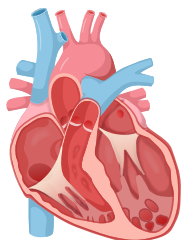


CARDIOMIOPATIA DILATADA (CMD)

CMD é uma cardiopatia hereditária caracterizada pela dilatação do ventrículo esquerdo ou biventricular com consequente disfunção sistólica na ausência de alterações de sobrecarga (HAS, valvopatias) ou doença coronariana.¹



VENTRÍCULO DILATADO

CRITÉRIO DIAGNÓSTICO CMD² (Todos os critérios são obrigatórios)

- Dilatação das câmaras cardíacas: Ecocardiograma transtorácico (ECOTT) e Ressonância Magnética Cardíaca (RMC) com DDVE $\geq$ 58mm em homens e $\geq$ 52mm em mulheres.
- Disfunção ventricular: FEVE $<$ 45% OU fração de encurtamento $<$ 25%.
- Exclusão de outras causas: prova isquêmica negativa (se $>$ 40 anos), sorologia chagas negativa, ausência de valvopatias importantes (exceto insuficiência mitral secundária) E ausência de outras causas prováveis (etilismo).

INDICAÇÃO DO ESTUDO GENÉTICO (IA)¹

- Probando com fenótipo de CMD e um dos demais:
- História familiar de CMD ou de Morte Súbita Cardíaca (MSC).
- Características clínicas sugestivas de doença genética como: doença do sistema de condução (BAV, DNS) em idade precoce, elevação de CPK, arritmias ventriculares (TVS, FV).
- CMD em $<$ 60 anos mesmo sem história familiar e excluídas causas secundárias.
- Familiar de primeiro grau, após estudo genético do probando.

Rendimento do teste genético é 20-50%
(dependente do contexto familiar)

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, por exemplo LMNA, FLNC, DES, PLN e RBM20; ou que possam modificar o manejo clínico, como avaliação especializada para doenças neuromusculares, doenças mitocondriais e síndromes congênitas.



PRINCIPAIS GENES RELACIONADOS¹⁻³

BAG3	RBM20	ACTN2
DES	SCN5A	JPH2
FLNC	TNNT2	NEXN
LMNA	TTN	TNNI3
MYH7	DSP	TPM1
PLN	ACTC1	VCL
TNNC1		

Referências:

1. Wilde AAM, et al. 2022.
doi: 10.1016/j.hrthm.2022.03.1225.
2. Peters S, et al. 2019.
doi: 10.1016/j.hlc.2019.11.018.
3. Clinical Genome Resource
<https://clinicalgenome.org>
4. Marcondes-Braga FG, et al. 2021.
Arq Bras Cardiol. 116(6):1174-1212.



CardioGen
CENTRO DE MEDICINA DE
PRECISÃO EM CARDIOLOGIA



Laboratory of
Genetics and
Molecular Cardiology



médicos
(11) 2661-4947
genética
(11) 2661-5995



(11) 99774-1959

📍 InCor/HC FMUSP - São Paulo, Brasil

✉️ cardiogeneticalgcm@hc.fm.usp.br