

# Informação para o doente

## Taquicardia Ventricular Polimórfica Catecolaminérgica

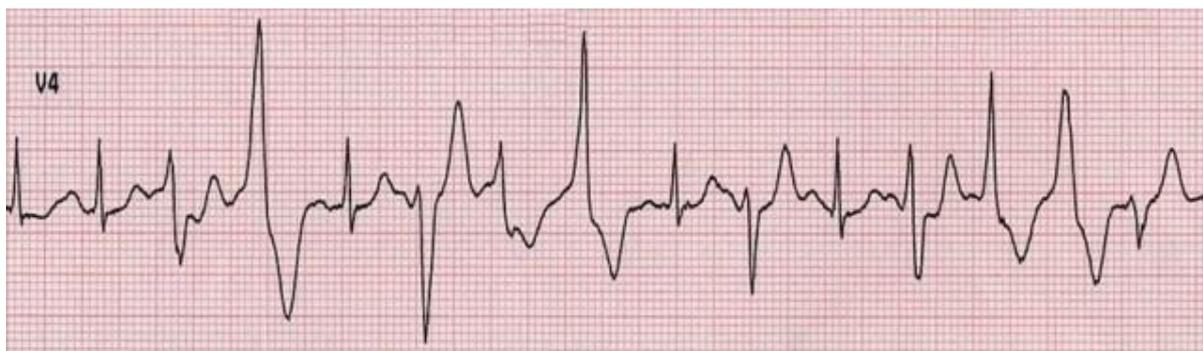
O coração é um músculo especial que se contrai regular e continuamente, bombeando sangue para o corpo e pulmões. Tem quatro cavidades - duas na parte superior (as aurículas) e duas na parte inferior (os ventrículos). A ação de bombeamento do coração é causada por um fluxo de sinais elétricos através do coração. Esses sinais elétricos repetem-se ciclicamente e cada ciclo causa um batimento cardíaco. Quando a atividade elétrica do coração é perturbada, situação conhecida como arritmia, pode ser afetada a capacidade do coração de bombear o sangue adequadamente.

### 2. Taquicardia Ventricular Polimórfica Catecolaminérgica

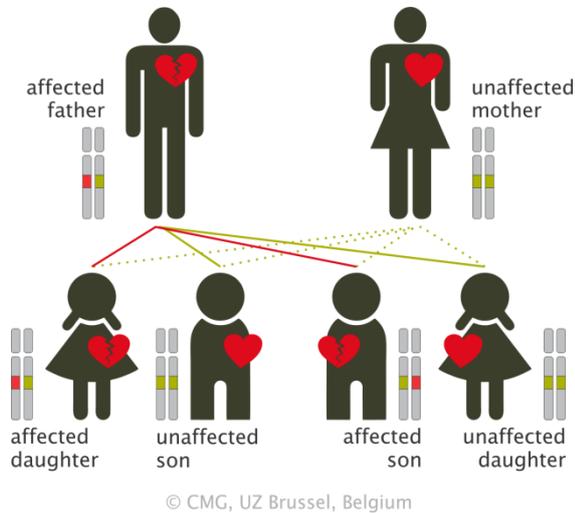
A taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica (TVPC) é uma doença cardíaca rara que causa um tipo de arritmia rápida conhecida como taquicardia ventricular associada ao exercício físico ou stress emocional. A TVPC é diagnosticada principalmente em crianças e jovens, embora possa ocorrer em qualquer idade. As arritmias são causadas por um controlo anormal do nível de cálcio dentro das células do coração. Se o nível de cálcio se tornar muito elevado, pode originar uma taquicardia ventricular. Se a frequência cardíaca anormalmente rápida não normalizar, o sangue pode não ser bombeado adequadamente para o corpo e pode causar tonturas, desmaios ou até morte súbita.

### 3. Prevalência & Hereditariedade

Cerca de 1 em cada 10.000 pessoas tem TVPC (a prevalência da doença). A TVPC é uma doença genética, ou seja, 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 para produzir uma molécula (uma proteína), sendo que cada pessoa tem duas cópias de cada gene (uma do pai e uma da mãe). A TVPC é causada por uma mutação nos genes que contêm códigos para moléculas específicas (proteínas) no coração. Se uma mutação em apenas uma das duas cópias de um genes associado a TVPC (do pai ou da mãe) for suficiente para o desenvolvimento da doença, 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 TVPC pode ser uma doença autossómica recessiva. Isso significa que é necessária uma mutação em ambas as cópias de um gene (do pai e da mãe) para desenvolver a doença. Se a TVPC é uma doença autossómica dominante ou uma doença autossómica recessiva depende do gene e mutação envolvidos.



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



*Hereditariedade autossômica dominante*

#### 4. Sintomas

A TVPC afeta mais frequentemente crianças e adultos jovens. Os sintomas mais comuns são as palpitações e os desmaios ou colapsos, principalmente durante o exercício. O diagnóstico de TVPC pode ser difícil, pois o ECG é completamente normal em repouso, mas pode ser anormal durante uma prova de esforço. No entanto, uma vez diagnosticada a TVPC, existem tratamentos disponíveis.

#### 5. Diagnóstico

As ferramentas mais comuns para fazer o diagnóstico da TVPC são a história médica e familiar, exame físico, eletrocardiograma (ECG), ecocardiograma e prova de esforço. A prova de esforço e o Holter também têm papel importante na avaliação do sucesso do tratamento e, portanto, devem ser realizados periodicamente em todos os doentes.

##### 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 por alguns segundos durante os batimentos cardíacos. Às vezes, são necessários testes adicionais ou repetição de ECG.

##### 5.2. Prova de esforço

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

##### 5.3. 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'

##### 5.5 Registador de eventos cardíacos

Existem versões mais complexas de monitorização de Holter em que um pequeno dispositivo é implantado por baixo da pele no peito para registo do ritmo do coração durante sintomas ou arritmias.

##### 5.5. 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 e alterações nas válvulas cardíacas. Os doentes com TVPC não têm problemas estruturais, mas muitas vezes realizam ecocardiograma para confirmar a ausência de alterações.

##### 5.6. Teste Genético

Em mais da metade das famílias com TVPC, uma mutação pode ser identificada no gene RYR2. Em pacientes com TVPC autossômica recessiva, duas mutações no gene CASQ2 podem ser encontradas. Os genes RYR2 e CASQ2 produzem duas proteínas diferentes que são importantes para controlar o nível de cálcio dentro das células cardíacas.

#### 6. Tratamento

Frequentemente, um medicamento conhecido como bloqueador-beta é prescrito para reduzir as arritmias. Estes fármacos são usados para diminuir a frequência cardíaca e reduzir o efeito do esforço e do *stress* emocional no coração. Como os bloqueadores-beta fazem o coração bater mais devagar, eles permitem que o sangue preencha



completamente as cavidades antes de ser bombeado. Isso leva a uma melhor função cardíaca e a uma melhor circulação do sangue pelo corpo. Dependendo do efeito dos bloqueadores-beta, o tratamento pode ser combinado com outros medicamentos, como a flecainida. Em doentes nos quais os fármacos não funcionam ou após recuperação de uma paragem cardíaca, um cardiodesfibrilador implantável (CDI) ou simpatectomia cervical podem ser considerados. Um CDI pode corrigir a maioria das arritmias com risco de vida. A simpatectomia cervical (também chamada de deservação cardíaca) é um procedimento cirúrgico para danificar os nervos que libertam adrenalina e substâncias semelhantes no coração.

## 7. Estilo de vida & Desporto

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

- no geral, evitar exercícios extenuantes e desportos competitivo;
- a prática desportiva só é permitida após aconselhamento com um cardiologista especializado;
- uso de bloqueadores-beta (se prescritos);
- encorajar os familiares a serem rastreados.

O diagnóstico da TVPC 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 tratamento.

## 9. Rastreio Familiar

Se uma mutação num gene for encontrada num doente com TVPC (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 TVPC, os familiares desse doente (iniciando-se pelos familiares em primeiro grau) devem ser avaliados por um cardiologista para realizar exames cardíacos.

Doentes com TVPC podem apresentar sintomas na infância. Portanto, os testes genéticos e cardíacos e tratamento oportuno dos membros da família diagnosticados com TVPC são importantes mesmo nos primeiros anos de vida (de preferência antes de começarem as aulas de natação).

## 10. TVPC e Gravidez

Durante a gravidez é importante continuar a tratamento com o bloqueador-beta. Por vezes, é necessário mudar o tipo de bloqueador-beta, pois nem todos são adequados para uso durante a gravidez. Quando os bloqueadores-beta são usados durante a gravidez, é aconselhável planejar o parto no hospital, por causa da possibilidade de o recém-nascido apresentar uma frequência cardíaca mais baixa.



**European  
Reference  
Network**

for rare or low prevalence  
complex diseases

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

