

AMILOIDOSE: RELATO DE CASO

Julia Surrage da Matta¹, Bárbara Guimarães Oliveira¹, Pietra Sardinha Silvestre Mousinho Donato¹, Ana Carolina Coutinho Engelhardt Bravin¹, Julia Brandão de Carvalho¹, Estephania Pignaton Naseri²

¹ Curso de Medicina, Universidade Vila Velha, Vila Velha-ES, Brasil. E-mail para correspondência: juliameduvv@gmail.com.

² Professora Adjunta do Departamento de Medicina, Universidade Vila Velha, Vila Velha-ES, Brasil.

Introdução: A amiloidose refere-se a um grupo de doenças raras, nas quais proteínas são dobradas incorretamente, ocasionando seu depósito e acúmulo em diversos órgãos e tecidos. Dependendo da natureza bioquímica da proteína precursora amiloide, as fibrilas podem depositar-se localmente (amiloidose localizada) ou envolver praticamente todos os sistemas orgânicos do corpo (amiloidose sistêmica). A proteína amiloide se deposita mais frequentemente no rim, coração, nervos, fígado, baço, trato gastrointestinal e vias respiratórias, podendo também ser encontrada no pâncreas de pessoas que desenvolvem diabetes na fase adulta. Apesar do quadro clínico e tratamento dependerem dos órgãos afetados, os inúmeros tipos de amiloidose são classificados de acordo com a proteína precursora envolvida, sendo mais comum o subtipo AL. Sem dúvidas, trata-se de uma enfermidade incomum cujo quadro clínico é caracterizado por sintomas majoritariamente inespecíficos e, por isso, muitas vezes tem seu diagnóstico confundido com outras patologias de maior incidência. Nesse contexto, é grande o número de pacientes que convivem com algumas das manifestações da doença por longo período até que finalmente a amiloidose seja suspeitada como uma hipótese causal. Assim, é extremamente provável que sua prevalência seja maior do que a estimada nos dias de hoje, sendo necessário que a comunidade médica realize mais estudos a fim de proporcionar mais conhecimento acerca da amiloidose e sua apresentação clínica. **Apresentação do caso:** Mulher, 53 anos, foi admitida na enfermaria com astenia e fraqueza devido à anemia por quadro prévio de doença renal crônica (DRC) já em processo para realização de fístula para início de diálise. Em sua história patológica pregressa, relata Hipertensão Arterial Sistêmica, Diabetes Mellitus insulino dependente, DRC estágio V, dislipidemia e lesões crostosas pelo corpo sem diagnóstico há cerca de 20 anos. Ao exame laboratorial, apresentou hemoglobina 6,1 g/dl; hematócrito 21,9%, VCM 107 fL, leucócitos 3.900/mm³ e plaquetas 194.000/mm³. No exame físico, a paciente encontrava-se lúcida e orientada em tempo e espaço, em regular estado geral, hipocorada, hidratada, acianótica e afebril. Sem déficits motores. Ritmo cardíaco regular em 2 tempos, com bulhas normofonéticas e sem sopros, com pressão arterial de 144/64 mmHg. Estava eupneica em ar ambiente, com murmúrio vesicular fisiológico sem ruídos adventícios. Abdome globoso com ruídos hidroaéreos presentes. Evacuações e diurese presentes. Nos membros inferiores, observaram-se lesões crostosas pruriginosas crônicas, compatíveis com Líquen amiloidótico, sem sinais de empastamento. Oroscopia evidenciou macroglossia. Foi realizada biópsia das lesões cutâneas em região de coxa e antebraço direito que ao estudo histopatológico evidenciou depósito de substância amiloide, confirmando o diagnóstico de amiloidose. **Conclusão:** A amiloidose é uma doença pouco frequente com apresentação fenotípica heterogênea acarretando baixo nível de suspeição e reconhecimento pelos médicos. Por isso, o estabelecimento precoce do diagnóstico é incomum, embora seja essencial quando associado a um tratamento individualizado para alcançar resultados positivos que proporcionem melhor prognóstico e qualidade de vida ao paciente. Sendo assim, é fundamental que o tema seja mais conhecido pelos profissionais de saúde para que seja considerado como um possível diagnóstico diferencial.