



CASO CLÍNICO

Homem de 81 anos, natural de Vila Real, com história pessoal de hipertensão arterial e doença pulmonar obstrutiva crónica e sem história familiar de relevo. Internado por quadro com 2 anos de evolução de diarreia sanguinolenta e perda ponderal (20% peso corporal).

Da investigação realizada salienta-se: anemia ferropénica (hemoglobina 10,9 g/dL), leucograma normal e PCR 56.4 mg/L; estudo da diarreia crónica negativo, incluindo rastreio infeccioso das fezes.

Realizou colonoscopia esquerda que revelou sangue e coágulos no recto, com mucosa subjacente com áreas de hemorragia espontânea, diminuição e irregularidade do padrão vascular, de aspecto pseudopolipóide (Figura 1); erosões dispersas da sigmoide distal. A endoscopia alta mostrou edema marcado e friabilidade da mucosa bulbar, de aspeto pseudopolipóide (Figura 2). A histologia das biópsias rectais e duodenais revelou deposição de substância amorfa eosinófila (Figura 3A), Vermelho do Congo positiva, compatível com depósitos de amiloide (Figura 3B), sendo o estudo imunocitoquímico positivo para transtirretina (Figura 3C). Efectuou tomografia computadorizada que evidenciou espessamento neoformativo do reto (Figura 4), valvula ileocecal e duodeno.

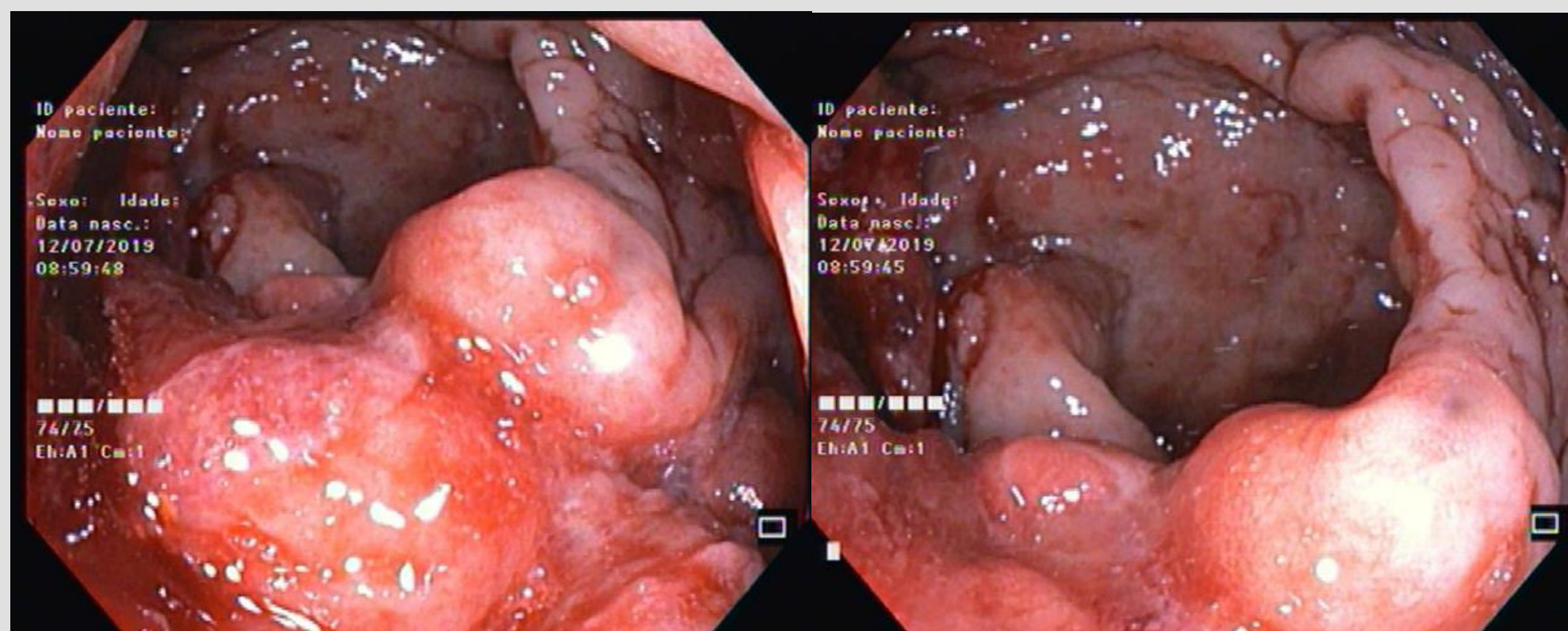


Figura 1 – Avaliação endoscópica do recto.

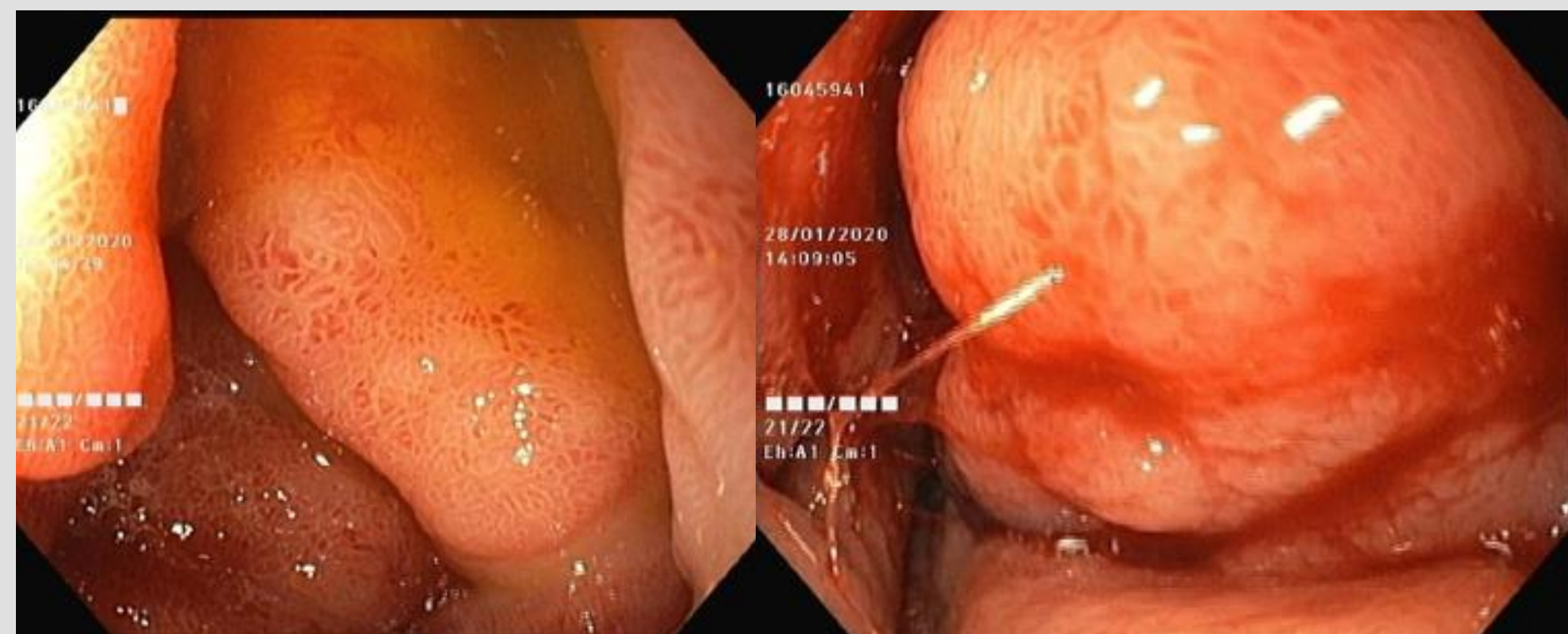


Figura 2 – Avaliação endoscópica do bulbo.

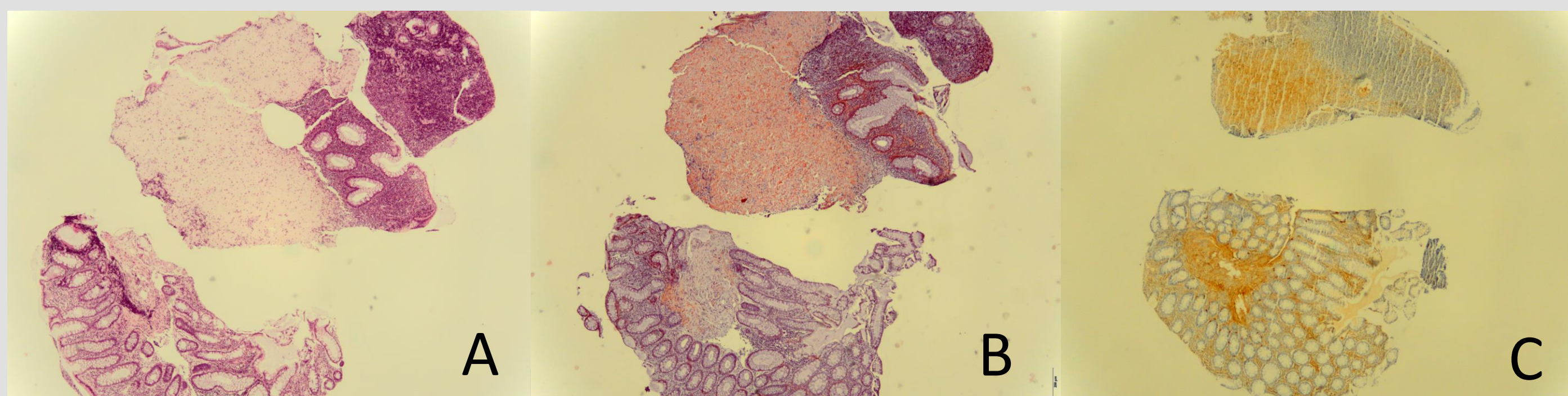


Figura 1 – Avaliação anatomopatológica do cólon – hematoxilina-eosina (A), coloração vermelho congo (B), estudo imunocitoquímico com anticorpo anti-transtirretina.



Figura 4 – Tomografia Computorizada pélvica.

Foi feito o diagnóstico de amiloidose senil com apresentação gastrointestinal. Foi avaliado pela Neurologia, que detetou síndrome do túnel cárpico bilateral e excluiu polineuropatia. Tem em curso avaliação Cardiológica, ainda que sem clínica sugestiva de envolvimento cardíaco.

DISCUSSÃO

A amiloidose senil associa-se à deposição tecidual de transtirretina não mutada e ocorre em idosos. O síndrome do canal cárpico é a principal manifestação neurológica, que antecede frequentemente as alterações cardíacas (o principal órgão envolvido). O envolvimento gastrointestinal clinicamente significativo é raro, sendo os sintomas mais frequentes diarreia e perda ponderal, consequentes ao envolvimento do intestino delgado e cólon. As alterações endoscópicas são inespecíficas e incluem erosões, úlceras ou lesões pseudotumorais. Não existem atualmente terapêuticas específicas aprovadas para o tratamento da amiloidose senil, pelo que o tratamento é sintomático.

O caso retrata uma patologia incomum na prática clínica e com invulgar exuberância da sintomatologia gastrointestinal.

REFERÊNCIAS

1. Sekijima Y. Transthyretin (ATTR) amyloidosis: Clinical spectrum, molecular pathogenesis and disease-modifying treatments. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2015;86(9):1036–43.
2. Falk RH. Senile systemic amyloidosis: Are regional differences real or do they reflect different diagnostic suspicion and use of techniques. Amyloid. 2012;19(SUPPL. 1):68–70.
3. Wixner J, Mundayat R, Karayat ON, Anan I, Karling P, Suhr OB. THAOS: Gastrointestinal manifestations of transthyretin amyloidosis - Common complications of a rare disease. Orphanet J Rare Dis. 2014;9(1):1–9.
4. Ikeda SI, Tojo K, Suzuki-Tsuchiya A, Akamatu T, Hashimoto T, Higuchi K. Significant deposition of wild type transthyretin-derived amyloid in the gastrointestinal tract of aged individuals. Amyloid. 2009;16(3):174–7.