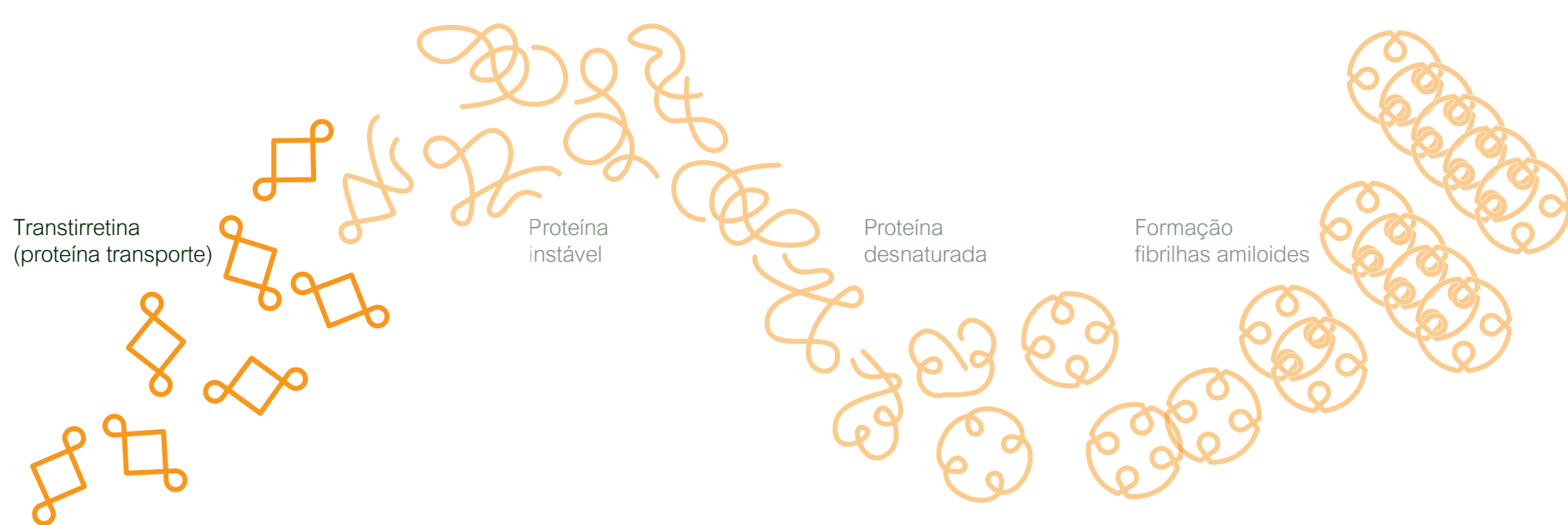


Miocardio patia amiloide por transtirretina (ATTR-CM)

Os factos

ATTR-CM é uma doença rara e progressiva causada quando a **transtirretina**, uma proteína de transporte que circula naturalmente no sangue, fica instável.¹

A proteína desnaturada pode depositar-se no coração sob a forma de **fibrilhas de amiloide**, que causam rigidez do músculo cardíaco, levando a insuficiência cardíaca.^{2,3}

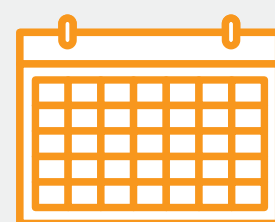


Representação artística apenas para efeito visual.



ATTR-CM pode ser hereditária (ATTRm ou hATTR), que é **causada por uma mutação** no gene transtirretina, **ou sem mutação e associada com o envelhecimento**, conhecida como a forma *wild-type* (ATTRwt) ou selvagem.³

Após o diagnóstico, a esperança média de vida para as pessoas com ATTR-CM é de 3 a 5 anos.²⁻⁵



Caminho difícil até diagnóstico



Pensa-se que há um grande número de doentes com ATTR-CM por diagnosticar⁶



A sensibilização para a doença é reduzida e os sintomas de ATTR-CM são semelhantes aos de insuficiência cardíaca.⁷

Os sintomas podem incluir:³



FALTA DE AR



FADIGA



EDEMA PERIFÉRICO por ex. tornozelo



TONTURAS/ DESMAIO

As pessoas com ATTR-CM **podem nunca receber um diagnóstico definitivo** e, se o recebem, tal ocorre após passarem muitos anos, com progressão significativa da doença.⁵

Como se diagnostica ATTR-CM?

Depois da suspeita de ATTR-CM com base nos sinais e sintomas apresentados, podem ser usados diversos exames para ajudar a identificar as pessoas em risco e a diagnosticar a doença.^{8,9}

Estes incluem:^{8,9}



ECOCARDIOGRAMA, ELETROCARDIOGRAMA, OU RESSONÂNCIA MAGNÉTICA CARDÍACA



CINTIGRAFIA ÓSSEA (uma forma de exame de diagnóstico para confirmar a presença de amiloide no coração)



TESTE GENÉTICO



BIÓPSIA CARDÍACA



PARA SABER MAIS FALE COM O SEU MÉDICO E COM A ASSOCIAÇÃO DE DOENTES AADIC*



É essencial maior educação e sensibilização para ATTR-CM, por forma a melhorar o diagnóstico e os cuidados das pessoas afetadas

1. Informação sobre genética do website: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/transstiretin-amyloidosis> acessado a 13 de junho de 2020. 2. Rapezzi C, Quarta CC, Riva L, et al. Transthyretin-related amyloidoses and the heart: a clinical overview. *Nat Rev Cardiol*. 2010;7:398-408. 3. ATTR Amyloidosis. Amyloidosis patient information Site. <http://www.amyloidosis.org.uk/introduction-to-attr-amyloidosis/#amyloid-cardiomyopathy> acessado a 12 de junho de 2020. 4. Connors LH, Doros G, Sam F, Badiee A, Seldin DC, Skinner M. Clinical features and survival in senile systemic amyloidosis: Comparison to familial transthyretin cardiomyopathy. *Amyloid*. 2011;18 (suppl 1):157-159. 5. Rapezzi, C., Lorenzini, M., Longhi, S. et al. Cardiac amyloidosis: the great pretender. *Heart Fail Rev* 20, 117-124 (2015). <https://doi.org/10.1007/s10741-015-9480-0> 6. Witteles RM et al. Screening for Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy in Everyday Practice. *JACC Heart Fail*. 2019;7(8):709-16 7. Amyloidosis Foundation. Facts - A is for... amyloidosis. <http://www.amyloidosis.org/facts>. 2016 acessado a 13 de março de 2020. 8. Ando Y, Coelho T, Berk JL, et al. Guideline of transthyretin-related hereditary amyloidosis for clinicians. *Orphanet J Rare Dis*. 2013;8:31. 9. Gillmore JD, Maurer MS, Falk RH, et al. Non-biopsy diagnosis of cardiac transthyretin amyloidosis. *Circulation*. 2016;133(24):2404-2412.

*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@aadid.pt
<https://aadid.pt>