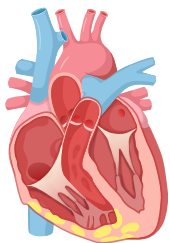
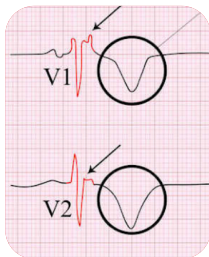
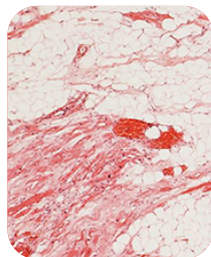


CARDIOMIOPATIA ARRITMOGÊNICA (CMA)

CMA é caracterizada por substituição fibrogordurosa progressiva com consequentes alterações regionais e globais nos ventrículos e alta carga de arritmias ventriculares.



DEPÓSITO DE GORDURA E FIBROSE



Pode levar aos seguintes fenótipos: forma dominante direita (clássica CAVD - de Ventrículo Direito), forma biventricular e forma dominante esquerda.¹

CRITÉRIO DIAGNÓSTICO CMA²



Diagnóstico CAVD:
(definitivo ou borderline)
Task force²



Demais formas:
Critérios de Pádua³

INDICAÇÃO DO ESTUDO GENÉTICO (IA)¹

- Probando com fenótipo de CMA.
- Familiar de primeiro grau, após estudo genético do probando.

Rendimento do teste genético é 50-60%

IMPLICAÇÕES CLÍNICAS DO TESTE GENÉTICO¹

- Confirmar um diagnóstico no probando.
- Rastrear e aconselhar familiares para diagnóstico precoce da doença.
- Detectar possíveis genótipos com implicações prognósticas e terapêuticas, por exemplo FLNC, DSP, LMNA, DES, TMEM43 e PLN.

PRINCIPAIS GENES RELACIONADOS¹⁻³

PKP2	PLN
DSG2	FLNC
DSC2	DES
DSP	LMNA
JUP	CDH2
TMEM43	RYR2

Referências:

1. Wilde AAM, et al. 2022. doi: 10.1016/j.hrthm.2022.03.1225
2. Marcus FI, et al. 2010. doi: 10.1093/eurheartj/ehq025
3. Corrado D, et al. 2020. doi: 10.1016/j.ijcard.2020.06.005
4. Clinical Genome Resource <https://clinicalgenome.org>
5. Marcondes-Braga FG, et al. 2021. Arq Bras Cardiol. 116(6):1174-1212.
6. SOBRAC - Hachul DT, et al. 1ª ed. São Paulo: Atheneu, 2020.



CardioGen
CENTRO DE MEDICINA DE
PRECISÃO EM CARDIOLOGIA



Laboratory of
Genetics and
Molecular Cardiology



INCOR
HCFMUSP
CIÊNCIA E HUMANISMO



tel (11) 2661-4947
tel (11) 2661-5995
medicos
genetica