

Cardiologia Pediátrica | Caso Clínico

PD-164 - (20SPP-9622) - MIOCARDIOPATIA HIPERTRÓFICA – UM CASO RARO DE HETEROGENEIDADE GENÉTICA

Ana Lachado¹; Esmeralda Martins²; Gabriela Soares³; Marília Loureiro⁴; Sílvia Alvares⁴

1 - Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2 - Serviço de Pediatria, Unidade de Doenças Metabólicas, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3 - Serviço de Genética Médica, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 4 - Serviço de Cardiologia Pediátrica, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução / Descrição do Caso

Introdução: A miocardiopatia hipertrófica (MCH) não sindrómica é uma das formas mais comuns de cardiomiopatia hereditária. A evolução clínica é variável manifestando-se por insuficiência cardíaca, síncope ou morte súbita. Apresenta grande heterogeneidade genética, tendo sido identificados, até à data, mais de 30 genes. Em cerca de 20-30% dos casos o estudo genético é negativo. A transmissão é autossómica dominante, no entanto, em menos de 1% dos casos ocorrem variantes patogénicas nos dois alelos.

Caso clínico: Adolescente de 13 anos, referenciado a Cardiologia Pediátrica por sopro cardíaco, tendo sido diagnosticada MCH assimétrica obstrutiva. O estudo metabólico e genético foi negativo. Por agravamento da obstrução foi submetido a cirurgia cardíaca aos 16 anos de idade (miectomia alargada). Os familiares diretos efetuaram avaliação cardíaca, tendo sido diagnosticada MCH não obstrutiva na irmã de 10 anos. O estudo genético de painel mais alargado de genes identificou duas variantes provavelmente patogénicas no gene *MYH7*. A revisão do estudo do irmão confirmou a presença das mesmas variantes. O estudo dos progenitores revelou que cada um é portador de uma das variantes (Mãe – c.1750G>A (p.Gly584Ser); Pai – c.2389G>A (p.Ala797Thr)).

Comentários / Conclusões

As variantes identificadas nesta família são dominantes embora com penetrância variável. Salienta-se a importância do rastreio dos familiares ainda que assintomáticos. O seguimento médico deve ser mantido pois as alterações cardíacas podem surgir a longo prazo.

É difícil estabelecer o prognóstico associado a uma mutação, contudo a presença simultânea de 2 ou 3 mutações correlaciona-se com manifestação de doença mais precoce e grave, o que poderá contribuir para a heterogeneidade desta família.

Palavras-chave : Miocardiopatia hipertrofia; gene *MYH7*; cardiomiopatia hereditária