

PERFIL SOCIODEMOGRÁFICO E CLÍNICO DE PACIENTES COM POLINEUROPATIA AMILOIDÓTICA FAMILIAR

RIBEIRO, Marie Lídio¹; PEREIRA, Lorena²; VASCONCELOS, Luana²; FALCONERY, Maria Luiza³; CARVALHO, Stefania³; COSTA, Marcela⁴; FERREIRA, Marilaine⁵; FELIX, Têmis Maria⁶.

¹Estudante de Medicina da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP). Endereço: Av. Salvador, 25, Bonfim - Salvador-BA. E-mail: marieribeiro20.1@bahiana.edu.br.

²Enfermeira graduada pela EBMSP.

³Estudante de Medicina da EBMSP.

⁴Médica neurologista, Professora Adjunta da EBMSP e Coordenadora do ambulatório de doenças neuromusculares da EBMSP.

⁵Doutora e Professora Adjunta do curso de Enfermagem da EBMSP.

⁶Médica geneticista do Serviço de Genética Médica do Hospital das Clínicas de Porto Alegre, Presidente da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica, Coordenadora da Rede Nacional de Doenças Raras.

Resumo:

Introdução: A Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF) é uma das formas de apresentação da Amiloidose Hereditária relacionada à mutação no gene da transtirretina (ATTRv), uma doença genética de herança autossômica dominante. Possui aspecto degenerativo, progressivo e incapacitante. **Objetivo:** Descrever o perfil sociodemográfico e clínico de pacientes com PAF atendidos no Ambulatório Neuromuscular de uma instituição de ensino superior. **Método:** Estudo descritivo exploratório de série de casos, com abordagem quantitativa utilizando dados de prontuários eletrônicos. A população foi composta por 27 pacientes com diagnóstico confirmado de PAF atendidos no período de 2018 e 2019. Elegeram-se as variáveis: idade, sexo, cor/raça, cidade/estado de residência, região de nascimento, sinais e sintomas iniciais, data do diagnóstico, idade do início dos sintomas, tratamento medicamentoso específico e acompanhamento com especialidade médica. **Resultados:** Dos participantes, 37 % tinham ≥ 60 anos, 51,9% sexo feminino, 66,7% pardos e 96,3% naturalizados do nordeste brasileiro. Quanto ao perfil clínico, 33,3% tiveram o início sintomatológico entre 40 a 59 anos, 37% dos casos foram confirmados em 2018, 59,3% tinham \geq cinco sintomas associados, 51,9% utilizavam medicação, 100% realizavam acompanhamento com neurologista e 40,7% com cardiologista, 70,4% apresentavam parestesia, 40,7 % diarreia e 40,7% fraqueza muscular em extremidades. **Conclusão:** A PAF ocorreu principalmente entre pessoas mais velhas, sexo feminino, naturalizados de Salvador-Ba, com \geq cinco sintomas associados e que utilizavam medicação específica. O conhecimento do perfil desses participantes pode contribuir para elaboração de estratégias e ações específicas para esse público.

Descritores: Neuropatias Amiloides Familiares. Epidemiologia. Doenças Raras. Perfil de saúde.