
DESAFIO DIAGNÓSTICO DE ÚLCERAS NOS PÉS

Georgia Zandomenico Perito

Gabriel Ricas Rezende

Lícia Berberich Melo

Maria Júlia Cavaler de Maman

Maria Auxiliadora Jeunon Sousa

Christiane Gomes Belinho Cruz

CASO CLÍNICO

ID: feminina, 40 anos, caucasiana, doméstica, natural do Rio de Janeiro e residente em Itaguaí.

HDA: úlceras nos pés há 5 meses.
sem fator causal identificado.

CASO CLÍNICO

HMP: nega comorbidades ou uso de medicações.
etilismo.

HF: nega doenças.
mau relacionamento familiar.

EXAME FÍSICO



EXAME FÍSICO



EXAME FÍSICO

Sensibilidade dolorosa ausente.
Sensibilidade tátil preservada.
Pulsos presentes e cheios.



EXAME FÍSICO



HIPÓTESES DIAGNÓSTICAS

Polineuropatia
(DM? B12?)

Dermatite
factícia

Hanseníase



EXAMES COMPLEMENTARES

Hb / Ht	10,0 / 30,6	TGO/TGP	12/14	FAN	-
Leucócitos	6500	Mg	1,9	anti-HIV	-
Plaquetas	470000	Na	139	HTLV	-
Glicose	78	K	4,3	anti-LA	-
B12	92	Ca	8,8	anti-RO	-
Creatinina	0,7	VHS	101	p-ANCA	-
Ureia	18	PCR	7,6	c-ANCA	-

EXAMES COMPLEMENTARES

Hb / Ht	10,0 / 30,6	TGO/TGP	12/14	FAN	-
Leucócitos	6500	Mg	1,9	anti-HIV	-
Plaquetas	470000	Na	139	HTLV	-
Glicose	78	K	4,3	anti-LA	-
B12	92	Ca	8,8	anti-RO	-
Creatinina	0,7	VHS	101	p-ANCA	-
Ureia	18	PCR	7,6	c-ANCA	-

EXAMES COMPLEMENTARES



Baciloscopia

EXAMES COMPLEMENTARES

Baciloscopia

Cintilografia
óssea

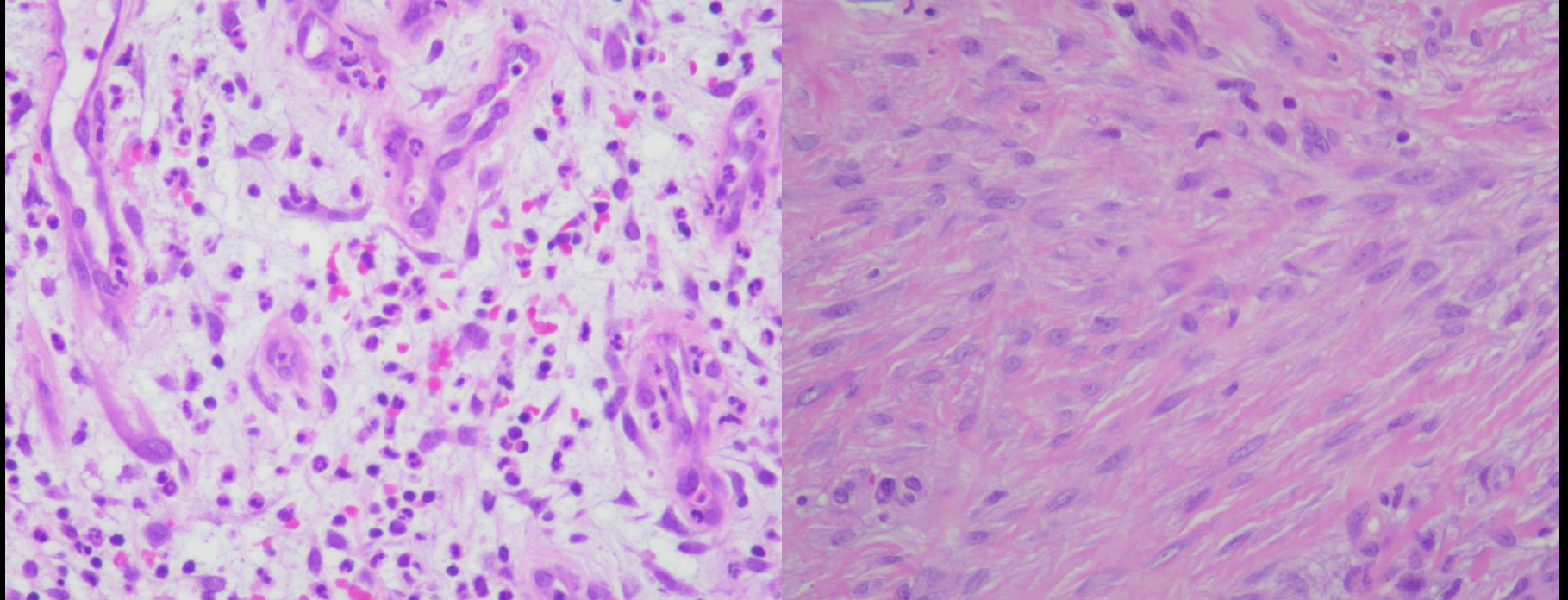
EXAMES COMPLEMENTARES

Baciloscopia

Cintilografia
óssea

Cultura
óssea

HISTOPATOLOGIA

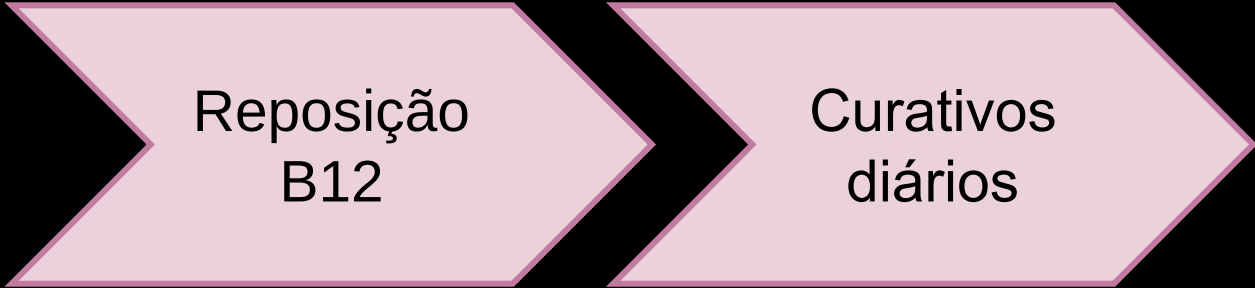


TRATAMENTO



Reposição
B12

TRATAMENTO

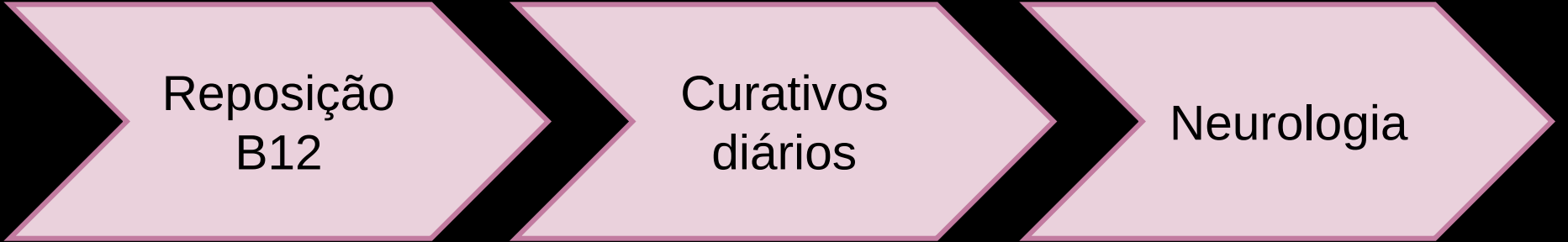


```
graph LR; A[Reposição B12] --> B[Curativos diários]
```

Reposição
B12

Curativos
diários

TRATAMENTO



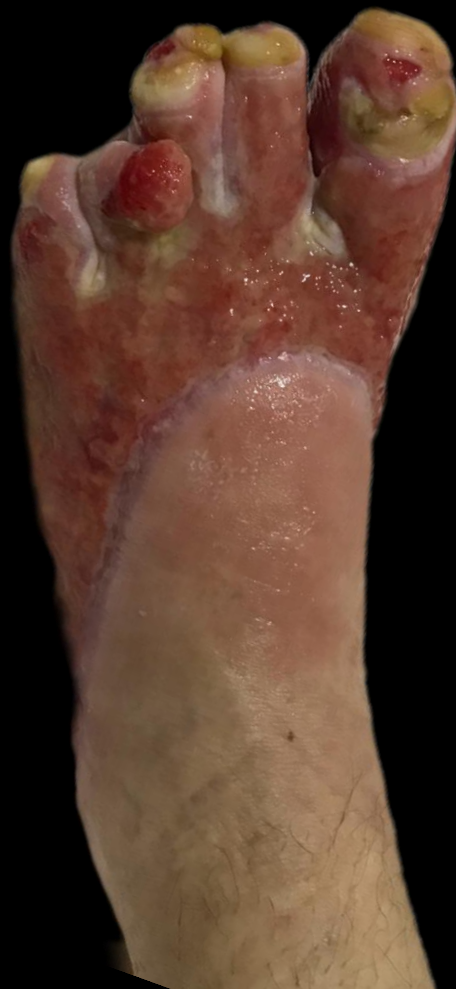
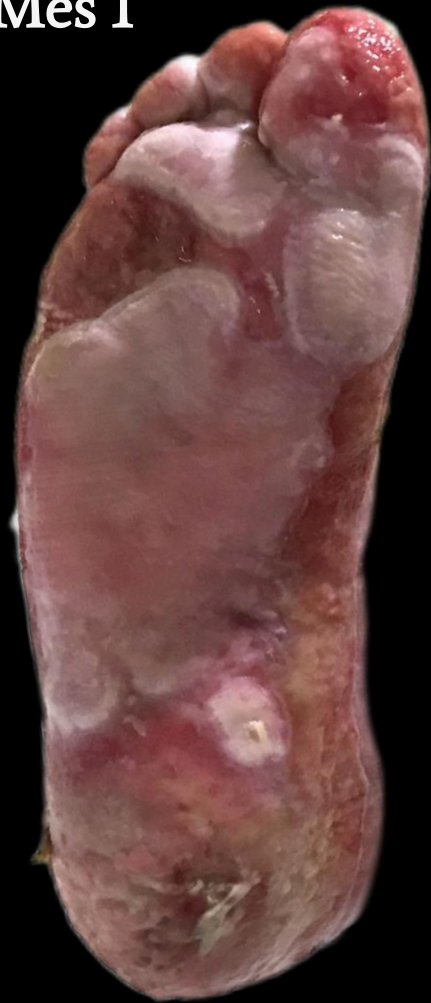
```
graph LR; A[Reposição B12] --> B[Curativos diários]; B --> C[Neurologia]
```

Reposição
B12

Curativos
diários

Neurologia

Mês 1



Mês 2



Mês 3



Aspecto caprichoso das lesões;
Dificuldade de extrair informações;
História social e familiar complicada;
Histopatológico;
Melhora apenas com curativos.



DERMATITE FACTÍCIA



5 MESES DEPOIS....

Mês 0



Mês 0



EXAMES COMPLEMENTARES

Hb / Ht	10,9 / 32,9	TGO/TGP	16/15	HTLV	-
Leucócitos	7000	Mg	2,1	VDRL	-
Plaquetas	454000	Na	135	anti-HIV	-
Glicose	78	K	4,6	anti-HCV	-
B12	847	Ca	8,4	HbsAg	-
Creatinina	0,6	VHS	110	anti-HBS	-
Ureia	17	PCR	12,2		

EXAMES COMPLEMENTARES

Hb / Ht	10,9 / 32,9	TGO/TGP	16/15	HTLV	-
Leucócitos	7000	Mg	2,1	VDRL	-
Plaquetas	454000	Na	135	anti-HIV	-
Glicose	78	K	4,6	anti-HCV	-
B12	847	Ca	8,4	HbsAg	-
Creatinina	0,6	VHS	110	anti-HBS	-
Ureia	17	PCR	12,2		

HISTÓRIA FAMILIAR

- ★ Avó com amiloidose familiar.
Paciente se recusou.
- ★ Contexto familiar conturbado.

HIPÓTESES DIAGNÓSTICAS

Osteomielite

Dermatite
factícia

Amiloidose
familiar

EXAMES COMPLEMENTARES

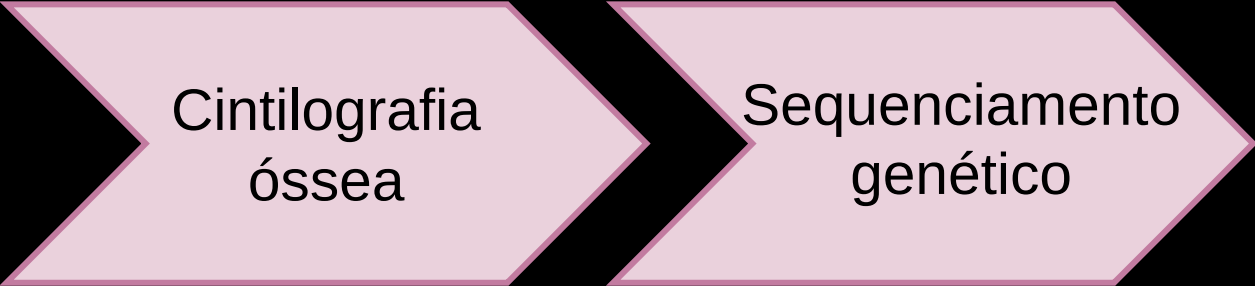


Vancomycin
Meropenem

EXAMES COMPLEMENTARES



EXAMES COMPLEMENTARES



Cintilografia
óssea

The diagram consists of two light blue chevron-shaped boxes pointing to the right, arranged horizontally. The first box contains the text 'Cintilografia óssea' and the second box contains the text 'Sequenciamento genético'. A thin horizontal line is positioned above the boxes.

Sequenciamento
genético

EXAMES COMPLEMENTARES

Exame: Amiloidose Familiar (sequenciamento do gene TTR)

Resultado

Diagnóstico: Suscetibilidade para amiloidose associada ao gene TTR (OMIM #105210)

Gene	Posição	Variação	Consequência	Cópias
TTR	chr18:31.592.974	G > A	p.Val50Met (ENST00000237014)	Heterozigose (1 cópia)

5

5

Patogênico

EXAMES COMPLEMENTARES

Cintilografia
óssea

Sequenciamento
genético

Ortopedia
Neurologia
Psicologia



POLINEUROPATIA AMILOIDÓTICA FAMILIAR

+

DERMATITE FACTÍCIA

+

OSTEOMIELITE

DERMATITE FACTÍCIA

Doença psicocutânea.

Infligem lesões cutâneas para atender necessidade psicológica.

Negam qualquer participação na criação das lesões.

Difícil diagnóstico devido à falta de cooperação no fornecimento de informações.

POLINEUROPATIA AMILOIDÓTICA FAMILIAR

Doença rara e subdiagnosticada.

Tipo de amiloidose familiar - mutação gene TTR

Progride a inabilidade e morte na maioria dos pacientes sem tratamento em 10-15 anos do diagnóstico.

Mês 3



SEGUIMENTO

Medicação Tafamidis meglumina (SUS).

Confecção de calçado especial.

Acompanhamento com neurologia / ortopedia.

Acompanhamento de função cardíaca, renal, ocular.

REFERÊNCIAS

González-Moreno, J., Gaya-Barroso, A., Losada-López, I. *et al.* Val50Met hereditary transthyretin amyloidosis: not just a medical problem, but a psychosocial burden. *Orphanet J Rare Dis* 16, 266 (2021).

Çakar A, Durmuş-Tekçe H, Parman Y. Familial Amyloid Polyneuropathy. *Noro Psikiyatr Ars*. 2019;56(2):150-156. Published 2019 May 6. doi:10.29399/npa.23502.

Yukio Ando, David Adams, Merrill D. Benson, John L. Berk, Violaine Planté-Bordeneuve, Teresa Coelho, Isabel Conceição, Bo-Göran Ericzon, Laura Obici, Claudio Rapezzi, Yoshiki Sekijima, Mitsuharu Ueda, Giovanni Palladini & Giampaolo Merlini (2022) Guidelines and new directions in the therapy and monitoring of ATTRv amyloidosis, *Amyloid*, 29:3, 143-155.

Hund E. Familial amyloidotic polyneuropathy: current and emerging treatment options for transthyretin-mediated amyloidosis. *Appl Clin Genet*. 2012 Jun 18;5:37-41.

Dugo K, Bruno F, Sturiale V, Brancato D, Saccone S, Federico C. Hereditary Transthyretin-Related Amyloidosis: Genetic Heterogeneity and Early Personalized Gene Therapy. *Biomedicines*. 2022 Sep 25;10(10):2394

OBRIGADA!



Hospital Federal dos Servidores do Estado