

# DIAGNÓSTICO DE AMILOIDOSE CARDÍACA NOS CUIDADOS DE SAÚDE PRIMÁRIOS

Adriana Correia (1), Sofia Fernandes (2), Luís Craveiro (1), Gonçalo Gonçalves (1)

1-Médica(o) Interna(o) de Formação Específica em Medicina Geral e Familiar, USF Costa do Estoril, ULS Lisboa Ocidental E.P.E.

2- Médica Especialista em Medicina Geral e Familiar, USF Costa do Estoril, ULS Lisboa Ocidental E.P.E.

## Autor Correspondente:

Adriana Correia

Email: [afncorreia@ulslo.min-saude.pt](mailto:afncorreia@ulslo.min-saude.pt)

Telemóvel: 917082449

<https://doi.org/10.58043/rphrc.202>

## Palavras-Chave:

Amiloidose  
Cardíaca,  
Hipertrofia  
ventricular,  
Diagnóstico.

## Resumo

*A Amiloidose Cardíaca é uma cardiomiopatia rara, mas muito frequentemente subdiagnosticada. Os autores apresentaram um caso clínico (M, 76 anos) de Amiloidose Cardíaca diagnosticada nos cuidados de saúde primários, com base em sintomas inespecíficos, alterações dos métodos complementares de diagnóstico (MCD) e achados extra-cardíacos de Amiloidose. Este caso revela a importância de conhecer esta patologia e ter elevada suspeita diagnóstica, a fim de permitir a realização precoce de tratamento modificador de prognóstico, quando indicado.*

## Abstract

*Cardiac Amyloidosis is a rare cardiomyopathy, but it is very often underdiagnosed. The authors presented a clinical case (M, 76 years old) of Cardiac Amyloidosis diagnosed in primary care, based on non-specific symptoms, changes in complementary diagnostic methods (CDM) and extra-cardiac findings of Amyloidosis. This case highlights the importance of being aware with this condition and maintaining a high diagnostic index of suspicion in order to enable early treatment to modify the prognosis, when indicated.*

## Keywords:

Cardiac Amyloidosis,  
Ventricular  
hypertrophy,  
Diagnosis.

## Introdução

A Amiloidose Cardíaca consiste na infiltração de substância amiloide no espaço extra-celular do miocárdio. A Amiloidose transtirretina (ATTR) e a Amiloidose de cadeias leves (AL) são os principais tipos de Amiloidose Cardíaca, sendo a ATTR a mais frequente. Pode apresentar-se de vários modos: de forma assintomática (após resultado anormal em exame de imagem); sintomatologia de insuficiência cardíaca (causada pela cardiomiopatia restritiva); pré-síncope/síncope (associada a bradiarritmias, por alterações progressivas do sistema elétrico cardíaco) e/ou neuropatia autonómica.<sup>1</sup>

## Caso clínico

Apresentamos o caso de um doente do sexo masculino, 76 anos, com antecedentes pessoais de hipertensão (HTA)

controlada, dislipidémia, espondilodiscoartropatia, insuficiência venosa, hipertrofia benigna da próstata, tenossinovite dos flexores da mão direita, síndrome do túnel cárpico (STC) bilateral e doença renal crónica (DRC). Recorreu a consulta aberta na Unidade de Saúde Familiar (USF) por queixas disautonómicas (sudorese cefálica com calor) com dois meses de evolução. Realizou ECG com BAV 1º grau (PR 266 ms). Alguns meses depois, retorna por agravamento de cansaço para médios esforços, com registo tensional controlado em ambulatório e na consulta (PA consulta 120/69 mmHg FC 80bpm). O ECG de reavaliação revelava um agravamento do BAV de 1º grau (PR 276 ms), má progressão da onda R e desvio esquerdo do eixo elétrico. O Holter evidenciou adicionalmente períodos de BAV 2º grau Mobitz I. O ecocardiograma revelou: ventrículo esquerdo não dilatado, com hipertrofia de predomínio septal (SIV 16,8 mm), fração de ejeção



(FEj) preservada e sem alterações da contractilidade segmentar; fluxo transmitral com padrão de atraso de relaxamento- miocardiopatia hipertrófica não obstrutiva, com FEj preservada. Perante uma hipertrofia septal do miocárdio significativa (SIV 16,8 mm) em doente com HTA controlada, alterações da condução elétrica com BAV 1º grau e de 2º grau Mobitz I com má progressão da onda R e antecedentes pessoais de síndrome do túnel cárpico bilateral e sintomatologia de neuropatia autonómica, suspeitou-se de Amiloidose Cardíaca, pelo que se referenciou à consulta de Cardiologia e pediu-se cintigrafia óssea de corpo inteiro com Tc99m-DPD. Esta revelou posteriormente captação acentuada e difusa do radiofármaco no miocárdio, indicativo de extensa deposição amiloidótica. Apesar de mais indicado numa fase inicial, não foi solicitada ressonância magnética cardíaca por não ser comparticipada no âmbito dos cuidados de saúde primários. Posteriormente, o doente recebeu o agendamento da consulta de cardiologia hospitalar, onde foi completado o estudo de Amiloidose Cardíaca, tendo sido pedida Ressonância Magnética Cardíaca (RMN) e análises com estudo de Amiloidose AL. A RMN sugeriu alterações compatíveis com Amiloidose Cardíaca e a avaliação analítica demonstrou imunofixação sérica com deteção do componente monoclonal IgG Lambda e componente monoclonal IgG Kappa, sugerindo Amiloidose AL. Neste contexto, foram pedidos mielograma, biópsia óssea e da gordura abdominal. A biópsia de gordura abdominal corada com vermelho do congo veio negativa e a biópsia óssea foi insuficiente para diagnóstico (ausência de conteúdo medular). Após realização de biópsia endomiocárdica, admitiu-se componente AL predominante e provável TTR concomitante pouco expressiva, tendo sido o doente internamente encaminhado para a Consulta de Hematooncologia do Hospital São Francisco Xavier, onde mantém seguimento e aguarda decisão multidisciplinar terapêutica.

## Discussão

A Amiloidose Cardíaca é uma patologia raramente diagnosticada, caracterizada pela deposição de substância amiloide no espaço extra-celular do miocárdio, podendo levar a insuficiência cardíaca, alterações da condução

elétrica e consequente aumento da mortalidade. Este caso clínico revela a importância de suspeitar precocemente de Amiloidose Cardíaca em contexto de cuidados de saúde primários, com posterior orientação adicional pela Cardiologia. Manifesta também a necessidade de considerar esta hipótese diagnóstica de forma mais frequente, sobretudo perante determinados aspetos clínicos como um doente hipertenso com controlo tensional adequado e hipertrofia ventricular inexplicada, sobretudo septal. No caso de suspeita diagnóstica, pode ser complementada a investigação nos cuidados de saúde primários com recurso a cintigrafia óssea de corpo inteiro com Tc99m-DPD, que permite detetar substância amiloide no miocárdio. Apesar de mais indicado como 1ª linha a Ressonância Magnética Cardíaca, é um exame atualmente não comparticipado. A orientação atempada do doente para a consulta de Cardiologia, permite continuar a investigação e diagnosticar eficazmente o tipo de Amiloidose Cardíaca, de modo a iniciar tratamento precocemente.

## Referências:

1. Fontana, M. (2024). Cardiac amyloidosis: Epidemiology, clinical manifestations, and diagnosis. UptoDate.

**Fontes de Financiamento:** Este trabalho não recebeu qualquer tipo de suporte financeiro de entidade no domínio público ou privado.

**Conflitos de interesse:** Os autores declaram não ter conflitos de interesses relacionados com o presente trabalho.

**Considerações éticas:** Proteção de pessoas e animais: Os autores declaram que os procedimentos seguidos estão de acordo com os regulamentos estabelecidos pelos responsáveis da Comissão de Investigação Clínica e Ética e de acordo com a Declaração de Helsínquia da Associação Médica Mundial.

**Confidencialidade dos dados:** Os autores declaram ter seguido os protocolos do seu centro de trabalho acerca da publicação de dados.

**Consentimento do doente:** Consentimento informado por escrito foi obtido do doente para publicação deste relato de caso.