

ID - 2878

AMILOIDOSE ATTR HEREDITÁRIA COM MUTAÇÃO DA VAL142ILE ASSOCIADA A COMPONENTE DE AMILOIDOSE AL - CADEIAS LEVES KAPPA

L Rissi, GPS Mota, LB Zerlotti, LGR Dadamos, A Gaidukas, MIG da Silva, ABGF de Mattos, HL Neto, AF Pedrão, CES Marçal, CE Katayama, RGC Goiato, FO Morais, DS Leme, CE Miguel

Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto (FAMERP), São José do Rio Preto, SP, Brasil

Introdução: A amiloidose ATTR hereditária é frequentemente relacionada a mutações específicas, como a VAL142ILE, que altera a estrutura da proteína TTR, facilitando seu acúmulo nos tecidos, especialmente no coração. Essa mutação tende a causar uma apresentação precoce e progressiva da doença, com envolvimento predominantemente cardíaco, sendo o acometimento do sistema neurológico periférico mais raro. A amiloidose de cadeias leves é uma condição em que proteínas de cadeias leves de imunoglobulinas se depositam nos tecidos. As manifestações mais comuns incluem envolvimento renal e sistema nervoso periférico, com neuropatia sensitivo-motora, com sintomas como formigamento, fraqueza e perda de sensibilidade nas extremidades. Pode ocorrer cardiomiopatia infiltrativa com insuficiência cardíaca, dispneia e fadiga. A variedade de manifestações depende do grau e do padrão de deposição de amiloide, tornando o diagnóstico desafiador e muitas vezes dependente de exames específicos. **Descrição do caso:** Paciente do sexo masculino, 61 anos, apresenta desde 2022 sintomas constitucionais - perda ponderal (20kg) e fadiga, além de sintomas neurológicos como parestesia de extremidades e dor neuropática, disautonomia manifestada como hipotensão postural. Na investigação com eletroneuromiografia apresenta neuropatia moderada do nervo mediano no pulso à direita, compatível com síndrome do túnel do carpo moderada, e ainda sinais de neuropatia periférica sensitivo-motora difusa predominantemente axonal. Na investigação de outros sistemas, paciente com ecocardiograma com discreto aumento da espessura septal (10-12 mm) com função diastólica alterada. RM cardíaca sem sinais de fibrose miocárdica e a cintilografia com pirofosfato sem captação do traçador. Os biomarcadores cardíacos levemente alterados – troponina 34 e BNP de 375. Em investigação de amiloidose AL, foi detectada alteração na relação de frações livres de imunoglobulinas (FLC 11,8 – Kappa 23,6/ Lambda 2), com eletroforese sem pico monoclonal, sem evidência de plasmocitose clonal em mielograma e biópsia de medula óssea. Biópsias de glândula salivar e pele foram realizadas com espectrometria de massa, sendo a primeira positiva para depósitos de amiloide por cadeia leve kappa, compatível com amiloidose AL. Realizou pesquisa genética com presença da mutação ATTR variante VAL142ILE configurando também diagnóstico de amiloidose ATTR hereditária. O paciente iniciou tratamento com tafamidis para a amiloidose ATTR, devido à mutação hereditária identificada. Ainda aguarda confirmação diagnóstica de amiloidose AL por espectrometria de massa de biópsia sural, que está em andamento para definição se o

acometimento neurológico é secundário ao depósito amiloide por cadeias leves ou por transtirretina, a fim de estabelecer melhor definição terapêutica visto a possibilidade de iniciar terapia específica para AL com esquema quimioterápico, dependendo do resultado. **Conclusão:** De acordo com a Mayo Clinic, o tratamento da amiloidose AL envolve a redução da produção de cadeias leves anormais com quimioterapia semelhante à usada em mieloma múltiplo (bortezomibe, ciclofosfamida e dexametasona), podendo reduzir as manifestações de tecidos acometidos, como o neurológico. Além disso, terapias específicas que estabilizam ou removem o amiloide, como o tafamidis no caso de ATTR, podem ser indicadas no caso em questão visto a presença de mutação relacionada e à dificuldade de estabelecer qual o depósito amiloide responsável pela manifestação de sintomas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104810>

ID - 3261

AMILOIDOSE DE CADEIA LEVE RELACIONADA À LINFOCITOSE MONOCLONAL DE CÉLULAS B: RELATO DE CASO.

DAPd Medeiros^a, TB Modesto^b, SHFKT Rocha^b, MdSS Almeida^{a,b}

^a Faculdade de Medicina Santa Marcelina, São Paulo, SP, Brasil

^b Hospital Santa Marcelina, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A amiloidose de cadeia leve (AL) é uma complicação rara na leucemia linfocítica crônica (LLC). Na população idosa é mais comum a identificação de depósito amiloide não AL. A distinção entre as duas condições AL e não AL é de extrema importância, pois os pacientes com depósito não AL apresentam melhores sobrevidas e não requerem quimioterapia citotóxica. Como existe uma dificuldade em se confirmar o tipo de depósito amiloide por imunohistoquímica, a realização da técnica espectrometria de massa na amostra da biópsia foi essencial para melhor entendimento e para escolha da terapia. Portanto, o relato deste caso pode nos auxiliar a debater sobre o aprimoramento do diagnóstico, assim como a melhor terapia em cada situação clínica. **Descrição do caso:** Paciente masculino, 77 anos, com antecedente pessoal de gota e hiperferritinemia com realização de flebotomia terapêutica prévia nos últimos 5 anos. Iniciou acompanhamento na hematologia devido a linfocitose discreta em hemograma e encaminhado pela suspeita de leucemia linfocítica crônica. Em outubro de 2021, foram solicitados os seguintes exames: Mielograma com resultado normal, cariótipo normal em 20 metáfases, Biópsia de medula óssea hiperclonal para a idade com displasia megacariocítica e imunofenotipagem de medula óssea com 5,9% de linfócitos anômalos com fenótipo típico de Leucemia linfocítica crônica com antígenos positivos para CD19, CD20, CD5 e negativos para CD3, CD4, CD8, CD56, CD13, CD33, CD11b. Permaneceu em acompanhamento por não apresentar critérios para LLC ou indicação de tratamento. Em julho de 2023, mesmo estando assintomático, solicitado avaliação com tomografias