

## **PD46- Micardiopatia hipertrófica diagnosticada durante avaliação médico-desportiva**

Sofia Granja<sup>1</sup>, Ana Alexandra Sequeira<sup>2</sup>, Patrícia Romão<sup>3</sup>, Patrícia Costa<sup>4</sup>, Cláudia Mota<sup>5</sup>, Luís Almeida Santos<sup>6</sup>, José Carlos Areias<sup>7</sup>, Ovídio Costa<sup>8</sup>

1- Hospital S. João - Porto, 2- Serviço de Pediatria - H. Sto António, 3- Serviço de Pediatria - H. Pedro Hispano, 4- Serviço de Cardiologia Pediátrica - HSJ, 5- Serviço de Cardiologia Pediátrica - HSJ, 6- UAG da Mulher e da Criança - HSJ, 7- Serviço de Cardiologia Pediátrica - HSJ; FMUP, 8- Centro de Medicina Desportiva do Porto; FMUP

**Introdução:** A cardiomiopatia hipertrófica (CMH) é uma doença autossómica dominante em 50% dos doentes, caracterizada por hipertrofia ventricular esquerda (HVE), com envolvimento assimétrico do septo interventricular (SIV) em 95% dos casos, na ausência de outras causas de hipertrofia. A prevalência é de 1:500 indivíduos. Os factores de mau prognóstico incluem: história familiar de morte súbita, antecedentes de paragem cardiorespiratória ou taquicardia ventricular não sustentada, resposta tensional anormal ao exercício, síncope inexplicada, HVE > 3 cm e diagnóstico estabelecido antes dos 14 anos. Apesar dos progressos da biologia molecular, a correlação genótipo-fenótipo na CMH e as suas implicações clínicas estão ainda mal definidas. Actualmente, o principal desafio assenta no diagnóstico precoce da doença e na identificação dos indivíduos em risco de eventos severos e/ou fatais.

**Caso Clínico:** Adolescente de 11 anos de idade, referenciado à consulta de Cardiologia Pediátrica para exclusão de cardiopatia, por história familiar de morte súbita e fenótipo de MCH. Previamente saudável, encontrava-se assintomático do ponto de vista cardiovascular e com exame objectivo normal. O ECG mostrava voltagem elevada nas derivações esquerdas e no ecocardiograma foi detectada hipertrofia do SIV com boa função VE (sisto-diastólica), sem obstrução do tracto de saída do VE. A prova de esforço e o Holter de 24h, foram normais. O estudo genético revelou mutação no exão 22 do gene MYH7. Apesar da associação comprovada, o seu prognóstico não está bem esclarecido, aconselhando-se prudência relativamente ao risco desta mutação. Desta forma, foi restringida a actividade física e programada uma vigilância clínica regular, e foi orientado para a consulta de Psicologia.

**Discussão e Conclusão:** Apesar de uma evolução favorável na maioria dos casos, o desfecho potencialmente grave/fatal da MCH não pode ser desprezado. A caracterização molecular destes doentes é essencial, estando já identificados 18 genes e mais de 100 mutações associados. É uma doença relativamente frequente e cujo prognóstico (sobretudo a estratificação do risco de mortalidade) pode ser estabelecido de acordo com a mutação encontrada. Em crianças com história familiar de MCH, a avaliação por Cardiologia Pediátrica é mandatória para confirmação/exclusão do diagnóstico, avaliação do prognóstico/risco de complicações e definição de estratégias de actuação.

**Palavras-chave:** Miocardiopatia hipertrófica, morte súbita