

O ELETROCARDIOGRAMA E A GENOTIPAGEM NA AVALIAÇÃO DE PACIENTES COM CARDIOMIOPATIA HIPERTRÓFICA EM FASE CLÍNICA E PRÉ-CLÍNICA

Congresso Online Brasileiro de Medicina, 3ª edição, de 29/11/2022 a 01/12/2022
ISBN dos Anais: 978-65-5465-003-8

OLIVEIRA; Izadora Caiado¹, **GONÇALVES; Beatriz Caldas**², **PASQUALETTO; Alan Gabriel Natã**³, **BORGES; Gustavo Henrique de Oliveira Carmo Borges**⁴, **MOREIRA; Humberto Graner**⁵

RESUMO

INTRODUÇÃO: A cardiomiopatia hipertrófica (CMH) é caracterizada pelo desenvolvimento excessivo do miocárdio e pode atingir qualquer área do coração, sendo mais comum o acometimento do septo cardíaco. Essa anomalia dificulta o bombeamento de sangue pelo coração e pode não ser diagnosticada, já que a maioria dos afetados não apresenta sintomas significativos. Contudo, pode acarretar dispnéia, dor torácica e arritmias. É uma doença de caráter autossômico dominante com penetrância incompleta, causada por mutações predominantes em genes do sarcômero. Como método rastreador, a genotipagem apresenta-se como eficiente, porém sua disponibilidade no Brasil é baixa. Adicionalmente, o eletrocardiograma (ECG) é outra alternativa para o diagnóstico da doença tanto em fase clínica, quanto pré-clínica. **OBJETIVO:** Investigar a contribuição do eletrocardiograma e da genotipagem para o reconhecimento da CMH em indivíduos com ou sem fenótipo propício para a doença. **METODOLOGIA:** Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, com pesquisa na base de dados online PubMed. Foram utilizados os Descritores em Ciências da Saúde (DeCS) "electrocardiography", "genotype" e "hypertrophic cardiomyopathy", unidos entre si pelo operador booleano AND. Para o estudo, adotaram-se como critérios de inclusão artigos que expressam seus resultados de forma objetiva, nas línguas inglesa ou portuguesa, a partir do ano de 2013. Como critérios de exclusão, eliminaram-se artigos não originais e que não abrangiam o tema da forma elucidada. Ao final da pesquisa, foram selecionados 12 artigos. **RESULTADOS:** O eletrocardiograma é anormal em 75% a 95% dos casos de cardiomiopatia hipertrófica. Altera-se precocemente, antes mesmo da adolescência, fase em que o ecocardiograma Doppler costuma ser normal. Anomalias eletrocardiográficas também são evidenciáveis, antecedendo o surgimento de hipertrofia ventricular esquerda (HVE) nas formas tardias do adulto. São considerados critérios eletrocardiográficos maiores para o diagnóstico: sobrecarga ventricular esquerda, registro de ondas Q profundas > 40 ms na parede ínfero-lateral do VE e inversão da onda T > 3 mm em V3 a V6, D1 e AVL e > 5 mm em D2, D3 e AVF. A presença de apenas um dos critérios maiores já é suficiente para o diagnóstico clínico. Os critérios eletrocardiográficos menores, tais como distúrbio de condução intraventricular, alterações mínimas da repolarização ventricular e ondas S profundas em V2, devem ser valorizados com a ressalva de que podem,

¹ Universidade Federal de Goiás, izadora.caiado@discente.ufg.br

² Universidade Federal de Goiás, beatrizgoncal@outlook.com

³ Universidade Federal de Goiás, alan.pasqualetto@discente.ufg.br

⁴ Universidade Federal de Goiás, ghborges2021@gmail.com

⁵ Universidade Federal de Goiás, humbertograner@uol.com.br

ocasionalmente, incidir na ausência de cardiopatia. A análise do DNA constitui o método mais definitivo para a identificação da CMH em fase clínica e pré-clínica. O diagnóstico genético-molecular permite diferenciar outras formas de HVE e fenocópias, constituídas por doenças metabólicas de armazenamento clinicamente indistinguíveis da verdadeira CMH. Investigações mais recentes estabeleceram novas observações sobre o perfil clínico-genético da CMH, revelando fenótipos menos específicos e menor prevalência de mutações malignas. **CONCLUSÃO:** Notou-se que a genotipagem possui maior sensibilidade para a detecção de CMH mesmo em fases pré-clínicas, assim como diferenciação fenotípica, a qual pode ter associação com o impacto clínico. Além disso, o eletrocardiograma continua sendo um método efetivo, ainda em indivíduos jovens, seja para o diagnóstico seja para a suspeita a depender dos critérios encontrados.

PALAVRAS-CHAVE: Cardiomiopatia Hipertrófica, Eletrocardiograma, Genética Humana