

ATTRv: uma Doença Multissistêmica Requer uma Abordagem Multiprofissional

ATTRv: a Multisystemic Disease Requires a Multiprofessional Approach

Carolina Lavigne Moreira¹ e Wilson Marques Júnior^{1,2} 

Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo,¹ São Paulo, SP – Brasil

Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia em Medicina Translacional (INCT-TM),² Ribeirão Preto, SP – Brasil

Variantes patogênicas do gene da transtiretina (TTRv) resultam na produção de fibrilas amiloidogênicas que se depositam no espaço extracelular de muitos tecidos, resultando em uma doença multissistêmica amiloidogênica (ATTRv). Podem ser afetados diversos tecidos em diferentes combinações, incluindo os nervos periféricos e o sistema cardíaco, que tipicamente são os principais alvos, mas também os rins, olhos, sistema gastrointestinal, sistema nervoso central e estruturas musculoesqueléticas.¹

A ATTRv é uma doença progressiva² que resulta em óbito, aproximadamente, num período de 8 a 15 anos após o início da doença, ainda mais rapidamente quando o sistema cardíaco é envolvido precocemente.³ Porém, a história natural da doença tem mudado com a introdução de tratamentos que, por meio de diferentes mecanismos, diminuem a produção de fibrilas amiloides.⁴

Uma doença tão complexa exige uma interação multiprofissional coordenada para fornecer o melhor

atendimento aos pacientes. Considerando as especialidades médicas, cardiologistas, neurologistas, oftalmologistas, gastroenterologistas, nefrologistas e geneticistas bem treinados devem trabalhar em estreita colaboração tanto no tratamento de pacientes que já manifestaram a doença quanto no acompanhamento de portadores assintomáticos, com a finalidade de detectar o início da doença e quando o tratamento será muito mais eficaz. No entanto, para o melhor atendimento, além de profissionais treinados na área de amiloidose, é necessário que haja uma instituição capaz de fornecer um conjunto complexo de investigações preparadas, incluindo neurofisiologia (com avaliação de pequenas fibras), biópsia de pele, outras biópsias, imagem de ressonância magnética e cintilografia.

Por esses motivos, nós acreditamos que esses pacientes devam ser acompanhados em centros de referência terciários que devem interagir de perto com os médicos locais, a fim de oferecer o melhor atendimento no melhor momento aos pacientes com essa complexa doença.

Palavras-chave

Cardiomiopatia; Polineuropatia; Transtiretina; TTR.

Correspondência: Wilson Marques Junior •

Departamento de Neurociências e Ciências do Comportamento.

Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto.

Campus da USP - Monte Alegre. Av. Bandeirantes, 3900.

CEP: 14049-900, Ribeirão Preto, SP - Brasil.

E-mail: wmjunior@fmrp.usp.br

Artigo recebido em 19/09/2021, revisado em 26/09/2021, aceito em 26/09/2021.

DOI: <https://doi.org/10.36660/abchf.20210026>

Referências

1. Koike H, Katsuno M. Transthyretin Amyloidosis: Update on the Clinical Spectrum, Pathogenesis, and Disease-Modifying Therapies. *Neurol Ther.* 2020;9(2):317-33. doi: 10.1007/s40120-020-00210-7.
2. Adams D, Coelho T, Obici L, Merlini G, Mincheva Z, Suanprasert N, et al. Rapid Progression of Familial Amyloidotic Polyneuropathy: A Multinational Natural History Study. *Neurology.* 2015;85(8):675-82. doi: 10.1212/WNL.0000000000001870.
3. Adams D, Ando Y, Beirão JM, Coelho T, Gertz MA, Gillmore JD, et al. Expert Consensus Recommendations to Improve Diagnosis of ATTR Amyloidosis with Polyneuropathy. *J Neurol.* 2021;268(6):2109-22. doi: 10.1007/s00415-019-09688-0.
4. Russo M, Gentile L, Toscano A, Aguenouz M, Vita G, Mazzeo A. Advances in Treatment of ATTRv Amyloidosis: State of the Art and Future Prospects. *Brain Sci.* 2020 Dec 9;10(12):952. doi: 10.3390/brainsci10120952.



Este é um artigo de acesso aberto distribuído sob os termos da licença de atribuição pelo Creative Commons