

Cardiomiopatia arritmogênica - diagnóstico de doença rara através de teste genético em hospital público

ID do trabalho: 24302

Alisson Hideki Fukuyama

Hospital Universitário Cajuru/ Hospital São Marcelino Champagnat

Rafael Maranhão Fabricio

Hospital Universitário Cajuru/ Hospital São Marcelino Champagnat

Rodrigo Gomes Dissenha

Hospital Universitário Cajuru/ Hospital São Marcelino Champagnat

Gabriela Bonilha Nogueira

Hospital Universitário Cajuru/ Hospital São Marcelino Champagnat

Larissa Luchtenberg Gonçalves Ferreira

Hospital Universitário Cajuru/ Hospital São Marcelino Champagnat

Fernanda Proença Lepca Bozzi

Hospital Universitário Cajuru/ Hospital São Marcelino Champagnat

Even Edilce Mol

Hospital Universitário Cajuru/ Hospital São Marcelino Champagnat

Camila Hartmann

Hospital Universitário Cajuru/ Hospital São Marcelino Champagnat

Lídia Ana Zytynski Moura

Hospital Universitário Cajuru/ Hospital São Marcelino Champagnat

Ivana Tabalipa Giublin

Hospital Universitário Cajuru/ Hospital São Marcelino Champagnat

Introdução

A cardiomiopatia arritmogênica (ACM), previamente displasia arritmogênica de ventrículo direito, é uma doença genética rara com prevalência de 1:1000 até 1:5000 casos.

Objetivo

Apresentar o caso de um paciente internado em hospital público com diagnóstico confirmado através de teste genético.

Métodos

As informações foram obtidas através de revisão de prontuário e de literatura.

Relato de Caso

Masculino, 49 anos, com relato de dor torácica, palpitações e dispneia. Eletrocardiograma (ECG) de admissão demonstrou taquicardia ventricular, com padrão de saída de VD. Apresentou reversão espontânea para ritmo sinusal, com novo ECG demonstrando bloqueio de ramo direito. Devido arritmia ventricular foi optado por realizar cateterismo cardíaco, que não demonstrou lesões obstrutivas. O ecocardiograma demonstrou acometimento importante da função do VD e função sistólica preservada de ventrículo esquerdo. Diante de tais achados, foi levantada a hipótese de CMA e realizado ressonância magnética para avaliação mais acurada, que evidenciou dilatação do VD com disfunção sistólica importante (fração de ejeção 25%), aneurisma da parede livre do VD com fibrose juncional focal nas paredes anterosséptal e inferosséptal. Solicitado então teste genético, com resultado positivo para a mutação no gene Plakofilina-2 (PKP2), confirmando o diagnóstico. O paciente foi encaminhado para a realização de cardiodesfibrilador implantável e acompanhamento ambulatorial especializado após a alta hospitalar.

Discussão

A CMA é uma doença dos genes que codificam as proteínas dos desmossomos e é definida por um quadro de arritmia em associação com alterações estruturais ou funcionais do miocárdio. A mutação no gene PKP2, como no caso descrito, é um potencial causador da doença podendo ser encontrado em até 43% dos pacientes, principalmente em casos com história familiar positiva para CMA. Em relação a fisiopatologia, a CMA é caracterizada por substituição do miocárdio por tecido fibrogorduroso, causando dilatação ventricular e

predispondo a arritmias. Quanto ao diagnóstico, baseado nos critérios de Marcus et al de 2010, orientam realização de ECG, imagem cardíaca e em alguns casos, biópsia endomiocárdica. Sendo o teste genético reservado para aqueles com alta suspeita clínica para confirmação diagnóstica, fins prognósticos e de aconselhamento genético familiar. O tratamento consiste no uso de betabloqueadores, antiarrítmicos, restrição de atividade física e avaliação da indicação de CDI como profilaxia de morte súbita.

Conclusão

O relato apresentado expôs o caso de uma doença rara (CMA) de apresentação inicial com arritmia ventricular instável, diagnosticado e confirmado através de teste genético e com seguimento ambulatorial especializado pós alta.

Palavras-chave

Cardiomiopatia arritmogênica, displasia arritmogênica de ventrículo direito, teste genético, CDI

Ao submeter este resumo, o autor confirma que todos os coautores concordam e aprovaram a versão final do resumo e que seus dados de nome e instituição são acurados.

De acordo

Prêmio Destaque Cardiologia da Mulher - Ao optar por concorrer a este prêmio, o autor confirma que seu tema livre tenha enfoque primário nas doenças cardiovasculares ou cerebrovasculares em mulheres. Isto inclui diferenças entre os sexos neste tópico.