



# AMILOIDOSE HEREDITÁRIA ATTR

## O QUE É A AMILOIDOSE HEREDITÁRIA ATTR?

A Amiloidose Hereditária ATTR (Transtorno de Amiloidose com Transtorno de Fibras de Transtirretina) é uma condição rara causada por uma mutação genética que leva à deposição de proteínas anormais (amiloides) em diferentes órgãos e tecidos do corpo. A principal proteína envolvida é a transtirretina (TTR), que, quando alterada, forma depósitos que prejudicam a função normal dos órgãos afetados.

Esta forma de amiloidose é hereditária, ou seja, é transmitida geneticamente e pode ser passada de geração para geração.

## POLINEUROPATIA AMILOIDÓTICA FAMILIAR (PAF-TTR)

A Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF-TTR) é uma das formas clínicas da Amiloidose Hereditária ATTR, caracterizada principalmente pelo acometimento dos nervos periféricos e autonômicos. Os pacientes frequentemente apresentam dor neuropática, fraqueza muscular progressiva, alterações gastrointestinais e disfunção autonômica, como hipotensão postural e distúrbios urinários. A forma mais comum da PAF-TTR está associada à mutação Val30Met (V30M), com alta prevalência em regiões de Portugal, Brasil e Japão.

## CAUSAS E FATORES DE RISCO

A Amiloidose Hereditária ATTR é causada por mutações no gene que codifica a proteína transtirretina (TTR). Quando esse gene apresenta uma mutação, a proteína transtirretina se torna instável, acumulando-se nos órgãos em forma de depósitos de amiloide, o que prejudica a função desses órgãos.

**Mutação genética:** a doença é transmitida de forma autossômica dominante, ou seja, basta um dos pais ter a mutação para que haja risco de transmissão aos filhos.

**Idade avançada:** embora os sintomas possam começar em qualquer idade, geralmente se manifestam após os 30 anos.

**História familiar:** a presença de casos familiares aumenta o risco de desenvolvimento da doença.

## SINTOMAS COMUNS

A Amiloidose Hereditária ATTR pode afetar vários órgãos, sendo mais comum a afetar os nervos periféricos, o coração e os rins. Os sintomas podem ser variados e progressivos:

### Neurológicos

**Neuropatia periférica:** formigamento, dor e perda de sensibilidade nos pés e mãos.

**Fraqueza muscular:** dificuldade para caminhar, equilíbrio comprometido.

**Autonômico:** alterações no controle de funções automáticas do corpo, como pressão arterial e digestão.

### Cardíacos

**Insuficiência cardíaca:** o acúmulo de amiloide no coração pode causar dificuldade no bombeamento de sangue, resultando em cansaço, falta de ar e inchaço nas pernas.

**Arritmias:** Alterações no ritmo cardíaco, podendo causar palpitações ou desmaios.

## Renais

**Insuficiência renal:** o depósito de amilóide nos rins pode afetar sua função, levando a problemas renais graves.

## Gastrointestinais

**Diarreia ou constipação:** o sistema digestivo pode ser afetado, provocando distúrbios intestinais.

## DESAFIOS DIAGNÓSTICOS

A Amiloidose Hereditária ATTR pode ser difícil de diagnosticar, pois seus sintomas podem se assemelhar a várias outras condições, incluindo doenças cardíacas, neuropatias e problemas renais. Além disso, como a doença é rara, pode ser diagnosticada tardiamente, o que torna o tratamento mais desafiador.

### Diagnóstico definitivo geralmente envolve

**Biópsia de tecido:** a confirmação de depósitos de amilóide em órgãos afetados.

**Exames genéticos:** identificação de mutações no gene TTR.

**Exames de imagem:** como ecocardiograma, ressonância magnética ou tomografia computadorizada, para observar o envolvimento de órgãos, especialmente o coração.

**Testes de função cardíaca e renal:** para avaliar o grau de comprometimento desses órgãos.

## TRATAMENTO

O tratamento da Amiloidose Hereditária ATTR tem como objetivo controlar os sintomas, reduzir os depósitos de amilóide e prevenir a progressão da doença.

## PROGNÓSTICO E QUALIDADE DE VIDA

A Amiloidose Hereditária ATTR é uma doença progressiva e, se não tratada adequadamente, pode levar a complicações graves e até à morte precoce. No entanto, com o diagnóstico precoce e o tratamento adequado, é possível controlar os sintomas e melhorar a qualidade de vida dos pacientes. O acompanhamento médico contínuo e a adesão ao tratamento são essenciais para o manejo eficaz da doença.

## FONTE:

Gertz MA. Hereditary ATTR Amyloidosis: Burden of Illness and Diagnostic Challenges. Am J Manag Care, 2017; 23:SI07-SI12.



Associação dos Familiares, Amigos e Pessoas  
com Doenças Graves, Raras e Deficiências.

SOMOS  
TODOS  
RAROS



[WWW.AFAGBRASIL.ORG.BR](http://WWW.AFAGBRASIL.ORG.BR)

0800 777 2902