

Informação para o doente

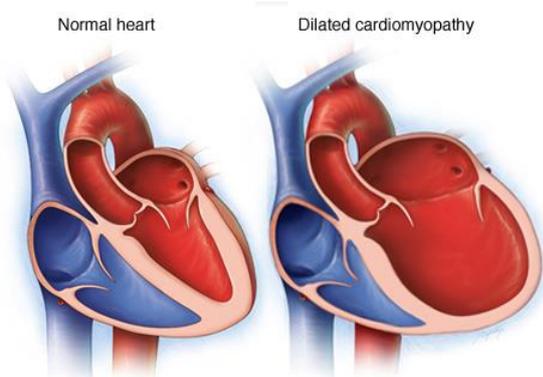
Miocardioptia Dilatada

1. O Coração Normal

O coração é um músculo especializado 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. Estes sinais elétricos repetem-se ciclicamente e cada ciclo gera um batimento cardíaco.

2. Miocardioptia Dilatada

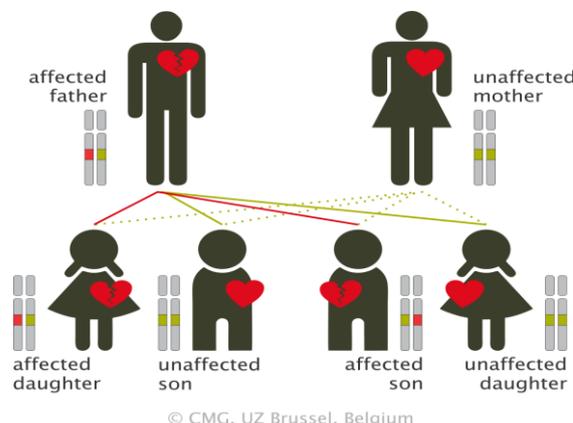
A miocardioptia dilatada (MCD) é uma doença do músculo cardíaco que leva à dilatação (aumento) do ventrículo esquerdo (e às vezes também do ventrículo direito). Quando isso acontece, o coração não consegue bombear sangue de forma eficiente dos pulmões para o corpo. Isso pode levar à acumulação de líquido nos pulmões, nos tornozelos, abdómen e outros órgãos e uma sensação de estar sem fôlego ou com falta de ar (dispneia). Este conjunto de sintomas é conhecido como insuficiência cardíaca. Na maioria dos casos, a MCD desenvolve-se lentamente, de modo que o coração pode estar gravemente afetado na altura do diagnóstico. Em alguns casos, também pode haver insuficiência mitral. É quando parte do sangue flui na direção errada através da válvula mitral, ou seja, do ventrículo esquerdo para a aurícula esquerda.



3. Prevalência & Hereditariedade

Não se sabe com certeza quantas pessoas são afetadas pela MCD, ou seja, a prevalência da MCD é desconhecida. A maioria dos doentes com MCD têm uma causa não genética, como doença das artérias do coração, infeções víricas, doenças autoimunes, exposição a tóxicos (por exemplo, álcool ou certas drogas), quimioterapia ou gravidez. Não se sabe até que ponto as MCD de causas não genéticas se desenvolvem por existir uma predisposição genética.

Em cerca de 30% (1 em 3 doentes) dos casos de MCD, há história familiar da doença e uma causa genética. Isso significa que, nesses casos, a MCD 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). Cada pessoa tem duas cópias de cada gene que podem estar ou não associados à MCD. Se uma mutação em apenas uma das duas cópias de um desses genes (do pai ou da mãe) for suficiente para o desenvolvimento da MCD, esta é considerada uma doença autossômica 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%.



Source: with permission from Mayo Clinics



Hereditariedade autossômica dominante

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 MCD, mas a criança pode ter a doença e pode transmitir o gene mutado para os seus próprios filhos.

4. Sintomas

Os doentes com MCD podem permanecer bem (sem sintomas). Alguns doentes terão alguns sintomas e outros podem desenvolver problemas graves que necessitam de tratamentos mais complexos.

Se o doente com MCD desenvolver sintomas, estes podem ser controlados com medicamentos ou outras intervenções terapêuticas. Os sintomas da MCD são os da insuficiência cardíaca. A insuficiência cardíaca é um termo usado para descrever um conjunto de sintomas que podem ocorrer quando o músculo cardíaco se torna pouco eficiente a bombear sangue para o corpo e incluem: falta de ar, inchaço dos pés, tornozelos, abdómen e parte inferior das costas, cansaço e também palpitações devido a arritmias (um ritmo cardíaco anormal). Algumas arritmias podem até levar à morte súbita, especialmente em doentes nos quais a capacidade de bombeamento do músculo cardíaco está muito diminuída.

5. Diagnóstico

As ferramentas mais comuns para fazer o diagnóstico da MCD são a história médica e familiar, exame físico, eletrocardiograma (ECG), ecocardiograma, prova de esforço, monitorização de ritmo cardíaco (Holter), ressonância magnética cardíaca e exames ao sangue (por exemplo, função renal, sódio, potássio e BNP ou NT-proBNP que é uma proteína libertada no sangue pelo coração quando ocorre insuficiência cardíaca).

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 do 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, o aumento das cavidades cardíacas e a diminuição da força do músculo cardíaco, como ocorre na MCD, ou alterações das válvulas cardíacas

5.3. 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.

5.4. Ressonância Magnética Cardíaca

Na ressonância magnética são usados campos magnéticos para criar as imagens do coração. O aparelho consiste num 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 com boa qualidade e resolução a estrutura do coração, dos vasos sanguíneos, e as alterações do músculo cardíaco como cicatrizes (fibrose)

5.5. Estudo Eletrofisiológico (EEF)

Neste teste é inserido um tubo fino chamado cateter num vaso sanguíneo até ao coração. Os sinais elétricos são enviados através do cateter para o coração fazendo-o bater em velocidades diferentes. Isso é registado e pode ser usado para descobrir a origem de arritmias e para decidir as opções de tratamento.

5.6. Teste Genético

Em cerca de 30-40% das famílias com MCD, uma mutação pode ser encontrada num dos genes que causa a doença. Como não são conhecidos todos os genes que podem causar a doença, um resultado "negativo" do teste genético (ou seja, quando nenhuma mutação é encontrada) não exclui uma causa hereditária nem o risco de transmissão à descendência.

6. Tratamento

Embora não haja cura para a MCD, os tratamentos ajudam a controlar os sintomas e a diminuir o risco a longo prazo. O tratamento depende dos sintomas e (se disponível) da mutação genética específica. Se



os doentes tiverem risco elevado de morte súbita (por exemplo, após uma paragem cardíaca prévia) ou se os sintomas não puderem ser controlados com a medicação, pode considerar-se a implantação de um cardiodesfibrilador (CDI) ou ressincronizador (CRT). O CDI pode corrigir a maioria das arritmias com risco de vida.

7. Estilo de Vida & Desporto

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

- evitar exercícios extenuantes, especialmente desportos intensos e competitivos e prática de elevação de pesos;
- vigilância regular para monitorizar quaisquer alterações;
- encorajar o rastreio entre os familiares.

O diagnóstico de MCD 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 MCD (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 MCD, os

familiares desse doente (iniciando-se pelos familiares em primeiro grau) devem ser avaliados por um cardiologista para realizar exames cardíacos.

A MCD 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. MCD 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)

