

Impacto do teste genético no diagnóstico de Cardiomiopatia Hipertrófica, descrição de uma nova variante - relato de caso.

ID do trabalho: 24250

Larissa Luchtenberg Gonçalves Ferreira

Hospital Universitário Cajuru

Gabriela Bonilha Nogueira

Hospital Universitário Cajuru

Fernanda Proença Lepca Bozzi

Hospital Universitário Cajuru

Alisson Hideki Fukuyama

Hospital Universitário Cajuru

Rodrigo Gomes Dissenha

Hospital Universitário Cajuru

Camila Hartmann

Hospital Universitário Cajuru

Even Mol

Hospital Universitário Cajuru

Ivana Tabalipa Giublin

Hospital Universitário Cajuru

Lídia Zytynski Moura

Hospital Universitário Cajuru

Introdução

A Cardiomiopatia hipertrófica (CMH) é a doença cardíaca genética mais comum, de transmissão autossômica dominante, com prevalência de 1:500 indivíduos. Apesar da alta prevalência, é subdiagnosticada, com 10% dos casos identificados, o que retarda o tratamento precoce e seguimento, importantes para reduzir a morbimortalidade.

Relato de Caso

Paciente do sexo masculino, 57 anos, com histórico de hipertensão, diabetes, obesidade, síndrome da apneia e hipopneia do sono. Admitido no hospital após colisão automobilística devido a síncope cardiogênica. Apresentou dor torácica retroesternal, seguida de palpitação e perda de consciência enquanto dirigia. Durante a anamnese, relatou múltiplos episódios de síncope, dispneia progressiva e ortopneia. Realizado eletrocardiograma sem alterações. Holter de 24 horas com ritmo sinusal e 13.134 extrassístoles ventriculares isoladas. Ecocardiograma transtorácico com septo interventricular 18mm, parede posterior do ventrículo esquerdo (VE) 13mm, sem obstrução da via de saída do VE no repouso, sugestivo de cardiomiopatia hipertrófica septal assimétrica. Teste genético confirmou CMH com mutação no gene da filamina-C (FLNC) em heterozigose e classificado como variante de significado incerto (VUS). Recebeu alta hospitalar com terapia otimizada e retorno cardiológico para seguimento e rastreamento genético de familiares em cascata.

Discussão

A CMH é uma doença hereditária com diversas manifestações clínicas e é a principal cardiomiopatia relacionada a morte súbita no atleta, sendo importante o diagnóstico precoce. Mais de 11 genes já foram identificados como causadores, com mutações principalmente em genes que codificam proteínas do sarcômero. O resultado do teste genético revelou uma variante provavelmente patogênica em heterozigose no gene FLNC. Essa variante não foi encontrada nos bancos de dados populacionais, sendo o primeiro caso descrito dessa variante na literatura. O gene FLNC codifica a filamina-C, proteína expressa no músculo cardíaco e esquelético responsável por ancorar proteínas de membrana na actina. Este gene foi associado a vários fenótipos como: CMH, cardiomiopatia restritiva familiar, cardiomiopatia dilatada, miopatia distal, miopatia miofibrilar e arritmias ventriculares.

Conclusão

A CMH é subdiagnosticada e apresenta várias manifestações clínicas. O caso relatado destaca a importância

do teste genético no diagnóstico e no rastreamento familiar, ganhando espaço atualmente e sendo recomendado em diretrizes atuais corroborando para identificação precoce e a descoberta de novas mutações genéticas associadas à doença.

Palavras-chave

cardiomiopatia hipertrófica, teste genético, filamina-C.

Ao submeter este resumo, o autor confirma que todos os coautores concordam e aprovaram a versão final do resumo e que seus dados de nome e instituição são acurados.

De acordo

Prêmio Destaque Cardiologia da Mulher - Ao optar por concorrer a este prêmio, o autor confirma que seu tema livre tenha enfoque primário nas doenças cardiovasculares ou cerebrovasculares em mulheres. Isto inclui diferenças entre os sexos neste tópico.