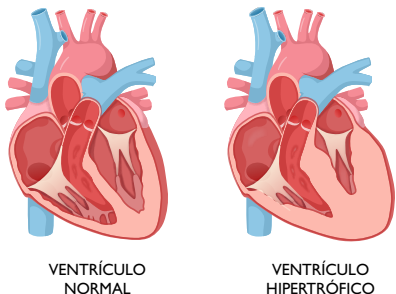


CARDIOMIOPATIA HIPERTRÓFICA (CMH)

CMH é uma cardiopatia hereditária caracterizada pela hipertrofia do ventrículo esquerdo não explicada por outras condições (doenças metabólicas, hipertrofias secundárias, treinamento físico, hipertensão arterial ou valvopatias).¹



CRITÉRIO DIAGNÓSTICO CMH²

Ecocardiograma transtorácico (ECOTT) e Ressonância Magnética Cardíaca (RMC) com espessura:

(Qualquer critério positivo)

- ≥ 15 mm no VE na ausência de causa secundária que justifique o achado.
- $\geq 13-14$ mm no VE E familiar com CMH ou teste genético positivo.

INDICAÇÃO DO ESTUDO GENÉTICO (IA)¹

- Probando com fenótipo de CMH.
- Familiar de primeiro grau, após estudo genético do probando.
- Pacientes com formas atípicas de apresentação clínica com suspeita de fenocópia.

Rendimento do teste genético é 60%



PRINCIPAIS GENES RELACIONADOS³

MYH7	ACTC1
MYBPC3	TNNT2
TNNI3	CSRP3
TPM1	TNNC1
MYL2	JPH2
MYL3	

IMPLICAÇÕES CLÍNICAS DO TESTE GENÉTICO¹

- Confirmar um diagnóstico no probando.
- Rastrear e aconselhar familiares para diagnóstico precoce da doença.
- Detectar possíveis fenocópias que podem ter tratamento específico como terapia de reposição enzimática na Doença de Fabry, ou necessitar de um seguimento clínico individualizado como na Doença de Danon, ou sinalizar maior gravidade e risco de arritmias e bloqueios atrioventriculares como na Síndrome de PRKG2.

Referências:

1. Wilde AAM, et al. 2022. doi: [10.1016/j.hrthm.2022.03.1225](https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2022.03.1225).
2. Ommen SR, et al. 2020. Circulation. 2020;142:e558–e631.
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



(11) 2661-4947



(11) 2661-5995



(11) 99774-1959