

Informação para o doente

Miocardiopatia Arritmogénica do Ventrículo Direito

1. O Coração Normal

O coração é um músculo especial que se contrai de forma regular e contínua, bombeando sangue para o corpo e pulmões. Tem quatro cavidades - duas na parte superior (as aurículas) e duas na parte inferior (os ventrículos). A ação de bomba do coração é causada por um fluxo de sinais elétricos através do coração. Esses sinais elétricos repetem-se ciclicamente e cada ciclo gera um batimento cardíaco.

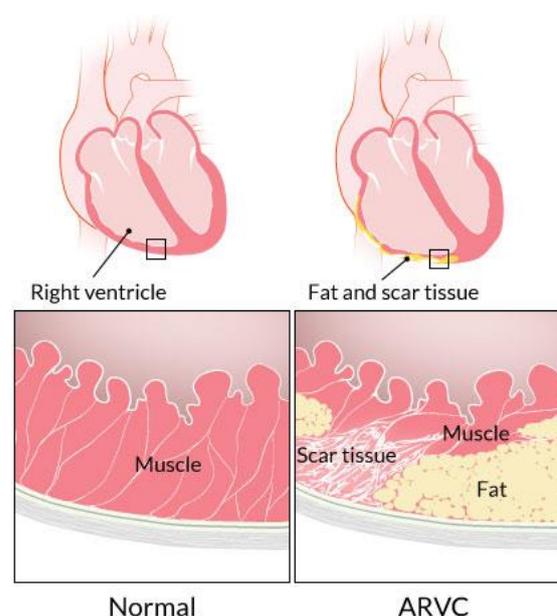
2. Miocardiopatia Arritmogénica do Ventrículo Direito

A Miocardiopatia Arritmogénica do Ventrículo Direito (MAVD) é uma doença do músculo cardíaco (miocardiopatia). Afeta principalmente os ventrículos do coração e causa arritmias (ritmos cardíacos anormais). A MAVD afeta principalmente o ventrículo direito, mas também pode afetar o ventrículo esquerdo e as aurículas. A doença é chamada de miocardiopatia arritmogénica porque os principais sintomas são causados por arritmias. Ter MAVD significa que há um problema com as moléculas (proteínas) que mantêm as células do músculo cardíaco juntas. Em doentes com MAVD, essas proteínas não se desenvolvem adequadamente e não conseguem manter as células do músculo unidas. Quando isso acontece, as células separam-se, enfraquecem e morrem. Em seguida, a área do coração onde as células morreram fica inflamada e as células perdidas são substituídas por tecido cicatricial e gordura. Isso afeta a estrutura do músculo cardíaco, e a parede do ventrículo torna-se fina e dilatada. Isso causa dois problemas:

1. os sinais elétricos responsáveis pelos batimentos cardíacos podem ficar afetados, levando a arritmias;
2. as paredes finas dos ventrículos podem não ser capazes de bombear o sangue normalmente.

3. Prevalência & Hereditariedade

A MAVD é rara em comparação com alguns outros tipos de miocardopatias. Cerca de 1 em cada 2000-5000 pessoas têm MAVD; esta é a prevalência estimada da doença.



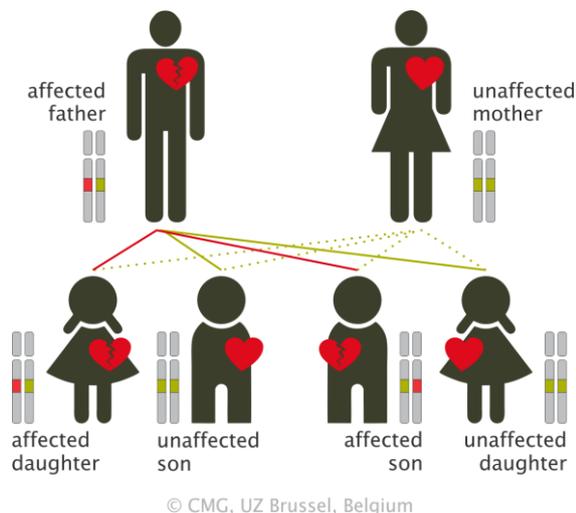
Fonte: Ted Rogers Centre for Heart Research

A MAVD geralmente tem uma causa genética. Isto significa que é causada por um defeito (uma mutação) num ou mais genes que podem ser transmitidos de pais para filhos. Um gene é parte do nosso DNA que contém um código que leva à produção de uma molécula (uma proteína). A MAVD é causada por uma mutação nos genes que contêm códigos para certas proteínas no coração. Cada pessoa tem duas cópias de cada gene que pode estar associado à MAVD. Se uma mutação em apenas uma das duas cópias de um desses genes (do pai ou da mãe) for suficiente para o desenvolvimento da MAVD, esta é considerada uma doença autossómica dominante. Um pai portador de uma mutação tem 50% (1 em 2) de probabilidade de transmitir a mutação para cada filho, quer manifeste clinicamente a doença ou não (portador assintomático). A probabilidade de uma criança não herdar o gene mutado também é de 50%.



Por vezes, a MAVD pode ser uma doença autossómica recessiva. Isso significa que é necessário ter uma mutação em ambas as cópias do gene (do pai e da mãe) para desenvolver a doença. Se a MAVD é uma doença autossómica dominante ou uma doença autossómica recessiva depende do gene e mutação envolvidos.

Em alguns casos, uma nova mutação pode ocorrer no óvulo, no espermatozoide ou num embrião. Nesses casos, os pais da criança não têm a mutação nem MAVD, mas a criança pode ter MAVD e pode transmitir o gene mutado para os seus próprios filhos.



Hereditariedade autossómica dominante

4. Sintomas

A MAVD pode agravar com o tempo. Os sintomas são devidos a alterações da atividade elétrica, bem como da estrutura e da força de contração do músculo cardíaco. A atividade elétrica anormal pode causar arritmias que resultam em palpitações (sentir o coração a bater muito rápido), tonturas e desmaios. Uma capacidade diminuída do músculo cardíaco (particularmente do ventrículo direito) de bombear o sangue pode levar à acumulação de líquido no corpo, levando ao inchaço dos tornozelos, pernas e barriga e à falta de ar.

5. Diagnóstico

As ferramentas mais comuns para fazer o diagnóstico da MAVD são a história médica e familiar, exame físico, eletrocardiograma (ECG), ecocardiograma, ressonância magnética, prova de esforço, monitorização de ritmo cardíaco (Holter) e

estudo elétrico do coração (estudo eletrofisiológico ou EPS) (ver abaixo).

5.1. ECG (eletrocardiograma)

Este é o teste mais básico. Pequenos adesivos (elétrodos) são colocados no peito e nos braços e pernas. Estes são conectados por fios a uma máquina de gravação de ECG, que capta a atividade elétrica cardíaca por alguns segundos durante os batimentos cardíacos. Por vezes, são necessários testes adicionais ou repetição de ECG.

5.2. Ecocardiograma

O ecocardiograma usa ondas de ultrassom para observar as estruturas do coração. Um ecocardiograma pode detetar diferentes tipos de alterações estruturais no coração, por exemplo, doenças do músculo cardíaco, como a MAVD, ou alterações das válvulas cardíacas. Podem também ser identificadas áreas de adelgaçamento do músculo cardíaco.

5.3. Ressonância Magnética Cardíaca

Na ressonância magnética são usados campos magnéticos para criar as imagens do coração. O aparelho é um tubo grande com uma mesa no meio, que permite que o doente deslize para dentro do túnel. O teste pode durar cerca de uma hora. Uma ressonância magnética mostra muito bem a estrutura do coração, dos vasos sanguíneos, e as alterações do músculo cardíaco como a diminuição da espessura e cicatrizes (fibrose).

5.4. Prova de Esforço

A prova de esforço consiste na monitorização com ECG durante e após o exercício em passadeira ou bicicleta ergométrica. Este exame permite detetar quaisquer mudanças nos padrões elétricos que ocorrem com o exercício.

5.5. Monitorização Holter

A monitorização Holter envolve uma pequena máquina digital, que pode ser transportada à cintura. Quatro ou seis elétrodos de ECG são colados no peito. Em seguida, é registada a atividade elétrica do coração durante 24 a 48 horas, ou durante vários dias (registador de eventos). Durante a monitorização todas as atividades e sintomas são apontados num 'diário'.

5.6. Estudo Eletrofisiológico (EEF)

Neste teste é inserido um tubo fino chamado catéter num vaso sanguíneo até ao coração. Os sinais elétricos são enviados através do catéter para o coração fazendo-o bater em diferentes velocidades. Isso é registado e pode ser usado para



descobrir a origem de arritmias e para decidir o tratamento.

5.7. Teste Genético

Em pouco menos de metade das famílias com MAVD, uma mutação causal pode ser encontrada. Como não são conhecidos todos os genes que podem causar a doença, um resultado “negativo” do teste genético (ou seja, quando nenhuma mutação conhecida é encontrada) não exclui uma causa hereditária nem o risco de transmissão à descendência

6. Tratamento

Embora não exista uma cura para a MAVD, os tratamentos ajudam a controlar os sintomas e a diminuir o risco a longo prazo. Com o tratamento, pretende-se melhorar a função de bomba do coração e controlar as arritmias, reduzindo o risco de arritmias com risco de vida (paragem cardíaca). Se os doentes tiverem elevado risco de morte súbita (por exemplo, após recuperação de uma paragem cardíaca) ou se os sintomas não puderem ser controlados com a medicação, pode considerar-se a implantação de um cardio-desfibrilhador (CDI).

O CDI monitoriza constantemente a atividade elétrica do coração e reconhece arritmias graves, tratando-as ao enviar impulsos elétricos rápidos ou dando um choque elétrico para reverter ao ritmo normal. O CDI é programado de forma específica para cada doente. Consiste em 2 partes: a bateria (o dispositivo) e um eletrocáteter (um cabo elétrico) que monitoriza a atividade elétrica e fornece impulsos elétricos ou choque elétrico ao coração. O eletrodo de um CDI pode ser colocado nas cavidades cardíacas direitas (através dos vasos sanguíneos) ou sob a pele numa área do tórax sobreposta ao coração.

7. Estilo de vida & Desporto

Existem recomendações importantes para os doentes (e familiares) diagnosticados com MAVD, para evitar arritmias:

- evitar exercícios extenuantes, especialmente desportos intensos e competitivos e a elevação de pesos pesados;
- vigilância regular para monitorização de quaisquer alterações;

- A maioria dos portadores de mutação devem evitar desportos;
- encorajar o rastreio entre os familiares.

O diagnóstico de MAVD e a possibilidade de transmissão da doença aos descendentes podem causar ansiedade e muitas dúvidas. Os médicos e psicólogos com experiência nesta área podem ser úteis para esclarecer e tranquilizar o doente e seus familiares.

8. Seguimento

O médico do coração (cardiologista) aconselhará com que frequência o acompanhamento é necessário, dependendo dos sintomas, da idade e tratamentos.

9. Rastreio Familiar

Se uma mutação num gene for encontrada num doente com MAVD (ver teste genético), os membros da sua família (iniciando-se pelos familiares em primeiro grau: mãe, pai, irmãos, irmãs e filhos) podem fazer o teste genético numa clínica/serviço especializado em genética. Os familiares nos quais a mesma mutação (familiar) é encontrada, são chamados de portadores da mutação e devem ser avaliados por um cardiologista. Os membros da família em que a mutação não é encontrada podem ser tranquilizados.

Se, pelo contrário, não for identificada qualquer mutação causal num doente com MAVD, os familiares desse doente (iniciando-se pelos familiares em primeiro grau) devem ser avaliados por um cardiologista para realizar exames cardíacos.

A MAVD desenvolve-se, geralmente, após a puberdade, à medida que as crianças se tornam adultos. No entanto, algumas crianças apresentam sintomas em idades mais precoces. Assim, a idade recomendada para rastrear as crianças é a partir dos dez anos, mas pode ser mais cedo quando há antecedentes de doença mais precoce na família.



10. MAVD e Gravidez

Antes de engravidar é importante discutir quaisquer riscos potenciais, quaisquer alterações da medicação e cuidados durante a gravidez.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Heart Diseases
(ERN GUARD-HEART)

