

# Informação para o doente

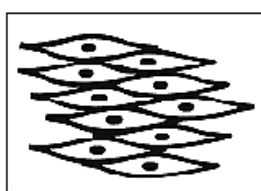
## Miocardíopatia Hipertrófica

### 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. Miocardíopatia Hipertrófica

A miocardíopatia hipertrófica (MCH) é uma doença do músculo cardíaco (miocárdio) que leva ao espessamento excessivo do miocárdio. A localização e o grau de espessamento podem variar de pessoa para pessoa. O ventrículo esquerdo é quase sempre afetado, frequentemente ao nível do septo interventricular (ou seja, a parte do músculo cardíaco entre o ventrículo esquerdo e o direito). Em alguns indivíduos, o músculo do ventrículo direito também espessa. Em alguns doentes, o espessamento do músculo cardíaco causa obstrução do fluxo sanguíneo para fora do coração; nesta situação é utilizado o termo Miocardíopatia Hipertrófica Obstrutiva. Num coração normal, as células que compõem o músculo cardíaco estão organizadas e alinhadas entre si, como mostra na figura abaixo à esquerda. Pelo contrário, em doentes com MCH, as células encontram-se em camadas desorganizadas e desalinhadas (“desarranjo miocárdico”), conforme ilustrado na figura abaixo à direita. O músculo cardíaco torna-se progressivamente mais rígido,

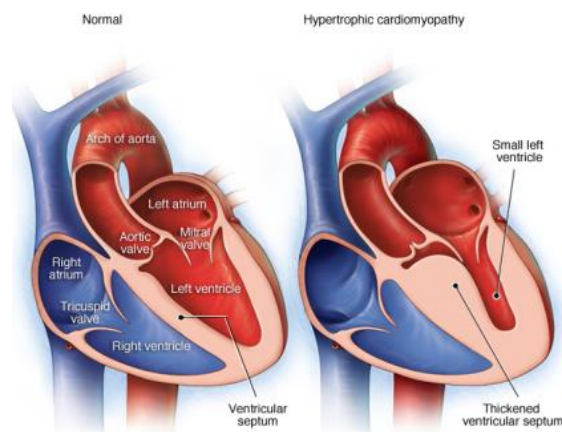


Normal Muscle Structure



Myocardial Disarray

dificultando o bombeamento do coração.

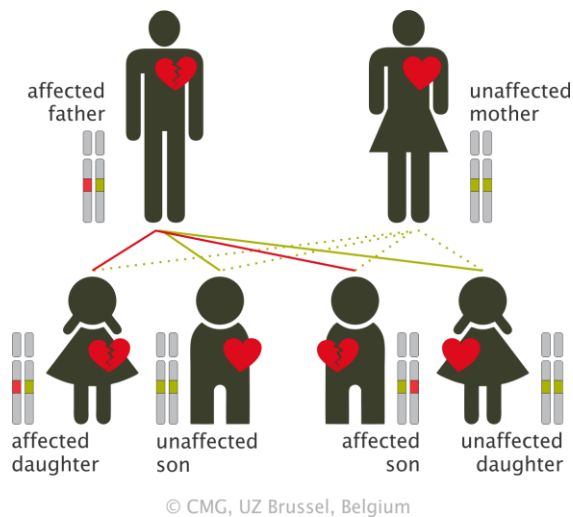


Fonte: com permissão da Mayo Clinics

### 3. Prevalência & Hereditariedade

Cerca de 1 em cada 500 pessoas têm MCH; esta é a prevalência da doença. A MCH tem muitas vezes uma causa 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 outra da mãe). A mutação em apenas uma das duas cópias de um dos genes associado à MCH é suficiente para o desenvolvimento da MCH, sendo que 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%. 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 MCH, mas a criança pode ter MCH e pode transmitir o gene mutado para os seus próprios filhos.





*Hereditariedade autossômica dominante*

## 4. Sintomas

A maioria dos doentes com MCH não apresenta sintomas ou apresenta uma condição estável ao longo da vida adulta. Alguns indivíduos desenvolvem sintomas graves e outros exibem progressão dos seus sintomas e pioram ao longo do tempo. Isso pode ocorrer porque desenvolvem arritmias (ritmo cardíaco anormal) ou porque o músculo cardíaco torna-se progressivamente mais rígido ou fraco, dificultando o bombeamento do sangue. Os sintomas mais comuns são a falta de ar (dispneia), a dor no peito, palpitações (devido a arritmias), tonturas e desmaios.

## 5. Diagnóstico

As ferramentas mais comuns para o diagnóstico da MCH são a história médica e familiar, exame físico, eletrocardiograma (ECG), ecocardiograma, prova de esforço, monitorização de ritmo cardíaco (Holter) e uma ressonância magnética do coração (ver abaixo).

### 5.1 ECG (eletrocardiograma)

Este é o teste mais básico. Pequenos adesivos (elétródos) são colocados no peito e às vezes 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. 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, o espessamento do músculo cardíaco, como ocorre na MCH, 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. Monitorização Holter

A monitorização Holter envolve uma pequena máquina digital, que pode ser transportada à cintura. Quatro ou seis elérodos 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. 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 o espessamento e cicatrizes (fibrose).

### 5.6. Teste genético

Em mais da metade das famílias com MCH, uma mutação pode ser encontrada num dos genes que causam MCH. 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 exista cura para a MCH, os tratamentos ajudam a controlar os sintomas e a diminuir o risco a longo prazo.

A maioria dos sintomas pode ser controlada com o uso de medicamentos, como bloqueadores-beta, bloqueadores dos canais de cálcio, medicamentos antiarrítmicos e anticoagulantes. Se os doentes tiverem risco elevado de morte súbita (por exemplo, após uma paragem cardíaca) ou se os



sintomas não puderem ser controlados com a medicação, pode considerar-se a implantação de um cardiodesfibrilador (CDI). O CDI monitoriza constantemente a atividade elétrica do coração e reconhece arritmias graves, tratando-as ao enviar impulsos elétricos rápidos ou um choque elétrico, revertendo a arritmia ao ritmo cardíaco normal. O CDI é programado de forma específica para cada doente e consiste em duas partes: a bateria (o dispositivo) e o eletrodo (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 peito sobreposta ao coração. Um pequeno número de indivíduos que têm MCH com obstrução, manterá sintomas apesar dos medicamentos. Esses doentes podem precisar de tratamento adicional para ajudar a reduzir seus sintomas e melhorar a função do músculo cardíaco. Existem dois tipos principais de tratamento: miectomia e a ablação septal com álcool. A miectomia é um procedimento cirúrgico de coração aberto para remover a parte espessada do músculo cardíaco que está a causar a obstrução (geralmente localizada no septo interventricular). A ablação septal com álcool consiste na injeção de uma pequena quantidade de álcool por um cateter no vaso sanguíneo que fornece sangue para a parte espessa do coração (ou seja, o septo interventricular). O álcool destrói a parte do músculo cardíaco espessado que está a causar a obstrução. Tanto a miectomia quanto a ablação septal com álcool permitirão com que o sangue flua para fora do coração mais facilmente.

## 7. Estilo de vida & Desporto

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

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

O diagnóstico de MCH 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 MCH (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 MCH, os familiares desse doente (iniciando-se pelos familiares em primeiro grau) devem ser avaliados por um cardiologista para realizar exames cardíacos. A MCH geralmente desenvolve-se 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. MCH e Gravidez

Antes de engravidar é importante discutir quaisquer potenciais riscos, alterações da medicação e



cuidados  
a gravidez.

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

durante



