

DOI: <https://doi.org/10.29184/anaiscfmc.v42025p63>

Amiloidose hereditária por transtirretina em adolescente com autismo: diagnóstico genético em contexto de população miscigenada

Renato Faria da Gama, Igor Silva Santos, Rúbio Moreira Bastos Neto, Erica Vanessa Brum Lobo-da-Gama, Lara Paresqui, Camila Castelo Branco Pupe

RESUMO

A amiloidose hereditária por transtirretina (ATTRv) é uma doença autossômica dominante causada por mutações no gene TTR, que promovem agregação de proteínas instáveis em forma de depósitos amiloides. Tais depósitos comprometem múltiplos órgãos, com destaque para o sistema nervoso periférico e autonômico. Embora mais comum na meia-idade, formas de início precoce vêm sendo cada vez mais reconhecidas, com apresentações clínicas atípicas. Em pacientes com transtorno do espectro autista (TEA), os sinais precoces da ATTRv podem ser confundidos com manifestações comportamentais, dificultando a suspeição diagnóstica. Este relato descreve um caso de ATTRv em adolescente brasileiro com TEA, ressaltando os desafios impostos pela sobreposição de sintomas e a importância da genômica na elucidação de quadros clínicos complexos. Em países miscigenados como o Brasil, a utilização de bancos genéticos eurocêntricos pode levar a erros, reforçando a necessidade de análises genômicas individualizadas. Relatar um caso de ATTRv de início precoce em paciente com TEA, destacando sua evolução clínica multissistêmica, os desafios diagnósticos decorrentes da sobreposição sintomática e a relevância da genômica personalizada em populações miscigenadas. Paciente masculino, 18 anos, com histórico desde a infância de fadiga, dificuldade motora, dor em membros inferiores e comportamento compatível com TEA. Apresentava seletividade alimentar, hipersensibilidade auditiva e isolamento social. Aos 11 anos, sofreu ruptura espontânea do tendão patelar, sem trauma, associada a rigidez articular progressiva. Na adolescência, surgiram parestesias, hipoestesia plantar, fraqueza distal, quedas frequentes, além de manifestações autonômicas como hipotensão postural, urgência urinária e frio em extremidades. O exame neurológico revelou reflexos hipoativos e incoordenação leve. Em paralelo, houve piora do comportamento com automutilação e ideação suicida. Após avaliação neuropsicológica, foi diagnosticado com TEA nível 2 e iniciou escitalopram e bupiriona. A adesão ao acompanhamento foi irregular. Desenvolveu pressão ocular elevada com suspeita de glaucoma. Laboratorialmente, apresentava proteinúria (204 mg/dL) e amiloide A discretamente elevado. A eletroneuromiografia sugeriu comprometimento de fibras finas. O sequenciamento do exoma identificou a mutação patogênica 18-29178618-G-A no gene TTR, confirmando ATTRv. Diagnósticos diferenciais como Charcot-Marie-Tooth, leucodistrofias e doença de Fabry foram descartados. A apresentação clínica atendia aos critérios do PCDT para Polineuropatia Amiloidótica Familiar. A evolução precoce, com envolvimento neurológico, autonômico, osteoarticular e ocular, exigiu abordagem sindrômica e suporte da genômica para definição diagnóstica. O caso evidencia a importância da abordagem clínica integrada e do uso da genômica na investigação de doenças multissistêmicas com início precoce, especialmente quando associadas a condições do neurodesenvolvimento, como o TEA. Em contextos como o brasileiro, marcados por grande miscigenação genética, é fundamental considerar a diversidade genômica real da população. A dependência de bancos genéticos eurocêntricos pode comprometer o diagnóstico e atrasar intervenções. Este relato reforça o papel da medicina personalizada no enfrentamento das iniquidades diagnósticas e na elucidação de doenças raras em populações sub-representadas.

Palavras-chave: Amiloidose Familiar. Autismo. Brasil. Genética Médica. Neuropatias Amiloides Familiares.