

## **Cardiomiopatia hipertrófica, uma importante causa de morte súbita em jovens: revisão integrativa**

**Hypertrophic cardiomyopathy, an important cause of sudden death in young: integrative review**

**Miocardopatía hipertrófica, una causa importante de muerte súbita en jóvenes: revisión  
integradora**

Recebido: 06/10/2021 | Revisado: 12/10/2021 | Aceito: 13/10/2021 | Publicado: 15/10/2021

### **Thiago do Nascimento Sousa**

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-6515-3321>  
Instituto Tocantinense Presidente Antônio Carlos, Brasil  
E-mail: [sousathiago456@gmail.com](mailto:sousathiago456@gmail.com)

### **Higor César Parrião Lustosa**

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9754-8472>  
Instituto Tocantinense Presidente Antônio Carlos, Brasil  
E-mail: [higor.cesar7@gmail.com](mailto:higor.cesar7@gmail.com)

### **Hian Costa Távora**

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-0204-6702>  
Instituto Tocantinense Presidente Antônio Carlos, Brasil  
[hianctavora@gmail.com](mailto:hianctavora@gmail.com)

### **Marcos André de Sousa Godinho**

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-8456-7439>  
Instituto Tocantinense Presidente Antônio Carlos, Brasil  
E-mail: [marcosangodinho@outlook.com](mailto:marcosangodinho@outlook.com)

### **Marcello Augustus de Sena**

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-9652-5538>  
Instituto Tocantinense Presidente Antônio Carlos, Brasil  
E-mail: [marcellosena1@gmail.com](mailto:marcellosena1@gmail.com)

### **Resumo**

A Cardiomiopatia Hipertrófica (CMH) é a doença cardíaca de base genética e transmissão hereditária mais comum, tendo sido identificados inúmeras mutações nos genes do sarcômero cardíaco. A principal característica da doença é a hipertrofia ventricular esquerda (HVE) de morfologias diversas, sem outras causas que expliquem a condição. Suas manifestações clínicas são variadas de acordo com as mutações de cada indivíduo e/ou família; o paciente pode apresentar-se na forma assintomática, ou evoluir com desfechos como arritmias, estenose aórtica subvalvar, insuficiência cardíaca (IC) e, até mesmo, morte súbita. Assim, o objetivo deste trabalho é abordar as principais manifestações clínicas da CMH. Foi realizada uma Revisão Integrativa da Literatura, com busca nas bases de dados Scielo, LILACS, UpToDate e MEDLINE. Foram incluídos os artigos publicados de 2015 a 2021, na íntegra e disponíveis eletronicamente em Inglês, espanhol ou Português. Foram excluídos os artigos que se repetiam, disponibilizados apenas em resumo ou sem relação com o objetivo do estudo. Encontrou-se 17796 publicações somando todas as plataformas, após empregar os critérios de inclusão e exclusão e utilizar os descritores restaram 3187 artigos; em seguida, a partir da leitura dos títulos e/ou resumos foram selecionados e analisados 25 artigos. Portanto, entende-se que a CMH é uma patologia de manifestação silenciosa em muitos casos, tornando a triagem essencial para detectar a doença precocemente e permitir intervenção médica antecipada, melhorando o prognóstico e a qualidade de vida dos pacientes; além disso, tem-se uma grande dificuldade de determinar o risco de desenvolver as manifestações clínicas, como a morte súbita cardíaca.

**Palavras-chave:** Cardiomiopatia hipertrófica; Morte súbita; Manifestações clínicas.

### **Abstract**

The Hypertrophic Cardiomyopathy (HCM) is a cardiac disease from genetic bases and most common hereditary transmission, has been identified numerous mutations in the genes of the cardiac sarcomere. The major characteristic of the disease is left ventricular hypertrophy (LVH) of different morphologies, without other causes that explain the condition. Its clinical manifestations vary according to the mutations of each individual and/or family; the patient may present in the asymptomatic form, or evolve with outcomes such as arrhythmias, subvalvular aortic stenosis, heart failure and even sudden death. Thus, the objective of this work is to approach the main clinical manifestations of HCM. An Integrative Literature Review was carried out, searching the Scielo, LILACS, UpToDate and MEDLINE databases.

Articles published from 2015 to 2021, in full and available electronically in English, Spanish or Portuguese, were included. Articles that were repeated themselves, made available only in summary or unrelated to the purpose of the study, were excluded. Has been found 17.796 publications summing all platforms, after using the inclusion and exclusion criteria and using the descriptors 3187 articles remained; then, after reading the titles and/or abstracts, 25 articles were selected and analyzed. Therefore, it was understood that HCM is a silent disease in many cases, making screening essential to detect the disease early and allow precocious medical intervention, improving the prognosis and quality of life of patients; in addition, there is great difficulty in determining the risk of developing clinical manifestations, such as sudden cardiac death (SCD).

**Keywords:** Hypertrophic cardiomyopathy; Sudden death; Clinical manifestations.

### Resumen

La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es la enfermedad cardíaca de base genética y la transmisión hereditaria más común, y se han identificado numerosas mutaciones en los genes del sarcómero cardíaco. La principal característica de la enfermedad es la hipertrofia ventricular izquierda (HVI) de diferentes morfologías, sin otras causas que expliquen la condición. Sus manifestaciones clínicas varían según las mutaciones de cada individuo y / o familia; el paciente puede presentarse de forma asintomática o evolucionar con resultados como arritmias, estenosis aórtica subvalvular, insuficiencia cardíaca e incluso muerte súbita. Así, el objetivo de este trabajo es abordar las principales manifestaciones clínicas de la MCH. Se realizó una Revisión Integrativa de Literatura, buscando en las bases de datos Scielo, LILACS, UpToDate y MEDLINE. Se incluyeron artículos publicados de 2015 a 2021, en su totalidad y disponibles electrónicamente en inglés, español o portugués. Se excluyeron los artículos que se repitieron, que se pusieron a disposición solo en forma resumida o que no estaban relacionados con el propósito del estudio. Encontramos 17796 publicaciones sumando todas las plataformas, luego de usar los criterios de inclusión y exclusión y usar los descriptores, quedaron 3187 artículos; luego, luego de la lectura de los títulos y / o resúmenes, se seleccionaron y analizaron 25 artículos. Por tanto, se entiende que la MCH es una enfermedad silenciosa en muchos casos, por lo que el cribado es fundamental para detectar precozmente la enfermedad y permitir una intervención médica precoz, mejorando el pronóstico y la calidad de vida de los pacientes; Además, existe una gran dificultad para determinar el riesgo de desarrollar manifestaciones clínicas, como la muerte súbita cardíaca (MSC).

**Palabras clave:** Miocardiopatía hipertrófica; Muerte súbita; Manifestaciones clínicas.

## 1. Introdução

A cardiomiopatia hipertrófica (CMH) é a mais comum das doenças cardiovasculares de base eminentemente genética, mais de 900 mutações já foram descritas e, com frequência, são peculiares às famílias individuais. É transmitida por um traço mendeliano com padrão de herança autossômica dominante, levando a um risco de 50% para cada filho (a) da prole de indivíduos afetados herdarem a mutação e desenvolverem a doença, apresentando como causa diversos tipos de mutações em genes que codificam os constituintes proteicos do sarcômero cardíaco (Braunwald, 2013).

Vários estudos epidemiológicos têm descrito prevalência similar do fenótipo da CMH na população geral de 1:500, mas estudos ainda em andamento apontam que esse número pode ser reduzido para 1:200.

A CMH evidencia características morfológicas, funcionais e clínicas extremamente heterogêneas (Mattos, 2001), apresentando um curso clínico também bastante heterogêneo, evidenciando pacientes que permanecem de maneira sistemática na forma assintomática, enquanto outros apresentam morte súbita ou evoluem à insuficiência cardíaca. Trata-se de uma condição comum ao envolver morte súbita entre jovens e atletas profissionais, sendo responsável pelo desenvolvimento de insuficiência cardíaca e incapacidade física que se manifesta em qualquer idade, mas com ligeira prevalência na primeira década de vida.

Conforme abordado por Kumar (2020), destaca-se na patologia em questão o coração mostra-se pesado, com paredes espessadas e hipercontrátil, o que causa uma disfunção diastólica, levando a um enchimento diastólico anormal, e em cerca de um terço dos casos ocorre obstrução intermitente da via de saída do ventrículo. “O padrão clássico envolve o espessamento desproporcional do septo ventricular em relação à parede livre do ventrículo esquerdo (com uma proporção septo/parede livre maior do que 3:1), denominado hipertrofia septal assimétrica”.

Assim sendo, o tema mostra-se relevante devido a sua prevalência significativa, já que existe à necessidade de identificação precoce dos grupos em risco; adolescentes, adultos jovens e atletas. Este trabalho tem como objetivo abordar as principais manifestações clínicas da cardiomiopatia hipertrófica (CMH).

## 2. Metodologia

Ao alcance do objetivo proposto neste trabalho foi selecionado como método de escolha a Revisão Integrativa da Literatura, que determina o saber atualizado sobre um tema selecionado, se propondo a reconhecer, refletir e sintetizar resultados de estudos independentes sobre determinada temática (Duarte et al., 2014).

Trata-se de uma revisão integrativa da literatura do tipo qualitativa (Ludke & Andre, 2013), com o objetivo de reunir e sintetizar resultados de estudos sobre manifestações clínicas da cardiomiopatia hipertrófica, de maneira ordenada e sistematizada, seguindo como pilar: identificação do tema e seleção da hipótese ou questão de pesquisa, estabelecimento de critérios para inclusão e exclusão de estudos, definição das informações a serem extraídas dos estudos selecionados, avaliação dos estudos incluídos na revisão integrativa, interpretação dos resultados, apresentação da revisão/síntese do conhecimento.

As bases de dados utilizadas para a pesquisa foram Scientific electronic Library Online (SciELO), Literatura Latino Americana e o do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS), UpToDate e Medical Literature Analysis and Retrieval System Online (MEDLINE) conforme descrito no Tabela 1. As plataformas foram selecionadas tendo como base o fato de possuírem os periódicos de maior relevância para a área da saúde.

Dentro das plataformas supracitadas, os Descritores Controlados de Ciências da Saúde (DeCS) utilizados foram “cardiomiopatia hipertrófica”; “morte súbita” e “manifestações clínicas” associadas aos operadores booleanos. Para o refinamento dos artigos foram estabelecidos os seguintes critérios de inclusão: artigos completos publicados na íntegra e disponíveis eletronicamente nos idiomas Inglês, Espanhol ou Português, houve recorte temporal considerando o período de 2015 a 2021 para a seleção dos artigos, possibilitando uma análise da evolução das pesquisas na temática. Excluíram-se as publicações que se repetiam nas bases de dados, publicados em ano inferior a 2015, disponibilizadas apenas em resumo ou que não tivessem relação com o objetivo da pesquisa e estivessem em outros idiomas.

**Tabela 1.** Estratégia de busca utilizada. Palmas (TO) Brasil, 2021.

Acrônimo	LILACS	SciELO	UpToDate	MEDLINE
P (problema)	"hypertrophic cardiomyopathy" (mesh terms) or "hypertrophic cardiomyopathy" (text word)	"hypertrophic cardiomyopathy" (mesh terms) or "hypertrophic cardiomyopathy" (text word)	"hypertrophic cardiomyopathy" (mesh terms) or "hypertrophic cardiomyopathy" (text word)	"hypertrophic cardiomyopathy" (mesh terms) or "hypertrophic cardiomyopathy" (text word)
I (fenômeno de interesse)	"clinical manifestations" (mesh terms) or "clinical manifestations" (text word)	"clinical manifestations" (mesh terms) or "clinical manifestations" (text word)	"clinical manifestations" (mesh terms) or "clinical manifestations" (text word)	"clinical manifestations" (mesh terms) or "clinical manifestations" (text word)
Co (contexto)	"sudden death" (mesh terms) or "athletes sudden death" (text word)	"sudden death" (mesh terms) or "athletes sudden death" (text word)	"sudden death" (mesh terms) or "athletes sudden death" (text word)	"sudden death" (mesh terms) or "athletes sudden death" (text word)

Fonte: Elaboração própria.

### 3. Resultados

Com base nos Descritores Controlados de Ciências da Saúde (DeCS) para as plataformas MEDLINE e LILACS, e pesquisa direta nas plataformas SciELO e UPTODATE, encontrou-se 17796 estudos, que correspondem a soma de todas as pesquisas realizadas, evidenciado na Tabela 2.

**Tabela 2** – Resultados dos descritores.

DeCS	SciELO	MEDLINE	LILACS	UPtoDate
CMH	101	14941	497	151
CMH + Morte súbita	20	664	110	147
CHM + Manifestações clínicas*	27	980	9	149

\*considerados: insuficiência cardíaca, arritmias, estenose aórtica subvalvar... Fonte: Elaboração própria.

No intuito de desenvolver a pesquisa, foi empregada a utilização dos DeCS, pesquisa direta e critérios de inclusão e exclusão, encontrando-se 3187 artigos. Posteriormente, a partir da leitura dos títulos e/ou resumos, foram descartados os artigos que se repetiam nas plataformas de pesquisa e que destoavam do tema proposto, obtendo-se 25 artigos. As pesquisas levantadas e analisadas que apresentavam dados relevantes à revisão foram avaliadas por completo e selecionados para coleta de dados, conforme Tabela 3. Todos os artigos selecionados são apresentados na Tabela 4, assim como suas sínteses (Tabela 5).

**Tabela 3:** Exclusão e inclusão de artigos.

PLATAFORMAS	ENCONTRADOS	SELECIONADOS	EXCLUÍDOS	ANALISADOS
MEDLINE	14941	2980	2973	7
LILACS	497	86	79	6
UPTODATE	447	73	67	6
SCIELO	148	48	42	6

Fonte: Elaboração própria.

**Tabela 4:** Apresentação dos artigos incluídos na Revisão Integrativa.

Nº	TÍTULO	AUTOR	ANO
1	Paro cardíaco repentino atribuído a miocardiopatía hipertrófica por uso de esteroides anabólicos. Reporte de caso	Conde, M. D. et al.	2017
2	Cardiomiopatia Hipertrófica, Todos os Fenótipos em um	Arias, A. M.	2017
3	Morte Súbita na Cardiomiopatia Hipertrófica	Bittencourt, M. I.	2017
4	New Developments in Hypertrophic Cardiomyopathy	Cooper, R. M. et al.	2017
5	Papel Atual da Ressonância Magnética Cardíaca na Cardiomiopatia Hipertrófica	Fernandes, F. V.	2018

6	Síncope na cardiomiopatia hipertrófica obstrutiva	Licarião, E. G. D.	2018
7	Miectomia septal ampliada en la miocardiopatía hipertrófica obstructiva, resultados clínicos y evolución ecocardiográfica a mediano plazo	Vrancic, J. M.	2018
8	The Portuguese Registry of Hypertrophic Cardiomyopathy: Overall results	Cardim, N. et al.	2018
9	Identifying unmet clinical need in hypertrophic cardiomyopathy using national electronic health records	Pujades-Rodriguez, M. et al.	2018
10	Miocardiopatia hipertrófica - reporte de caso	Loss, F. S.	2019
11	Avaliação da Função Ventricular Esquerda na Associação de Cardiomiopatia Hipertrófica e Hipertensão Arterial Sistêmica pela Técnica de Strain	Thereza Gil	2019
12	Caso 3/2019 – Homem Jovem com Quadro de Dispneia Intensa, Infiltrado Pulmonar, Área Cardíaca Normal e Obliteração da Ponta do Ventrículo Esquerdo	Victor Sarli	2019
13	Hypertrophic cardiomyopathy: Medical therapy for heart failure	Martin S. Maron	2019
14	Cardiomiopatia Hipertrófica – Revisão	Zanati S. G.	2020
15	Miocardiopatia hipertrófica: encareclínico y opciones de tratamiento	Caorsi W. R. et al	2020
16	Hypertrophic cardiomyopathy: Clinical manifestations, diagnosis, and evaluation	Martin S. Maron	2020
17	Hypertrophic cardiomyopathy: Risk stratification for sudden cardiac death	Martin S. Maron	2020
18	Hypertrophic cardiomyopathy in children: Clinical manifestations and diagnosis	John L. Jefferies, Thomas D. Ryan, Martin S. Maron	2020
19	Hypertrophic cardiomyopathy: Management of ventricular arrhythmias and sudden cardiac death risk	Martin S. Maron	2020
20	Hypertrophic cardiomyopathy: Morphologic variants and the pathophysiology of left ventricular outflow tract obstruction	Martin S. Maron	2020
21	Discordância entre Diretrizes Internacionais sobre Critérios de Prevenção Primária de Morte Súbita na Cardiomiopatia Hipertrófica	Mattos B. P.	2020
22	Cardiomyopathies: An Overview	Ciarambino T. et al.	2021
23	Gestion et résultats de la cardiomyopathie hypertrophique chez les jeunes adultes	Émilie Baron et al	2021
24	Clinical characteristics and outcomes in childhood-onset hypertrophic cardiomyopathy	Marston N. A. et al.	2021
25	Discordant clinical features of identical hypertrophic cardiomyopathy twins	Giuliana G. Repetti et al.	2021

Fonte: Elaboração própria.

**Tabela 5:** Apresentação da síntese dos artigos incluídos.

Nº	AMOSTRA/OBJETIVO	PRINCIPAIS RESULTADOS
1	Relatar um caso clínico incomum em nosso ambiente hospitalar de um paciente com uso crônico de esteróides anabólicos androgênicos e cardiomiopatia hipertrófica.	A morte súbita devido à hipertrofia miocárdica atribuída aos esteróides, conforme descrito anteriormente, é incomum, mas deve ser levada em consideração em pacientes jovens esportistas.
2	Caso clínico de mulher de 58 anos hipertensa e apresentação de edema bilateral, ascite, distensão da veia jugular, e ritmo de galope com 3 sons.	No presente caso, encontramos dimensões aumentadas do VE, função sistólica diminuída, hipertrofia ventricular e fisiologia restritiva, que caracterizam um fenótipo dilatado, restritivo, hipertrófico.
3	Entender os principais aspectos envolvidos na morte súbita destes pacientes, desde a fisiopatologia, a avaliação de risco, a prevenção e as perspectivas futuras.	De todos estes marcadores, a história familiar de MS parece ser o de maior relevância, apesar do valor preditivo positivo baixo.
4	Neste relatório, o foco estava principalmente em algumas áreas de interesse e desenvolvimento recente na compreensão e gestão de HCM. Restando alguma variabilidade regional no padrão de atendimento disponível.	Progresso significativo foi feito em muitos aspectos da compreensão e tratamento da CMH na última década. Isso se traduz em um melhor cuidado ao lidar com as consequências do processo da doença, como a obstrução da via de saída do ventrículo esquerdo (VSVE) e a previsão e o tratamento de arritmias com risco de vida.
5	Definir o papel da ressonância magnética cardíaca na cardiomiopatia hipertrófica.	Na difícil tarefa da estratificação de risco para prevenção primária de morte súbita em pacientes com cardiomiopatia hipertrófica, a quantificação da fibrose miocárdica, pela ressonância magnética cardíaca, sugere que indivíduos com risco intermediário pelos fatores de risco clássico possam ser reestratificados.
6	Discutir a respeito da apresentação clínica da síncope na cardiomiopatia hipertrófica obstrutiva	É preciso considerar a evolução hemodinâmica da CMHO, que pode, por si só, constituir o fator causal para síncope ao esforço, denotando, assim, a evolução desfavorável da classe funcional do quadro em curso.
7	Explicar os resultados clínicos e evolução ecocardiográfica da miectomia septal estendida na cardiomiopatia hipertrófica obstrutiva.	Quando os pacientes são acompanhados e selecionados para o melhor tratamento disponível por uma equipe multidisciplinar especializada, resultados animadores podem ser obtidos. Isso se traduz em melhora hemodinâmica e clínica dos pacientes em curto prazo e no seguimento, melhorando qualidade de vida para os mesmos.
8	Apresentação dos resultados do Registo Português de Miocardiopatia Hipertrófica.	A mortalidade a longo prazo é baixa; a insuficiência cardíaca é a causa mais comum de morte seguida pela morte cardíaca súbita. No entanto, o fardo da morbidade permanece considerável, enfatizando a necessidade de tratamentos específicos da doença que impactam a história natural da doença.
9	Identificar a extensão da necessidade clínica não atendida em pessoas com doenças raras, como CMH e, assim, determinar resultados relevantes e desfechos de segurança para uso em ensaios.	Em resumo, este estudo identificou as principais necessidades clínicas não atendidas na CMH e destaca a importância de implementar estratégias aprimoradas de prevenção cardiovascular que aumentem a expectativa de vida das pessoas com CMH.
10	Descrição do caso de uma paciente de 43 anos que apresentou uma emergência hipertensiva sem história prévia de hipertensão arterial sistêmica.	A CMH é uma doença silenciosa que pode apresentar desde sintomas leves até morte súbita. Devemos sempre considerar esse diagnóstico diante de alterações eletrocardiográficas como HVE e arritmias.

- 11 Comparar o strain longitudinal global (SLG) do ventrículo esquerdo em pacientes portadores de CMH com e sem HAS associada. A deformação do ventrículo esquerdo foi significativamente menor nos hipertensos quando comparada aos normotensos, indicando maior comprometimento da função ventricular naquele grupo. A disfunção diastólica foi melhor caracterizada nos pacientes hipertensos.
- 12 Caso de um homem com quadro de dispneia intensa, infiltrado pulmonar, área cardíaca normal e obliteração da ponta do ventrículo esquerdo. Tratar-se de cardiomiopatia de padrão não usual, caracterizada pela superposição de achados da cardiomiopatia hipertrófica e da endomiocardiofibrose. Por outro lado, os achados não eram típicos de nenhuma dessas doenças isoladamente.
- 13 Argumentar sobre a terapia médica na insuficiência cardíaca oriunda da cardiomiopatia hipertrofica. Para a maioria dos pacientes com CMH (com ou sem obstrução da VSVE) que permanecem assintomáticos, não usamos rotineiramente terapia medicamentosa profilática antes do início dos sintomas.
- 14 Elucidar as características clínicas, diagnósticas, tratamento e demais aspectos das da cardiomiopatia hipertrófica. Embora muitos pacientes com CMH não apresentem sintomas ou apenas tenham sintomas menores, outros podem apresentar dispneia ao esforço, fadiga, dor no peito, pré-síncope e síncope, durante ou logo após o esforço, e palpitações
- 15 Definir qual a técnica de redução septal mais adequada no caso proposto, cujas características apontam para a necessidade de abordagem invasiva O Dr. Hartzell Shaff propõe a miectomia septal cirúrgica como o procedimento mais adequado, e o Dr. Pedro Trujillo propõe a ablação septal percutânea como a solução de escolha
- 16 Compreender as principais manifestações clínicas, diagnóstico e avaliação da cardiomiopatia hipertrofica. Apesar de um grande número de pacientes com CMH permanecerem assintomáticos, não é incomum que desenvolvam um ou mais dos seguintes sintomas: dispneia aos esforços, ortopneia, dispneia paroxística noturna, dor torácica, palpitações, pré-síncope / síncope, tontura postural, fadiga ou edema.
- 17 Entender a estratificação de risco para morte cardíaca súbita (MSC). A avaliação do risco de MSC arritmica é um componente crítico da avaliação clínica de quase todos os pacientes com CMH. Pacientes com cardiomiopatia hipertrofica têm um risco aumentado de morte por várias causas, incluindo MSC e IC. Os principais fatores de risco e modificadores de risco estabelecidos para MSC incluem: Parada cardíaca prévia ou arritmias ventriculares sustentadas, história familiar de primeiro grau ou parente próximo <50 anos de idade.
- 18 Desmistificar as manifestações clínicas da cardiomiopatia hipertrofica em crianças. A cardiomiopatia hipertrófica (CMH) é uma das formas mais comuns de cardiomiopatia hereditária em adultos e crianças e é caracterizada por hipertrofia do ventrículo esquerdo (HVE), que às vezes envolve o ventrículo direito. Os achados clínicos associados à CMH podem se desenvolver em bebês e crianças pré-púberes, mas são mais comumente vistos em adolescentes e adultos jovens após o surto de crescimento e outras alterações associadas à puberdade.
- 19 Compreender o gerenciamento de arritmias ventriculares e o risco de morte cardíaca súbita. O gerenciamento do risco de MSC e arritmias ventriculares em pacientes com CMH está centrado na minimização do risco associado à atividade física e intervenções direcionadas, principalmente implantação de um cardioversor-desfibrilador implantável (CDI) quando indicado. Pacientes que sobrevivem a um episódio de taquicardia ventricular sustentada (TV), recomendamos o implante de um CDI para a prevenção secundária de MSC. O CDI é a melhor terapia disponível para pacientes com CMH que sobreviveram a parada cardíaca por TV ou que apresentam alto risco de arritmias ventriculares.

20	Interpretar as variantes morfológicas e a fisiopatologia da obstrução do trato de saída do ventrículo esquerdo. Pode haver uma variabilidade significativa no grau de obstrução da VSVE na CMH.	A obstrução da VSVE ( $\geq 30$ mmHg) em repouso está presente em até 30 por cento dos pacientes com cardiomiopatia hipertrófica (CMH), enquanto outros 30 por cento não têm evidência de obstrução da VSVE em repouso, mas desenvolvem obstrução da via de saída com provocação.
21	A população em estudo foi constituída por 90 pacientes consecutivos com CMH, com idade média de $62 \pm 12$ anos, 85 (94%) $\geq 40$ anos e 56 (62%) do sexo feminino. No período médio de seguimento de $6 \pm 3$ anos, 15 (17%) implantaram CDI para prevenção primária de MS. Dois (2%) pacientes apresentaram choque apropriado, 6 (7%) MS e 6 (7%) morte por outras causas.	Foi identificada entre os critérios de prevenção primária de MS estabelecidos pelas diretrizes ACCF/AHA 2011 e ESC 2014. O escore ESC HCM-RiskSCD reduziu as indicações para implante de CDI na população estudada, notadamente naqueles situados em Classe IIa na sistematização norte-americana, mas deixou desprotegida a totalidade de pacientes que sofreram MS ou choque apropriado.
22	O objetivo desta revisão narrativa é focar as cardiomiopatias mais importantes, sua epidemiologia, seus aspectos genéticos, diagnóstico e manejo.	Foi relatado que a HCM é a causa mais importante de morte súbita no campo de atletismo nos Estados Unidos.
23	Avaliar o perfil de jovens adultos (16-25 anos) com HCM incluídos no registro prospectivo de HCM francês.	Em adultos jovens com CMH, os MACE são comuns em curto prazo, especialmente em CMH obstrutiva e mulheres, principalmente de origem arritmica. O implante profilático de CDI é frequente e não segue estritamente as diretrizes, enquanto o uso das diretrizes europeias / americanas é útil, mas imperfeito na identificação do risco de MSC.
24	Descrever as características e os resultados da CMH primária com início na infância em uma grande coorte multicêntrica. Este estudo se concentra em pacientes diagnosticados entre 1 e 18 anos de idade, descrevendo resultados cardíacos adversos e preditores de risco.	A CMH de início na infância têm diferenças importantes nas características clínicas, genótipo e desfechos cardiovasculares. Eles são mais propensos a ter doença sarcomérica, têm um risco maior de arritmias ventriculares e uma frequência maior de IC avançada do que os pacientes diagnosticados na idade adulta.
25	Nosso estudo ressalta a importante contribuição da epigenética e do meio ambiente na progressão da doença em pacientes com CMH diagnosticados geneticamente.	Os dados inferem um papel crítico para os fatores ambientais na determinação da progressão morfológica cardíaca em pacientes com CMH. Presumivelmente, as consequências de diferentes fatores ambientais são mediadas por mudanças no epigenoma.

---

Fonte: Elaboração própria.

#### 4. Discussão

Vale ressaltar que a CMH, como exemplificado por Martin S. Maron (2020), trata-se de uma doença do músculo cardíaco de caráter eminentemente genético, sendo causada mais frequentemente (60 a 70 por cento) por mutações em um dos vários genes do sarcômero que codificam componentes do aparelho contrátil do coração.

Após análise, observou-se que a doença em questão é caracterizada por hipertrofia ventricular esquerda (HVE) de morfologias diversas e com um leque de manifestações clínicas e anormalidades hemodinâmicas a depender do local e da extensão da hipertrofia cardíaca, podendo, inclusive variar dentro de uma mesma família. Por conseguinte, os pacientes com CMH podem desenvolver uma ou mais das seguintes anormalidades: obstrução do fluxo de saída do ventrículo esquerdo, disfunção diastólica, isquemia do miocárdio e insuficiência mitral (Maron, 2020).

Nessa perspectiva, os sintomas associados incluem a apresentação assintomática, morte súbita cardíaca (MSC), arritmias ventriculares, obstrução, insuficiência cardíaca com fração de ejeção preservada ou reduzida, fibrilação atrial e acidente vascular encefálico (AVE). Mesmo que uma gama de pacientes com CMH não apresentem sintomas ou apenas

tenham sintomas menores, outros podem apresentar dispneia (devido à disfunção diastólica, particularmente durante o exercício), fadiga, dor no peito (devido à redução da reserva coronariana, doença microvascular e aumento da demanda de oxigênio), pré-síncope e síncope, durante ou logo após o esforço e palpitações (Bazan et al., 2020).

Um ponto de extrema importância na CMH e com uma apresentação catastrófica é a MSC, resultante principalmente de arritmias ventriculares, obstrução dinâmica da VSVE, isquemia miocárdica (a despeito da ausência de doença coronariana aterosclerótica), desarranjo dos miócitos, fibrose miocárdica e, em menor proporção, colapso hemodinâmico agudo caracterizado por insuficiência cardíaca e hipotensão grave. Vale sublinhar que o grau de obstrução não se correlaciona estritamente com a gravidade dos sintomas ou risco de MSC (Fernandes, 2018).

Importante trazer a luz que a MSC comporta-se como a primeira manifestação clínica da CMH em diversos casos. Todavia, nas demais situações os principais fatores de risco para MSC são: história pregressa de parada cardíaca, fibrilação ventricular ou taquicardia ventricular sustentada. Tais fatores podem levar a uma mortalidade aproximada de 10% ao ano no referido grupo, como mostrado pela Sociedade Brasileira de Cardiologia (SBP, 2018). Porém, é sabido que a MSC que mais repercute atenção advém de casos assintomáticos e sem história prévia de alterações cardíacas, sendo em sua grande maioria classificados em grau I e II pela New York Heart Association (NYHA) como exemplificado na tabela 6, daí o seu grau de relevância. Nesse cenário, estudos recentes apontam que a CMH é a principal causa de MSC em adultos jovens com menos de 35 anos, sejam eles, atletas profissionais ou amadores.

**Tabela 6:** Classificação New York Heart Association.

CLASSE	CLASSIFICAÇÃO FUNCIONAL NYHA
I	Pacientes com doença cardíaca, mas sem limitações resultantes da atividade física. A atividade física comum não causa fadiga indevida, palpitações, dispneia ou dor anginosa.
II	Pacientes com doença cardíaca resultando em ligeira limitação da atividade física. Eles se sentem confortáveis em repouso. A atividade física comum resulta em fadiga, palpitações, dispneia ou dor anginosa.
III	Pacientes com doença cardíaca resultando em limitação acentuada da atividade física. Eles se sentem confortáveis em repouso. A atividade física incomum causa fadiga, palpitações, dispneia ou dor anginosa.
IV	Pacientes com doenças cardíacas que resultam na incapacidade de realizar qualquer atividade física sem desconforto. Os sintomas de insuficiência cardíaca ou da síndrome anginosa podem estar presentes mesmo em repouso. Se qualquer atividade física for realizada, o desconforto aumenta.

Fonte: O Comitê de Critérios da New York Heart Association. Nomenclatura e critérios para o diagnóstico de doenças do coração e grandes vasos, (9.ed.) Little, Brown & Co, Boston 1994. p.253.

Sob um ponto de vista semiológico, a CMH pode apresentar tanto achados normais, quanto um quadro polissintomático, por exemplo, presença de quarta bulha cardíaca (B4), sopro sistólico de regurgitação na borda esternal esquerda inferior, desdobramento paradoxal da segunda bulha cardíaca (B2), *ictus cordis* aumentado e frêmito sistólico. De forma complementar, pacientes mais graves que possuem fração de ejeção do ventrículo esquerdo reduzida podem apresentar o sopro sistólico de ejeção, tornando-se mais audível ao levantar da posição de cócoras ou através do emprego da manobra de Valsalva e, frequentemente, irradiado para borda superior direita (Bazan, 2020).

## 5. Conclusão

O presente estudo visa enriquecer a literatura e enfatizar o déficit de produções científicas a respeito das manifestações clínicas da CMH. Atentos a todos os pontos aqui elencados, subte-se que a CMH é uma patologia de alta relevância para a medicina, haja vista sua característica de manifestação silenciosa, apresentando morfologias diversas e uma série de anormalidades hemodinâmicas, variando até mesmo em um núcleo familiar, merecendo assim, devida atenção. Deste modo, a maior dificuldade encontra-se em como determinar os pacientes que apresentam maior risco de desenvolver obstrução dinâmica da VSVE, arritmias ventriculares graves, IC e MSC.

Portanto, a triagem eficaz torna-se importante e essencial a fim de detectá-la precocemente. Isso possibilita uma intervenção clínica antecipada, no intuito de garantir melhor prognóstico e qualidade de vida aos pacientes, de modo a afastar principalmente os desfechos mais trágicos da doença em questão, bem como complicações incapacitantes.

Por fim, fica como sugestão para pesquisas futuras abordagens voltadas para prevalência quantitativa das manifestações clínicas e sua relação com as alterações genéticas da patologia em questão. De modo, que possamos identificar as manifestações mais comuns conforme a carga genotípica, podendo então, melhorar cada vez mais a o diagnóstico precoce desses pacientes, possibilitando melhoria na qualidade de vida dos mesmos, bem como evitar desfechos trágicos, como MSC principalmente em jovens.

## Referências

- Arias, A. M., Arenaza, P. R., Marenchino, R. G., Garagoli, F., Rivello, H. G. & Belziti, C. (2018). Cardiomiopatia Hipertrófica, Todos os Fenótipos em um. *International Journal of Cardiovascular Sciences*. 31(3)312-315. <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-909037>
- Baron, Émilie., Karam, N., Donal, E., Puscas, T., Mirabel, M., Bacher, A., Wahbi, K., Mazzella, JM., Jeunemaitre, X., Reant, P., Hagège, A. (2021). Gestion et résultats de la cardiomyopathie hypertrophique chez les jeunes adultes. *Archives of Cardiovascular Diseases*, 114(6-7): 465-473. [https://sfcardio.fr/sites/default/files/2021-06/2021\\_06-article\\_ACVD.pdf](https://sfcardio.fr/sites/default/files/2021-06/2021_06-article_ACVD.pdf)
- Bazan, S. G. Z., Oliveira, G. O., Silveira, C. F. S. M. P., Reis, F. M., Malagutte, K. N. D. S., Tinasi, L. S. N., Bazan, R., Hueb, J. C., & Okoshi, K. (2020). Cardiomiopatia Hipertrófica – Revisão. *Arq. Bras. Cardiol.*, 115(5), 927-935. <https://doi.org/10.36660/abc.20190802>
- Bittencourt, M. I., Cader, S. A., Araújo, D. V., Salles, A. I. F., Albuquerque, F. N., Spinetti, P. P. M., Albuquerque, D. C. & Rocha, R. M. (2016). Morte Súbita na Cardiomiopatia Hipertrófica. *International Journal of Cardiovascular Sciences*, 29(6):504-511. <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-832441>
- Braunwald, E. (2013). *Braunwald: Tratado de Doenças Cardiovasculares: Cardiomiopatia Hipertrófica*. In: *Cardiomiopatia Hipertrófica*. [S. l.: s. n.], 2013. cap. 69, p. 1620.
- Braunwald, E. (2013). *Braunwald: Tratado de Doenças Cardiovasculares: Causas Hereditárias da Doença Cardiovascular*. In: *Causas Genéticas da Cardiomiopatia*. [S. l.: s. n.], 2013. Cap. 8, p. 72.
- Braunwald, E. (2013). *Braunwald: Tratado de Doenças Cardiovasculares: Causas Hereditárias da Doença Cardiovascular*. In: *Mutações de genes da proteína do sarcômero*. [S. l.: s. n.], 2013. cap. 8, p. 72.
- Brown & Co (1994). *O Comitê de Critérios da New York Heart Association*. Nomenclatura e critérios para o diagnóstico de doenças do coração e grandes vasos, 9ª ed, Little, Boston 1994. p.253
- Cardim, N., Brito, D., Lopes, L.R., Freitas, A., Araújo, C., Belo, A., Gonçalves, L., Mimoso, J., Olivotto, I., Elliott, P., Madeira, H. (2018). The Portuguese Registry of Hypertrophic Cardiomyopathy: Overall results. *Revista Portuguesa de Cardiologia*, 37(1): 1-10. <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0870255117305425?via%3Dihub>
- Cardiomiopatia hipertrófica: abordagem clínica e opções de tratamento. (2020). *Uruguai Journal of Cardiology*, 35 (1), 290-348. Epub 01 de abril de 2020. <https://dx.doi.org/10.29277/cardio.35.1.15>
- Ciarambino, T., Menna, G., Sansone, G., Giordano, M. (2021). "Cardiomyopathies: An Overview". *International Journal of Molecular Sciences*, 22(14): 7722. <https://www.mdpi.com/1422-0067/22/14/7722/htm>
- Conde, M. D., Miranda, D. B., Villegas, F. G. M. & Pliego, R. R. H. (2017). Parada cardíaca súbita atribuída a cardiomiopatia hipertrófica devido ao uso de esteróides anabolizantes. Relato de caso. *Critical Medicine (Mexican College of Critical Medicine)*, 31 (2), 101-105. [http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S2448-89092017000200101&lng=es&tlng=es](http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2448-89092017000200101&lng=es&tlng=es)
- Cooper, R.M., Raphael, C.E., Liebrechts, M., Anavekar, N.S., Veselka, J. (2017). New Developments in Hypertrophic Cardiomyopathy. *Canadian Journal of Cardiology*, 33(10): 1254-1265. [https://www.onlinecjc.ca/article/S0828-282X\(17\)30371-9/fulltext](https://www.onlinecjc.ca/article/S0828-282X(17)30371-9/fulltext)

- Duarte, K. M., Duarte, V. S., Bezerra, A. L. D., Feitosa, A. A. N., Assis, E. V. & Sousa, M. N. A. (2014). Dificuldades encontradas para a implantação da educação popular na realização da promoção de saúde. *Revista Interdisciplinar em Saúde, Cajazeiras*, v. 1, n. 1, p.33-51.
- Fernandes, F. V., Bello, J. H. S. M., Shiozaki, A. A. & Roberto, C. (2018). Papel Atual da Ressonância Magnética Cardíaca na Cardiomiopatia Hipertrofica. *Arq Bras Cardiol: Imagem cardiovasc*, 31(4):277-283. <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-964042>
- Gil, T. C. P., Castier, M. C., Gondar, A. F. P., Sales, A. F., Santos, M. O., Lima, F. C. S. & Rocha, R. M. (2019). Análise de Strain da Função Ventricular Esquerda na Associação de Cardiomiopatia Hipertrofica e Hipertensão Arterial Sistêmica. *Arquivos Brasileiros de Cardiologia*, v. 113, n. 4. <https://doi.org/10.5935/abc.20190176>
- Jefferies, J. L., Ryan, T. D. & Maron, M. S. (2020). Hypertrophic cardiomyopathy in children: Clinical manifestations and diagnosis. In Friedman J K, ed. *UpToDate*. Waltham, Mass.:UpToDate. [https://www.uptodate.com/contents/hypertrophic-cardiomyopathy-in-children-clinical-manifestations-and-diagnosis?search=manifesta%C3%A7%C3%B5es%20clínicas%20na%20cardiomiopatia%20hipertrofica&source=search\\_result&selectedTitle=2~150&usage\\_type=default&display\\_rank=2](https://www.uptodate.com/contents/hypertrophic-cardiomyopathy-in-children-clinical-manifestations-and-diagnosis?search=manifesta%C3%A7%C3%B5es%20clínicas%20na%20cardiomiopatia%20hipertrofica&source=search_result&selectedTitle=2~150&usage_type=default&display_rank=2)
- Kumar, V. (2020). *Robbins & Cotran Patologia: Bases Patológicas das Doenças: O Coração*. In: CARDIOMIOPATIA Hipertrofica. 9ª. ed. [S. l.: s. n.], 2020. cap. 12, p. 1026.
- Kumar, V. (2020). *Robbins & Cotran: Patologia: Bases Patológicas das Doenças: O Coração*. In: CARDIOMIOPATIA Hipertrofica. 9ª. ed. [S. l.: s. n.], 2020. cap. 12, p. 1025.
- Licarião, E. G. D. (2018). Síncope na cardiomiopatia hipertrofica obstrutiva. *JBAC*, 31(3):121-5. <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-967814>
- Loss, F. S., Ueda, L. S. I. & Luiz, A. A. (2019). Cardiomiopatia hipertrofica. Relato de caso. *Uruguai Journal of Cardiology*, 34 (3), 184-196. Epub 01 de dezembro de 2019. <https://dx.doi.org/10.29277/cardio.34.3.16>
- Ludke, M. & Andre, M. E. D. A. (2013). *Pesquisas em educação: uma abordagem qualitativa*. São Paulo: E.P.U
- Maron, M. S. (2019). Hypertrophic cardiomyopathy: Medical therapy for heart failure. In McKenna W J, ed. *UpToDate*. Waltham, Mass.:UpToDate, 2019. [https://www.uptodate.com/contents/hypertrophic-cardiomyopathy-medical-therapy-for-heart-failure?search=Hypertrophic%20cardiomyopathy:%20Medical%20therapy%20for%20heart%20failure&source=search\\_result&selectedTitle=1~150&usage\\_type=default&display\\_rank=1](https://www.uptodate.com/contents/hypertrophic-cardiomyopathy-medical-therapy-for-heart-failure?search=Hypertrophic%20cardiomyopathy:%20Medical%20therapy%20for%20heart%20failure&source=search_result&selectedTitle=1~150&usage_type=default&display_rank=1)
- Maron, M. S. (2020). Hypertrophic cardiomyopathy: Clinical manifestations, diagnosis, and evaluation. In McKenna W J, ed. *UpToDate*. Waltham, Mass.:UpToDate. [https://www.uptodate.com/contents/hypertrophic-cardiomyopathy-clinical-manifestations-diagnosis-and-evaluation?source=history\\_widget](https://www.uptodate.com/contents/hypertrophic-cardiomyopathy-clinical-manifestations-diagnosis-and-evaluation?source=history_widget)
- Maron, M. S. (2020). Hypertrophic cardiomyopathy: Management of ventricular arrhythmias and sudden cardiac death risk. In Lévy S, McKenna W J, ed. *UpToDate*. Waltham, Mass.:UpToDate. [https://www.uptodate.com/contents/hypertrophic-cardiomyopathy-management-of-ventricular-arrhythmias-and-sudden-cardiac-death-risk?search=manifesta%C3%A7%C3%B5es%20clínicas%20na%20cardiomiopatia%20hipertrofica&topicRef=4951&source=see\\_link](https://www.uptodate.com/contents/hypertrophic-cardiomyopathy-management-of-ventricular-arrhythmias-and-sudden-cardiac-death-risk?search=manifesta%C3%A7%C3%B5es%20clínicas%20na%20cardiomiopatia%20hipertrofica&topicRef=4951&source=see_link)
- Maron, M. S. (2020). Hypertrophic cardiomyopathy: Morphologic variants and the pathophysiology of left ventricular outflow tract obstruction. In McKenna W J, ed. *UpToDate*. Waltham, Mass.:UpToDate. [https://www.uptodate.com/contents/hypertrophic-cardiomyopathy-morphologic-variants-and-the-pathophysiology-of-left-ventricular-outflow-tract-obstruction?search=manifesta%C3%A7%C3%B5es%20clínicas%20na%20cardiomiopatia%20hipertrofica&topicRef=119625&source=see\\_link](https://www.uptodate.com/contents/hypertrophic-cardiomyopathy-morphologic-variants-and-the-pathophysiology-of-left-ventricular-outflow-tract-obstruction?search=manifesta%C3%A7%C3%B5es%20clínicas%20na%20cardiomiopatia%20hipertrofica&topicRef=119625&source=see_link)
- Maron, M. S. (2020). Hypertrophic cardiomyopathy: Risk stratification for sudden cardiac death. In Lévy S, McKenna W J, ed. *UpToDate*. Waltham, Mass.:UpToDate. [https://www.uptodate.com/contents/hypertrophic-cardiomyopathy-risk-stratification-for-sudden-cardiac-death?topicRef=4948&source=see\\_link](https://www.uptodate.com/contents/hypertrophic-cardiomyopathy-risk-stratification-for-sudden-cardiac-death?topicRef=4948&source=see_link)
- Marston, N. A., Han, L., Olivotto, I., Day, S. M., Ashley, E. A., Michels, M., Pereira, A. C., Ingles, J., Semsarian, C., Jacoby, D., Colan, S. D., Rossano, J. W., Wittekind, S.G., Ware, J. S., Saberi, S., Helms, A. S., Ho, C.Y. (2021). Clinical characteristics and outcomes in childhood-onset hypertrophic cardiomyopathy. *European Heart Journal*, 42(20): 1988-1996. <https://academic.oup.com/eurheartj/article/42/20/1988/6189026>
- Mattos, B. P. (2001). Bases Genéticas da Cardiomiopatia Hipertrofica. *Arq Bras Cardiol*, Porto Alegre, v. 78, ed. 3, p. 323, 26 mar.
- Mattos, B. P., Scolari, F. L. & Garbin, H. I. (2020). Discordância entre Diretrizes Internacionais sobre Critérios de Prevenção Primária de Morte Súbita na Cardiomiopatia Hipertrofica. *Arq Bras Cardiol.*, 115(2):197-204. <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-1131297>
- Pujades-Rodriguez, M., Guttmann, O.P., Gonzalez-Izquierdo, A., Duyx, B., O'Mahony, C., Elliott, P., Hemingway, H. (2018). Identifying unmet clinical need in hypertrophic cardiomyopathy using national electronic health records. *PLoS ONE*, 13(1): e0191214. <https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0191214>
- Repetti, G.G., Kim, Y., Pereira, A.C., Ingles, J., Russell, M.W., Lakdawala, N.K., Ho, C.Y., Day, S., Semsarian, C., McDonough, B., DePalma, S.R., Quiat, D., Green, E.M., Seidman, C.E., Seidman, J.G. (2021). Discordant clinical features of identical hypertrophic cardiomyopathy twins. *PNAS*, 118(10): e2021717118. <https://www.pnas.org/content/118/10/e2021717118>
- Sarli, I. V. & Benvenuti, L. A. (2019). Case 3/2019 - Jovem macho com Dispneia Intensa, Infiltrado Pulmonar, Área Cardíaca Normal e Obliteração da Porção Apical do Ventrículo Esquerdo. *Arquivos Brasileiros de Cardiologia* [online]. 2019, v. 112, n. 6. <https://doi.org/10.5935/abc.20190105>
- Vrancic, J. M., Costabel, J. P., Espinola, J. C., Piccinini, F., Camporrotondo, M., Pedernera, G. O., Avegliano, G., Diez, M., Dorsa, A. & Navia, D. (2018). Miectomía septal ampliada en la miocardiopatía hipertrofica obstructiva, resultados clínicos y evolución ecocardiográfica a mediano plazo. *Rev Argent CARDiol*, 86:96-102. <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-1003184>