico pode fazer vários exames para ajudar a diagnosticar a ATTR-CM ou identificar se está em risco, ou se um familiar seu pode estar em risco. O médico pode realizar análises adicionais de sangue e urina para excluir outra forma de amiloidose, denominada amiloidose por imunoglobulina de cadeia leve (ou AL).^{5,6}

P: Quem é tipicamente diagnosticado com ATTR-CM?

P: ATTR-CM ocorre tipicamente durante a idade adulta. hATTR pode ocorrer em pessoas a partir dos 50/60 anos, e wtATTR que representa a grande maioria dos doentes diagnosticados, ocorre geralmente depois dos 60 anos.^{2,4}

P: ATTR-CM é frequente?

R: A prevalência de ATTR-CM é desconhecida.⁴

P: Porque é a taxa de diagnóstico de ATTR-CM tão baixa?

R: Diagnosticar ATTR-CM é desafiador, uma vez que a sensibilização para esta doença é baixa e as pessoas apresentam muitas vezes sintomas semelhantes aos tipos mais frequentes de insuficiência cardíaca.⁴ Assim, a educação é essencial para aumentar a sensibilização e o conhecimento de miocardiopatia amiloide por transtirretina, que podem potencialmente ajudar a identificar mais cedo as pessoas com esta doença, diminuindo deste modo o percurso até ao seu diagnóstico definitivo e tratamento.

Apoio para os que vivem com ATTR-CM



Rua Joaquim António de Aguiar, 64, 2.º Dto.
1070-051 Lisboa
Telefone: (+351) 916 774 462
E-mail: geral@aadidic.pt
<https://aadidic.pt>

1. Genetics home reference (NIH). Transthyretin amyloidosis. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/transthyretin-amyloidosis> acedido a 13 de março de 2018. 2. ATTR Amyloidosis. Amyloidosis patient information Site. <http://www.amyloidosis.org.uk/introduction-to-attr-amyloidosis/#amyloid-cardiomyopathy> acedido a 13 de março de 2018. 3. Rapezzi C, Quarta CC, Riva L, et al. Transthyretin-related amyloidosis and the heart: a clinical overview. *Nat Rev Cardiol.* 2010;7:398-408. 4. Amyloidosis Foundation. Facts – A is for...amyloidosis. <http://www.amyloidosis.org/facts>. 2016 acedido a 13 de março de 2020. 5. Ando Y, Coelho T, Berk JL, et al. Guideline of transthyretin-related hereditary amyloidosis for clinicians. *Orphanet J Rare Dis.* 2013;8:31. 6. Gillmore JD, Maurer MS, Falk RH, et al. Non-biopsy diagnosis of cardiac transthyretin amyloidosis. *Circulation.* 2016;133(24):2404-2412.

