



Serviço e Disciplina de Clínica Médica/HEAA

Sessão Clínica - 23/06/2025

Auditório Honor de Lemos Sobral - Hospital Escola Álvaro Alvim

Orientadora: Dr. Renato Faria Gama

Relator: Dr. Igor Silva Santos

Debatedora: Dr^a Lara Paresqui

Caso Clínico

Identificação: Paciente do sexo masculino, 18 anos, branco, solteiro, estudante, natural e residente em Campos dos Goytacazes.

Queixa principal: “Dor articular crônica e fraqueza progressiva em membros inferiores.”.

HDA: Desde a primeira infância, familiares relatam que o paciente apresentava baixo interesse por atividades físicas e fadiga precoce ao brincar. Aos 5 anos, surgiram queixas de desconforto nos membros inferiores, inicialmente atribuídas a "dores do crescimento". Por volta dos 6 anos, começou a demonstrar rigidez articular matinal e episódios de dor nos joelhos e tornozelos, sem sinais inflamatórios exuberantes. Aos 9 anos, passou a evitar atividades escolares com componente motor, como educação física e recreação, alegando cansaço e dor.

Entre os 10 e 12 anos, familiares notaram alterações na marcha, que se tornou mais arrastada, com desequilíbrio em terrenos irregulares. Surgiram então sintomas sensitivos, como formigamento nos pés e sensação de choques ocasionais.

Aos 14 anos foi iniciada investigação especializada devido à piora progressiva do quadro, com destaque para limitação de mobilidade em quadris, joelhos e tornozelos, rigidez articular persistente e dor crônica de moderada intensidade. Aos 15 anos, referia dor ao repouso, sensação de frio nos pés mesmo em dias quentes, hipersensibilidade à palpação em articulações distais e episódios de hipotensão postural.

Aos 18 anos, mantém quadro de dor articular crônica, fraqueza nos membros inferiores, necessidade de apoio em degraus e terrenos inclinados, e urgência urinária leve, sem infecções associadas.

Nega febre, perda ponderal, sudorese noturna, doenças infecciosas recentes, crises convulsivas ou sinais de acometimento do sistema nervoso central.

HPP:

Comorbidades:

Icterícia neonatal sem intercorrências. Nega doenças metabólicas, endócrinas ou reumatológicas diagnosticadas previamente.

Nega Alergias, internações recentes e cirurgias.

Medicações de uso contínuo: Nega.

História familiar: Pai com histórico de quadro semelhante de fraqueza e dor nos membros inferiores iniciado na vida adulta, sem diagnóstico conclusivo. Nega consanguinidade. Não há outros casos semelhantes conhecidos na família.

História social: Reside com a mãe e dois irmãos. Frequenta escola com apoio pedagógico. Nega uso de álcool, tabaco ou outras drogas. Alimenta-se com independência, mas tem baixa atividade física devido às limitações motoras.

Exame Físico:

Estado geral: bom estado geral, consciente, colaborativo, normocorado, hidratado, afebril.

Marcha: base discretamente alargada, passos lentificados, claudicação leve. Necessita de apoio para subir degraus.

Membros inferiores: rigidez articular em joelhos e tornozelos, dor à mobilização passiva, sensibilidade aumentada à digitopressão. Palidez acral. Pele fria ao tato. Pulsos distais presentes e simétricos.

Neurológico:

Nível de consciência: alerta, orientado no tempo e espaço.

Nervos cranianos: sem paresias, trofismo e mobilidade ocular preservados, fonação e deglutição normais.

Motricidade: tônus preservado em todos os segmentos; força grau 4 em membros inferiores e grau 5 em membros superiores.

Coordenação: discreta incoordenação para prova calcanhar-joelho; prova dedo-nariz sem dismetria.

Reflexos osteotendinosos: hipoativos em membros inferiores; normais em membros superiores.

Reflexo cutâneo plantar: indiferente bilateralmente.

Sensibilidade: hipoestesia superficial distal em membros inferiores, principalmente plantar; preservada em membros superiores.

Exame Físico:

Marcha: com base alargada, instável, leve abdução dos membros inferiores; sem espasticidade.

Romberg: instável com oscilação anteroposterior discreta.

Cardiovascular: bulhas normofonéticas, ritmo regular, sem sopros. FC 78 bpm, PA 110x70 mmHg.

Respiratório: murmúrios vesiculares presentes, sem ruídos adventícios. FR 18 irpm.

Abdome: plano, flácido, indolor, sem visceromegalias. Ruídos hidroaéreos normais.

Pele/Mucosas: sem lesões tróficas, sem cianose, hidratadas. Extremidades frias ao toque.

Geniturinário: não apresenta disúria ou dor lombar. Relata episódios de urgência miccional, sem incontinência.

Exames Complementares:

HEMOGLOBINA: 14,9	VR: 13,8-16 g/dL
VCM: 87,2	VR: 79-98 fL
LEUCÓCITOS: 5.900	VR: 4.000-11.000/mm³
PLAQUETAS: 306.000	VR: 150.000-450.000/mm³
Creatinina: 0,9	VR: 0,40-1,10 mg/dl
UREIA: 24	VR: 17-49 mg/dl
SÓDIO: 135	VR: 135-150 mEq/L
POTÁSSIO: 4,3	VR: 3,5-5,0 mEq/L
CÁLCIO: 9,5	VR: 8,8-11 mg/dl

HIPÓTESES DIAGNÓSTICAS



SEGUIMENTO DO CASO



Evolução

- ✓ Paciente apresenta doença de provável transmissão hereditária.

- ❖ Manifestações clínicas multissistêmicas:
 - A. Músculos
 - B. Nervos periféricos
 - C. Osteotarticular
 - D. Urinário
 - E. Oftalmológico

Evolução

✓ Hipóteses diagnósticas:

1. Doença de Charcot-Marie-Tooth
2. Leucodistrofias
3. Doença de Fabry
4. Doenças hereditárias do colágeno (Ehler-Danlos, Marfan, osteogênese imperfeita)
5. Doenças de depósito
6. Sarcoidose

Evolução

- ✓ O que foi afastado e por que:
 1. Doença de Charcot-Marie-Tooth: não cursa com proteinúria, nem com alterações oculares.
 2. Leucodistrofias: ver RM de crânio.
 3. Doença de Fabry: sem critérios suficientes para afastar ou confirmar.
 4. Doenças hereditárias do colágeno (Ehler-Danlos, Marfan, osteogênese imperfeita): alterações urinárias e neuropatias periféricas não são típicas.
 5. Sarcoidose: diagnóstico menos provável, devido a ausência de sinais pulmonares, presentes em 90% dos pacientes.

Evolução

✓ Hipóteses remanescentes:

1. Leucodistrofias
2. Doença de Fabry
3. Doenças de depósito

Evolução

- ✓ Exames solicitados a seguir:
 1. RM de crânio: normal, leucodistrofias afastadas.
 2. Dosagem sérica de amiloide A: 6,93 (VR até 6,4), corrobora amiloidose, mas o resultado ficou próximo do valor de referência.

Evolução

✓ Decisão diagnóstica:

A. Solicitação do sequenciamento do exoma completo.

Identificada a mutação 18-29178618-G-A (GRch37) compatível com uma mutação no gene da transtirretina.

• Diagnóstico final: Amiloidose TTR.

Evolução

- O caso foi submetido na plataforma Brasil para apresentação na semana científica, e foi aprovado.
- Foi estudado o protocolo clínico e diretrizes terapêuticas para amiloidose TTR, o paciente se encaixa nos critérios para prescrição de Tafamidis. Foi prescrito na última consulta via LME.

Evolução

- ✓ Eletro-neuromiografia: os achados eletro-neuromiográficos não evidenciam sinais de Neuropatia periférica focal e/ou difusa, sensorial ou motora, miopatia primária ou secundária nos Membros Superiores e Inferiores, sem sinais de radiculopatia Cervical e lombossacra.
- ✓ Ressonância magnética de crânio: Hemisférios cerebrais, tálamos, egiões capsuloganglionares, tronco encefalico e cerebelo com sinal dentro dos padrões da normalidade. Ausência de insulto vascular isquêmico recente na sequência de difusão ou micro-hemorragias na sequência de susceptibilidade magnética SW. Hipocampos de morfologia, volume e sinal preservados. Ausência de realce anômalo após a injeção de gadolinio.

Evolução

- ✓ Ressonância magnética das articulações temporo-mandibulares: alterações degenerativas das articulações temporo-mandibulares, com deslocamentos anteriores dos discos articulares, com recaptura do mesmo após manobra de abertura bucal, sem repercussões sobre a amplitude de excursão dos côndilos mandibulares. Dente 38: irrompido, em posição vertical, cuja coroa está mais próxima da cortical lingual e em contato com a coroa do elemento dental 37 : suas raízes estão em contato com a cortical lingual e em proximidade com o canal da mandíbula. - Dente 48: não irrompido, em posição vertical, cuja coroa está no centro do rebordo alveolar e em contato com a coroa do elemento dental 47; suas raízes estão em continuidade com a cortical lingual e entrelaçadas com o canal da mandíbula.

Evolução

- ✓ Ecocardiograma transtorácico: alteração inespecífica de repolarização inferior.
- ✓ Holter: Ausência de critérios diagnósticos para isquemia miocárdica intermitente. Ausência de ectopias atriais e ventriculares. Arritmia sinusal. FC média elevada (94 bpm). PR curtos (= 0,11 s).
- ✓ **Ressonância cardíaca: função sistólica biventricular preservada. Dimensões cavitárias preservadas. Ausência de realce tardio. Não observamos sinais sugestivos de amiloidose cardíaca no presente exame.**

Evolução

- ✓ Mapeamento de retina: O Mapeamento de Retina e a Retinografia. Retinas aplicadas, em toda a sua extensão. Arcabouço vascular preservado. Discos ópticos e máculas sem alterações.

Evolução

- ✓ Sequenciamento do Exoma completa: Exoma: presença de variante patogênica heterozigótica no gene TTR que está associada a 'Amiloidose, hereditária, relacionados à transtirretina (OMIM: 105210)