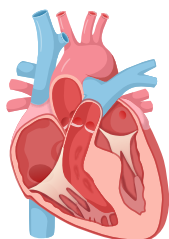
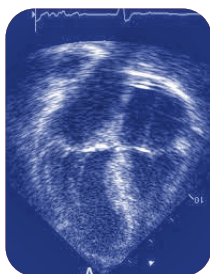


CARDIOMIOPATIA RESTRITIVA (CMR)

Cardiomiopatia Restritiva é definida por enchimento ventricular esquerdo (VE) prejudicado com consequente redução do volume diastólico, e espessura ventricular e fração de ejeção normais ou próximas do normal.¹



RESTRICÇÃO
VENTRICULAR



Pode ter causas não-genéticas (Síndrome Carcinoide, Cardiotoxicidade) e genéticas (Amiloidose, Doença de Fabry, Miopatia miofibrilar).¹

CRITÉRIO DIAGNÓSTICO CMR²

- Enchimento ventricular prejudicado com padrão restritivo pelo Ecocardiograma transtorácico (ECOTT) e Ressonância Magnética Cardíaca (RMC). Ausência de dilatação ventricular – ECOTT ou RMC.
- Ausência de hipertrofia – ECOTT ou RMC.

INDICAÇÃO DO ESTUDO GENÉTICO (IA)¹

- Probando com fenótipo de CMR .
- Familiar de primeiro grau, após estudo genético do probando.
- Pacientes com formas atípicas de apresentação clínica com suspeita de fenocópia, como em doenças de depósito (Fabry) ou infiltrativas (Amiloidose).

Rendimento do teste genético é 20-60%
(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 fenocópias que podem ter tratamento específico como, por exemplo, terapia de reposição enzimática na Doença de Fabry, inibidor da síntese hepática ou estabilizador do tetrâmero de TTR na Amiloidose TTR.



PRINCIPAIS GENES RELACIONADOS¹⁻³

MYH7	TTR
TTN	FLNC
ACTC1	GLA
TNNI3	TNNT2

Referências:

1. Wilde AAM, et al. 2022. doi: 10.1016/j.hrthm.2022.03.1225.
2. Kushwaha SS, Fallon JT, Fuster V. 1997. doi: 10.1056/NEJM199701233360407
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



INCOR
HC FMUSP
CIÊNCIA E HUMANISMO



médicos (11) 2661-4947



genética (11) 2661-5995



(11) 99774-1959

📍 InCor/HC FMUSP - São Paulo, Brasil

✉ cardiogeneticalgcm@hc.fm.usp.br