



Cardiomiopatia hipertrófica: patogênese, diagnóstico e tratamento

Igor Dutra Braz¹; <https://orcid.org/0000-0002-7558-4958>
Giovanna Prado²; <https://orcid.org/0009-0003-5355-0671>
Larissa Rufino Vidal³; <https://orcid.org/0009-0001-1317-9164>
Laura de Araujo Teixeira⁴; <https://orcid.org/0009-0004-7500-3107>
Maria Alice de Almeida Ribeiro⁵; <https://orcid.org/0009-0003-5386-9850>
Maria Eduarda Marcelino Araujo⁶; <https://orcid.org/0009-0002-3267-9241>
Rafaela Mendes Chaves⁷; <https://orcid.org/0009-0001-9427-6029>

1 – UniFOA, Centro Universitário de Volta Redonda, Volta Redonda, RJ.
igor.braz@foa.org.br

2 – UniFOA, Centro Universitário de Volta Redonda, Volta Redonda, RJ.
giovanna.prado@unifoa.edu.br

3 – UniFOA, Centro Universitário de Volta Redonda, Volta Redonda, RJ.
larissa.vidal@unifoa.edu.br

4 – UniFOA, Centro Universitário de Volta Redonda, Volta Redonda, RJ.
laura.araujo@unifoa.edu.br

5 – UniFOA, Centro Universitário de Volta Redonda, Volta Redonda, RJ.
maria.alice@unifoa.edu.br

6 – UniFOA, Centro Universitário de Volta Redonda, Volta Redonda, RJ.
maria.marcelino@unifoa.edu.br

7 – UniFOA, Centro Universitário de Volta Redonda, Volta Redonda, RJ.
rafaela.chaves@unifoa.edu.br

Resumo: Cardiomiopatia hipertrófica é uma doença do músculo cardíaco na qual uma porção do miocárdio está hipertrofiada, criando uma deficiência funcional do músculo cardíaco. Neste artigo, discorreu-se sobre a clínica da cardiomiopatia hipertrófica, que é uma doença de origem genética e com baixa presença de sintomas. Se caracteriza por ser uma doença autossômica dominante que acomete principalmente a função contrátil do músculo cardíaco e, devido a isso, degenera o ventrículo esquerdo, caracterizada também como uma disfunção contrátil excêntrica do órgão. Foi abordado o tratamento, que deve ser iniciado desde o início do diagnóstico, assim como adaptação do estilo de vida e redução de exercícios físicos de alta intensidade. Foram elucidados os tipos de patologia e os exames mais recorridos para a realização do diagnóstico, além das possibilidades de tratamento farmacológico, com uso integrado de betabloqueadores e antiarrítmicos.

Palavras-chave: Cardiomiopatia Hipertrófica. Patogênese. Tratamento. Exames Complementares.



INTRODUÇÃO

A cardiomiopatia hipertrófica (CMH) é a doença hereditária primitiva mais comum do miocárdio, com um padrão de herança autossômico dominante e uma prevalência mundial de aproximadamente um em 500 indivíduos adultos (PALANDRI et al, 2022). Por ser uma doença cuja principal causa é genética, sua patogênese envolve diversos genes que codificam as proteínas da musculatura cardíaca, principalmente a beta-miosina, o que resulta em uma disfunção contrátil das fibras musculares e altera a arquitetura miocárdica.

De acordo com Palandri et al (2022), o tratamento da CMH inclui medidas farmacológicas para o alívio dos sintomas e para a prevenção de complicações, como as arritmias e as doenças cardiovasculares. Diante da gravidade, relevância clínica e prevalência da CMH na população mundial, o presente trabalho tem como objetivo dissertar sobre sua patogênese, as diversas formas que seu diagnóstico pode ser feito e, por fim, o tratamento.

METODOLOGIA

A busca pelos artigos científicos foi feita através do banco de dados Scielo e Pubmed, utilizando os seguintes descritores “hypertrophic”, “cardiomyopathy”. Os critérios de inclusão foram: Artigos que discursavam sobre cardiomiopatia hipertrófica publicados entre 2013-2023. Os filtros de pesquisa aplicados foram “ano (2013-2023)” e tipo de artigo “revisão”. Dos artigos que foram incluídos, foram excluídos aqueles que não abordavam acerca do tratamento, diagnóstico e patogênese da CMH.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

i. Definição

De acordo com Bazan et al. (2020), a cardiomiopatia hipertrófica (CMH) é uma doença que acomete o coração, tendo como origem mais comum a genética e a principal característica a remodelação da câmara ventricular, caracterizada por disfunção contrátil e hipertrofia ventricular patológica excêntrica. Tratando-se de aspectos genéticos, é classificada como uma doença autossômica dominante, na qual



há mutação das proteínas do sarcômero, estes presentes em 60% dos possíveis pacientes diagnosticados com CMH (NUNEZ et al., 2013).

ii. Patogênese

A sintomatologia dos pacientes com CMH é oriunda de uma cascata de ocorrências sistêmicas - como a disfunção diastólica, a obstrução da via de saída do ventrículo esquerdo (VSVE), a regurgitação mitral, a isquemia miocárdica e as arritmias - que podem culminar insuficiência cardíaca (IC) refratária, em um aneurisma vascular cerebral (AVC) tromboembólico e/ou em morte súbita cardíaca. As supracitadas ocorrências sistêmicas produzem substrato arritmogênico para o surgimento das principais arritmias encontradas nos pacientes com CMH.

Em concordância com Bazan et al. (2020), o movimento anterior sistólico da valva mitral (MAS) contra o septo interventricular (SIV) é considerado o fator que mais comumente contribui para o desenvolvimento da obstrução da VSVE. Existem 4 estágios utilizados para o estadiamento desses pacientes: CMH não-hipertrófica, fenótipo clássico, remodelação adversa e disfunção evidente. Uma vez que esses achados não surgem simultaneamente, conforme o paciente avança clinicamente por esses estágios, ocorre gradualmente um aumento da HVE, uma redução da fração de ejeção e uma piora da disfunção diastólica e microvascular, que conseqüentemente potencializam os sintomas do paciente e aumentam os achados à anamnese.

iii. Clínica

Bazan et al. (2020) afirma que a CMH pode se apresentar assintomática nos pacientes até surgirem manifestações de insuficiência cardíaca (IC) refratária. Outrossim, os sintomas associados à CMH estão relacionados com os perfis da doença, incluindo a apresentação assintomática, morte cardíaca súbita/arritmias ventriculares, obstrução, insuficiência cardíaca com fração de ejeção preservada, fibrilação atrial/ acidente vascular cerebral (AVC) e insuficiência cardíaca com fração de ejeção reduzida. (BAZAN et al. 2020).

Embora muitos pacientes com CMH não apresentem sintomas ou apenas tenham sintomas menores, outros podem apresentar dispnéia ao esforço, fadiga, dor no peito, pré-síncope e síncope, durante ou logo após o esforço, e palpitações (BAZAN et al. 2020). Tratando-se do exame físico de um paciente com a supracitada patologia,



comumente são encontrados sinais como: quarta bulha (B4), sopro sistólico de regurgitação na borda esternal esquerda inferior, desdobramento paradoxal da segunda bulha cardíaca (B2), impulso apical aumentado e frêmito sistólico.

iv. Exames Complementares

Embora o atendimento médico propriamente dito – inclusa anamnese e exame físico – seja soberano para o diagnóstico das cardiomiopatias no geral, os exames complementares são de suma importância para confirmação diagnóstica e estadiamento da doença. Ainda que principais exames solicitados para um paciente com CMH sejam o eletrocardiograma (ECG) e sua monitoração ambulatorial, do ecocardiograma (ECO) e do teste de esforço, outros exames de imagem como a Ressonância Magnética (RM) podem ser solicitados a fim de proporcionar uma avaliação prognóstica e funcional mais adequada e promover a estratificação de casos de alto risco.

• Eletrocardiografia (ECG)

De acordo com Bazan et al. (2020), o ECG deve ser realizado em todos os pacientes com suspeita de CMH. Esse exame possui alta sensibilidade na identificação da doença e seu resultado normal é atípico, uma vez que ocorre em menos de 10% dos pacientes com essa enfermidade. A presença de alterações localizadas ou difusas na repolarização ventricular é o padrão anormal mais comum. Nessa perspectiva, há outros sinais no ECG que podem evidenciar a hipertrofia ventricular esquerda, tais como a inversão da onda T nas derivações esquerda e o aumento do átrio esquerdo, sendo que as ondas Q profundas e estreitas podem ocorrer em V5 e V6.

• Ecocardiografia (ECO)

É um exame essencial para a confirmação do diagnóstico e avaliação funcional, evolutiva e prognóstica (BAZAN et al., 2020). Com a função de avaliar a morfologia do coração, o ECO trans torácico analisa a presença e gravidade do gradiente no VSVE (Obstrução na Via de saída do Ventrículo Esquerdo), determinando o grau de regurgitação mitral. Os principais achados da CMH é o aumento do gradiente na VSVE, o movimento anterior sistólico da valva mitral e a HVE, sobretudo se for assimétrica e envolver o septo e a parede ântero-lateral. Em pacientes que



permanecem com os sintomas e não possuem obstrução quando em repouso, podem fazer um ECO de esforço, a fim de induzir um gradiente e, posteriormente, ajustar o manejo e o tratamento conforme o resultado.

• **Teste de Esforço**

Também de acordo com Bazan et al. (2020), o teste de esforço é usado para estratificação de risco, por meio da resposta da pressão arterial (PA) ao exercício e para investigar isquemia e arritmias. O paciente é colocado sob monitorização para realizar esforço físico em uma esteira, com o objetivo de aumentar sua frequência cardíaca e o consumo de O₂, induzindo por consequência alterações eletrocardiográficas caso haja alguma disfunção arterio-pressórica nesse indivíduo. Ressalta-se que para a realização desse exame, o paciente não pode estar fazendo uso de Digoxina, devido a sua ação inotrópica positiva, podendo “falsear” o teste por aumento do consumo do O₂.

• **Ressonância Magnética Cardíaca (RMC)**

Esse exame fornece imagens de alta resolução para avaliar as estruturas cardíacas, identifica a hipertrofia em segmentos que não são exibidos na ecocardiografia, mostra áreas de fibrose miocárdica, geralmente detectadas através do realce tardio de gadolínio, e são um dos fatores de risco para morte súbita, o que permite uma melhor caracterização das anomalias estruturais no aparato da válvula mitral (BAZAN et al., 2020).

• **Teste Genético**

Nos últimos 15 anos, os testes genéticos se tornaram parte integrante do manejo clínico dos pacientes com cardiomiopatia hipertrófica. O principal objetivo dos testes nesse quadro é permitir o diagnóstico pré-sintomático e a implementação de estratégias de prevenção primária em indivíduos de alto risco (MAZZAROTTO, 2019).

O teste genético mais utilizado para investigar a cardiomiopatia hipertrófica (CMH) é o sequenciamento de genes sarcoméricos de Sanger. O advento do sequenciamento de próxima geração otimizou os testes de rotina de genes que antes eram julgados como potencial duvidoso de causa de CMH, permitindo solucionar quadros antes tidos como indefinidos. Desse modo, foi possível que os testes



genéticos levassem progressivamente à identificação da variante patogênica em até 60% dos pacientes de acordo com Sanger.

v. Tratamento

O tratamento da CMH é iniciado com profilaxias, tais como evitar a redução do volume intravascular e restringir a prática de exercícios físicos intensos, em que cada paciente seguirá com uma recomendação individual da intensidade dessas atividades físicas (BAZAN et al., 2020). Nesse sentido, há outras medidas que incluem a manutenção de medicações inotrópicas negativas (aumentam o tônus e a contratilidade do músculo cardíaco), como não usar vasodilatadores e aderir um tratamento apropriado para arritmias.

• Tratamento farmacológico

De acordo com Bazan et al. (2020), é considerado um tratamento de primeira linha para pacientes com insuficiência cardíaca (IC) relacionada à obstrução do VSVE. No entanto, essa terapia não é indicada antes do aparecimento dos sintomas, visto que não há comprovação de que a farmacologia mude a história natural de pacientes assintomáticos.

O tratamento padrão-ouro inclui a combinação de betabloqueadores (BB) com fármacos antiarrítmicos, sendo que os que possuem maiores benefícios na diminuição dos sintomas e na redução de arritmias são o Propanolol e o Sotalol, ambos com função betabloqueadora e antiarrítmica. A segunda melhor opção de tratamento, caso os de primeira linha (betabloqueadores) não surtam efeito no alívio dos sintomas, é o Disopirâmida (Antiarrítmico), já que pode aumentar a tolerância ao esforço. Entretanto, devido aos seus efeitos colaterais anticolinérgicos, seu uso pode provocar xerostomia (boca seca) e retenção urinária. Logo, não é indicado para pacientes com hiperplasia prostática.

Quando o paciente não puder fazer uso dos BB, opta-se pelo Verapamil (Antiarrítmico e Bloqueador dos canais de cálcio), que deve possuir um maior cuidado e monitoramento com pessoas com obstrução severa, uma vez que são mais propensos a desenvolver edema pulmonar. Esses pacientes com sintomas de IC persistentes e obstrução da VSVE se beneficiam com a monoterapia, mas a



combinação de Disopiramida com o tratamento atual implementado também é uma ótima solução para essa doença.

CONCLUSÕES

Conclui-se que a CMH é uma doença cardíaca que afeta a função contrátil do coração e é caracterizada, principalmente, pela hipertrofia excêntrica do ventrículo esquerdo. Por ser uma doença cuja evolução clínica piora o quadro do paciente, saber o diagnóstico e seus desdobramentos é fundamental para prevenir as complicações mais graves como: insuficiência cardíaca, desfibrilação, AVC e morte; além de possibilitar a prevenção da mortalidade e manutenção da qualidade de vida dos pacientes. Portanto, ter o diagnóstico precoce possibilita o tratamento adequado aplicado ao paciente, otimizando assim seu prognóstico por alívio dos sintomas e prevenção das complicações.

REFERÊNCIAS

BAZAN, SGZ et al. Cardiomiopatia hipertrófica – revisão. **Arquivos brasileiros de cardiologia**, v. 115, n. 5, pág. 927–935, 2020.

MAZZAROTTO, F. et al. Definindo a eficácia diagnóstica de genes para inclusão em painéis: a experiência de duas décadas de testes genéticos para cardiomiopatia hipertrófica em um único centro. **Genética na medicina: jornal oficial do American College of Medical Genetics**, v. 21, n. 2, pág. 284-292, 2019.

NÚÑEZ, L. et al. Somatic MYH7, MYBPC3, TPM1, TNNT2 and TNNI3 mutations in sporadic hypertrophic cardiomyopathy. **Circulation journal: official journal of the Japanese Circulation Society**, v. 77, n. 9, p. 2358–2365, 2013.

PALANDRI, C. et al. Pharmacological management of hypertrophic cardiomyopathy: From bench to bedside. **Drugs**, v. 82, n. 8, p. 889–912, 2022.