

COMENTÁRIO EDITORIAL



Novas estratégias em miocardiopatia

Dra. Elisabete Martins*

A miocardiopatia hipertrófica (MCH) é uma doença cardíaca hereditária frequente e tem uma distribuição a nível global. Embora a prevalência estimada da doença nos Estados Unidos seja de 1:200-1:500 (1), são escassos os dados epidemiológicos provenientes de países Lusófonos.

Em 2018, foram publicados dados de três importantes registos que incluíram doentes do Brasil e de Portugal (2-4). No registo SHaRe verificou-se que a menor idade de diagnóstico e a presença de mutações sarcoméricas estão associadas a pior prognóstico. No registo português, que incluiu 1042 doentes com MCH, constatou-se elevada morbidade, sendo a insuficiência cardíaca a principal causa de morte, seguida pela morte súbita(4).

Convém salientar que em estudos europeus a definição de MCH pode incluir as fenocópias da doença sarcomérica, de acordo com as recomendações da Sociedade Europeia de Cardiologia (5).

Nos últimos anos, os desenvolvimentos em várias áreas, como a imagiologia e a genética, têm contribuído para o conhecimento da fisiopatologia da doença, tendo impacto nas recomendações internacionais. A aplicação prática destas orientações tem contribuído para a redução da mortalidade da MCH para valores <1% ao ano (6).

RESUMO DO ARTIGO

De acordo com as atuais recomendações do Colégio Americano de Cardiologia e da Associação Americana do Coração, o diagnóstico da MCH, na ausência de história familiar, depende da evidência de uma espessura telediastólica em qualquer segmento do ventrículo esquerdo (VE) ≥ 15 mm, em doentes adultos, ou de um score $z > 2,5$ desvios-padrão da média normalizada para a área de superfície corporal, nas crianças (6).

São recomendados centros multidisciplinares de referência para o seguimento dos doentes, onde estes podem ter acesso às diferentes opções terapêuticas e participar ativamente na tomada de decisões, nomeadamente de implantação de cardioversores-desfibriladores (CDI) ou de prescrição da prática desportiva.

Na estratificação de risco de morte súbita cardíaca, deve ter-se em conta não apenas os dados da história pessoal (paragem cardíaca, arritmias ventriculares, síncope arritmica, hipertrofia ≥ 30 mm) ou familiar (morte súbita prematura), mas também marcadores mais recentes de risco, como a fração de ejeção (FE) do VE <50% e a presença de aneurisma apical. A presença de realce tardio extenso na ressonância magnética cardíaca (RMC) envolvendo $\geq 15\%$ da massa do VE também aumenta o risco de morte súbita, mas não existe ainda consenso no método de quantificação ideal. O recurso a esta técnica de imagem, incluindo a sua repetição periódica, a cada 3 - 5 anos, pode ser útil quando a decisão para implantação de CDI permanece ambígua. Convém salientar que os fatores de risco e o limiar para implantação de CDI em crianças e idosos podem ser distintos daqueles de jovens e adultos. Na presença de FE <50%, a terapêutica médica deve ser modificada de acordo com as diretrizes para a insuficiência cardíaca com FE reduzida. Na MCH obstrutiva refratária, a miectomia cirúrgica ou a ablação septal com álcool, realizadas em centros experientes, associam-se atualmente a mortalidade aos 30 dias <1% e a redução efetiva da obstrução em > 90% dos casos.

Na fibrilação auricular (FA), os anticoagulantes orais de ação direta (DOAC) são agora a opção de primeira linha e devem ser considerados independentemente do score CHA_2DS_2VASc . A monitorização eletrocardiográfica prolongada (> 24h) está indicada em doentes com sintomas potencialmente arritmicos e deve ser ponderada em doentes com fatores de risco adicionais para FA

* Professora Auxiliar, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal; Assistente Hospitalar Graduada, Serviço de Cardiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João.

(dilatação auricular esquerda, idade avançada, classe III-IV de NYHA). Relativamente ao estudo genético, recomenda-se a reavaliação dos critérios de patogenicidade de qualquer variante genética a cada 2 a 3 anos, com as inerentes repercussões na estratégia de rastreio clínico dos familiares. O rastreio periódico pode iniciar-se na infância e manter-se até à meia-idade, dependendo das características do doente e dos familiares.

Em doentes com MCH não é contraindicada a prática de exercício recreativo de intensidade ligeira a moderada. A participação em atividades recreativas de elevada intensidade ou competitivas de moderada a elevada intensidade pode ser ponderada numa avaliação que deve envolver o próprio doente e eventualmente terceiros. Na realização das atividades desportivas escolares é desejável a proximidade a desfibriladores automáticos externos.

CONCLUSÕES E IMPLICAÇÕES PARA O MUNDO LUSÓFONO

As atuais recomendações para o diagnóstico e tratamento de doentes com MCH reforçam a necessidade de centros multidisciplinares apetrechados com equipamentos de imagem, diagnóstico genético, centros de intervenção de elevado volume e com capacidade de seguimento de doentes a longo prazo.

A organização e hierarquização dos cuidados a prestar aos doentes com MCH deve ser articulada a nível interinstitucional de forma a promover a prestação dos melhores cuidados. Esta organização é ainda mais imperiosa em países em que o acesso a novas modalidades de diagnóstico e/ou terapêutica é mais escasso, como é o caso de alguns países Lusófonos.

REFERÊNCIAS

1. Maron BJ, Ommen SR, Semsarian C, Spirito P, Olivetto I, Maron MS. Hypertrophic cardiomyopathy: present and future, with translation into contemporary cardiovascular medicine. *J Am Coll Cardiol*. 2014;64(1):83-99.
2. Ho CY, Day SM, Ashley EA, Michels M, Pereira AC, Jacoby D, et al. Genotype and Lifetime Burden of Disease in Hypertrophic Cardiomyopathy: Insights from the Sarcomeric Human Cardiomyopathy Registry (SHaRe). *Circulation*. 2018;138(14):1387-98.
3. Charron P, Elliott PM, Gimeno JR, Caforio ALP, Kaski JP, Tavazzi L, et al. The Cardiomyopathy Registry of the EURObservational Research Programme of the European Society of Cardiology: baseline data and contemporary management of adult patients with cardiomyopathies. *Eur Heart J*. 2018;39(20):1784-93.
4. Cardim N, Brito D, Rocha Lopes L, Freitas A, Araujo C, Belo A, et al. The Portuguese Registry of Hypertrophic Cardiomyopathy: Overall results. *Rev Port Cardiol*. 2018;37(1):1-10.
5. Authors/Task Force m, Elliott PM, Anastasakis A, Borger MA, Borggrefe M, Cecchi F, et al. 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy: the Task Force for the Diagnosis and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy of the European Society of Cardiology (ESC). *Eur Heart J*. 2014;35(39):2733-79.
6. Writing Committee M, Ommen SR, Mital S, Burke MA, Day SM, Deswal A, et al. 2020 AHA/ACC Guideline for the Diagnosis and Treatment of Patients With Hypertrophic Cardiomyopathy: A Report of the American College of Cardiology/American Heart Association Joint Committee on Clinical Practice Guidelines. *Circulation*. 2020;142(25):e558-e631.