

CARDIOMIOPATIA HIPERTRÓFICA: UMA REVISÃO DE LITERATURA

HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY: A LITERATURE REVIEW

CARDIOMIOPATÍA HIPERTRÓFICA: UNA REVISIÓN DE LA LITERATURA

Giulia Machado Caldeira Ardisson¹
Thifisson Ribeiro de Souza²

RESUMO: Esta revisão narrativa de literatura reuniu artigos publicados preferencialmente em inglês, espanhol, francês e português nos últimos cinco anos na base de dados PUBMED com o objetivo de revisar a cardiomiopatia hipertrófica, indicando suas manifestações clínicas, diagnóstico e tratamento. A cardiomiopatia hipertrófica (CMH) é uma doença genética cardíaca caracterizada pela hipertrofia do miocárdio, especialmente do septo interventricular, sem causa secundária aparente. A CMH pode levar à interrupção do fluxo de saída do ventrículo esquerdo, disfunção diastólica e aumento do risco de arritmias ventriculares e morte súbita, especialmente em jovens. O diagnóstico é feito por ecocardiograma, com o uso adicional de ressonância magnética cardíaca e testes genéticos para melhor avaliação. O tratamento inclui betabloqueadores e bloqueadores de canais de cálcio para manejo sintomático, além de procedimentos invasivos, como miectomia septal ou ablação com álcool, em casos refratários. Pacientes de alto risco podem se beneficiar do implante de desfibriladores. O manejo é individualizado e multidisciplinar, com foco na prevenção de complicações e na melhoria da qualidade de vida dos pacientes.

2756

Palavras-chave: Cardiomiopatia Hipertrófica. Cardiomiopatias. Cardiopatias.

ABSTRACT: This narrative literature review gathered articles published preferably in English, Spanish, French and Portuguese in the last five years in the PUBMED database with the aim of reviewing hypertrophic cardiomyopathy, indicating its clinical manifestations, diagnosis and treatment. Hypertrophic cardiomyopathy (HCM) is a genetic cardiac disease characterized by hypertrophy of the myocardium, especially of the interventricular septum, with no apparent secondary cause. HCM can lead to interruption of left ventricular outflow, diastolic dysfunction and increased risk of ventricular arrhythmias and sudden death, especially in young people. Diagnosis is made by echocardiography, with the additional use of cardiac magnetic resonance imaging and genetic testing for better evaluation. Treatment includes beta-blockers and calcium channel blockers for symptomatic management, in addition to invasive procedures, such as septal myectomy or alcohol ablation, in refractory cases. High-risk patients may benefit from implantation of defibrillators. Management is individualized and multidisciplinary, with a focus on preventing complications and improving patients' quality of life.

Keywords: Hypertrophic Cardiomyopathy. Cardiomyopathies. Heart Diseases.

¹ Médica pela Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF). Residente de Clínica Médica no Hospital Felício Rocho de Belo Horizonte.

² Graduando em Medicina pela Universidade de Rio Verde (UNIRV).

RESUMEN: Esta revisión narrativa de la literatura reunió artículos publicados preferentemente en inglés, español, francés y portugués en los últimos cinco años en la base de datos PUBMED con el objetivo de revisar la miocardiopatía hipertrófica, indicando sus manifestaciones clínicas, diagnóstico y tratamiento. La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es una enfermedad cardíaca genética caracterizada por hipertrofia del miocardio, especialmente del tabique interventricular, sin causa secundaria aparente. La MCH puede provocar interrupción del flujo de salida del ventrículo izquierdo, disfunción diastólica y un mayor riesgo de arritmias ventriculares y muerte súbita, especialmente en jóvenes. El diagnóstico se realiza mediante ecocardiograma, con el uso adicional de resonancia magnética cardíaca y pruebas genéticas para una mejor evaluación. El tratamiento incluye betabloqueantes y bloqueadores de los canales de calcio para el manejo sintomático, así como procedimientos invasivos como la miectomía septal o la ablación con alcohol en casos refractarios. Los pacientes de alto riesgo pueden beneficiarse del implante de un desfibrilador. El manejo es individualizado y multidisciplinario, con enfoque en prevenir complicaciones y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Palabras clave: Cardiomiopatía Hipertrófica. Cardiomiopatías. Cardiopatías.

1 INTRODUÇÃO

A cardiomiopatia hipertrófica (CMH) é uma doença cardíaca genética caracterizada pela hipertrofia ventricular, especialmente do septo interventricular, sem uma causa evidente, como hipertensão arterial ou estenose aórtica, que justifica tal espessamento. Ela é uma das causas mais comuns de morte súbita cardíaca em jovens atletas e em adultos jovens (JATENE et al., 2022).

A CMH é uma das cardiomiopatias mais prevalentes, com uma estimativa de prevalência global de 1 em cada 500 indivíduos. Contudo, muitos casos permanecem subdiagnosticados, especialmente em populações assintomáticas. A doença afeta igualmente homens e mulheres, embora os homens tendam a apresentar sintomas mais graves e diagnósticos mais precoces devido à maior propensão a praticar atividades físicas intensas, onde a doença pode se manifestar de forma mais agressiva. Em termos genéticos, a CMH segue um padrão de herança autossômica dominante com penetração variável, o que explica a diversidade fenotípica observada entre os indivíduos afetados.

Uma característica mais proeminente da CMH é a hipertrofia miocárdica desproporcional, predominantemente no septo interventricular, o que resulta em uma obstrução ao fluxo de saída do ventrículo esquerdo (VE) em muitos pacientes. Este espessamento do músculo cardíaco é causado por lesões em genes que codificam proteínas do sarcômero, como a cadeia pesada da beta-miosina e a proteína C de ligação à miosina, causando uma disfunção no processo contrátil das fibras miocárdicas.

A hipertrofia não apenas altera a geometria do VE, mas também afeta a complacência diastólica. O VE hipertrofiado torna-se menos capaz de relaxar especificamente durante a diástole, o que resulta em uma diminuição da capacitância ventricular e no aumento da pressão de enchimento. Isso leva ao desenvolvimento de sintomas de insuficiência cardíaca, mesmo na ausência de disfunção sistólica evidente.

Além disso, a fibrose miocárdica é uma característica comum no CMH e pode ser detectada por ressonância magnética cardíaca com contraste de gadolínio. A fibrose, além de contribuir para a rigidez ventricular, pode atuar como substrato para arritmias ventriculares, aumentando o risco de morte cardíaca súbita.

Logo, tendo em vista a grande importância do tema para a saúde pública num âmbito global, o presente estudo tem como objetivo revisar a cardiomiopatia hipertrófica, indicando suas manifestações clínicas, diagnóstico e tratamento.

2 MÉTODOS

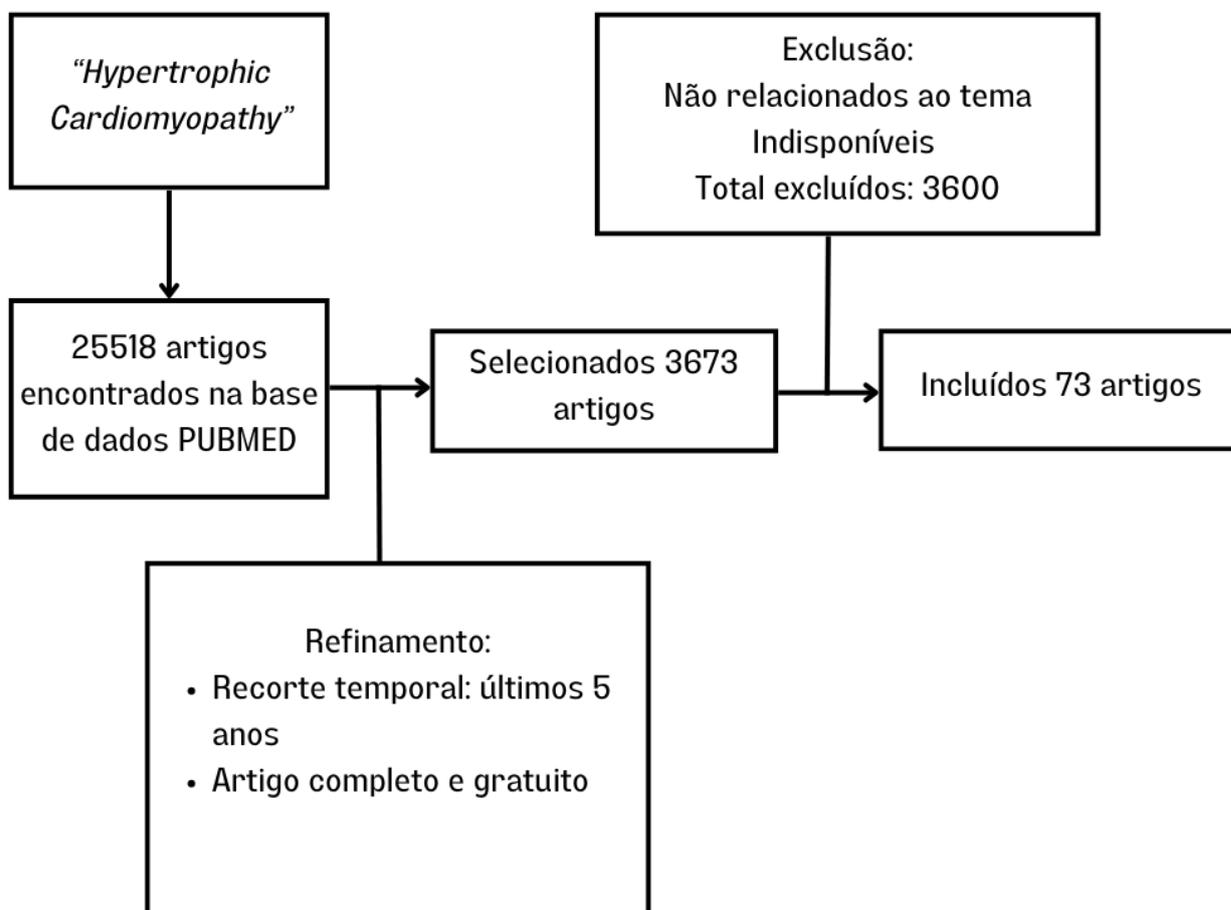
Trata-se de uma revisão narrativa de literatura que utilizou artigos publicados de forma integral e gratuita na base de dados U.S. *National Library of Medicine* (PUBMED). Deu-se preferência para a bibliografia publicada nas línguas inglesa, portuguesa, espanhola e francesa. O unitermo utilizado para a busca foi “*Hypertrophic Cardiomyopathy*”, presente nos Descritores em Ciências da Saúde (DeCS).

2758

Visando uma abordagem mais atual acerca do objetivo almejado, um recorte temporal foi incorporado à filtragem, que incluiu pesquisas publicadas nos últimos cinco anos. No entanto, livros referência da medicina também foram consultados no intuito de melhor conceituar os termos aqui utilizados, trazendo maior assertividade e confiabilidade à pesquisa.

Nos meses de agosto e setembro de 2024, os autores deste trabalho se dedicaram a uma busca minuciosa pelos estudos elegíveis dentre aqueles encontrados. A seleção incluiu a leitura dos títulos dos trabalhos, excluindo aqueles cujo tema não era convergente com o aqui abordado. Posteriormente, realizou-se a leitura integral dos estudos e apenas 73 dos 3673 artigos encontrados foram utilizados aqui de alguma forma. As etapas citadas foram descritas na figura a seguir (**Figura 1**):

Figura 1 - Artigos encontrados na PUBMED: metodologia utilizada



Fonte: ARDISSON GMC, et al., 2024.

Ademais, vale ressaltar que esta pesquisa dispensou a submissão ao Comitê de Ética em Pesquisa (CEP), tendo em vista que não aborda e nem realiza pesquisas clínicas em seres humanos e animais. Por conseguinte, asseguram-se os preceitos dos aspectos de direitos autorais dos autores vigentes previstos na lei (BRASIL, 2013).

3 RESULTADOS E DISCUSSÕES

As manifestações clínicas da CMH variam amplamente, desde indivíduos assintomáticos até aqueles com angina, dispneia a esforços, síncope ou morte súbita cardíaca. Os sintomas mais comuns estão relacionados à disfunção diastólica e à interferência dinâmica do trato de saída do VE.

A dispneia é o sintoma mais comum e resulta principalmente da pressão diastólica elevada no VE, o que leva à congestão pulmonar. A incapacidade do ventrículo esquerdo relaxar durante a diástole exige o enchimento e o volume sistólico, especialmente durante o esforço.

A hipertrofia miocárdica aumenta a demanda de oxigênio, ao mesmo tempo que reduz o fluxo sanguíneo coronariano devido ao aumento da resistência vascular intramiocárdica. Isso resulta em uma isquemia miocárdica que, embora não relacionada à doença aterosclerótica, pode produzir dor torácica semelhante à angina típica.

A síncope em pacientes com CMH é multifatorial e pode ser causada por obstrução grave ao fluxo de saída da VE, arritmias ventriculares ou bradicardia. A síncope durante o exercício físico é um sinal preocupante, pois pode estar associada a um risco aumentado de morte súbita.

Arritmias também podem estar presentes em diversos casos, sendo uma manifestação importante. A fibrilação atrial é comum devido à dilatação do átrio esquerdo secundária à disfunção diastólica, e a taquicardia ventricular não sustentada é um achado frequente na monitorização por Holter, podendo preceder eventos de morte súbita.

O diagnóstico da CMH é frequentemente feito por meio de ecocardiograma transtorácico, que é a ferramenta mais útil para avaliar a hipertrofia do miocárdio e a obstrução do trato de saída. As características típicas incluem espessamento assimétrico do septo interventricular, cavidade ventricular esquerda de tamanho normal ou reduzido e movimento anterior sistólico da válvula mitral (LITT, ALI e REZA, 2023; LI et al., 2024; MARON et al., 2022).

2760

O eletrocardiograma (ECG) geralmente mostra alterações difusas no segmento ST, ondas T invertidas e aumento de voltagem nas derivações precordiais, causando hipertrofia ventricular. Em alguns casos, pode haver a presença de padrões de bloqueio de ramo. Já a ressonância magnética cardíaca (RMC) é particularmente útil para a avaliação detalhada da geometria ventricular e para detectar fibrose miocárdica, o que tem implicações prognósticas. A presença de fibrose detectada por real atraso de gadolínio está associada a um maior risco de arritmias ventriculares e morte súbita.

O teste de esforço pode ser útil para avaliar a resposta sintomática e a presença de interferência dinâmica ao fluxo de saída durante o exercício, especialmente em pacientes com sintomas limitados em atividades físicas. Ademais, a testagem genética pode confirmar a presença de mutações em genes sarcoméricos, sendo particularmente útil em indivíduos com história familiar de CMH. O aconselhamento genético é importante para identificar familiares em risco e monitorar seu desenvolvimento ao longo do tempo (CHOU e CHIN, 2021; TEEKAKIRIKUL et al., 2019).

O tratamento da CMH pode ser dividido em manejo de sintomas, prevenção de morte súbita e cirurgias cirúrgicas ou ablação em casos refratários. O objetivo principal do tratamento é melhorar os sintomas, reduzir o risco de arritmias malignas e prevenir complicações. Os betabloqueadores são o tratamento de primeira linha para reduzir a frequência cardíaca e melhorar o enchimento diastólico. Eles também ajudam a reduzir a obstrução do trato de saída ao minimizar o movimento anterior da válvula mitral. O propranolol e o metoprolol são frequentemente usados. Agentes como o verapamil podem ser usados em pacientes intolerantes aos betabloqueadores. Eles ajudam a melhorar a complacência ventricular e a reduzir a obstrução ao fluxo de saída (OMMEN et al., 2024; TUOHY et al., 2020; ZHANG et al., 2024).

Pacientes com CMH que estão em alto risco de morte súbita, especialmente aqueles com história de síncope inexplicada, taquicardia ventricular ou história familiar de morte súbita, podem ser beneficiários do implante de um desfibrilador cardioversor implantável (CDI).

Para pacientes com interferência severa refratária ao tratamento medicamentoso, a miectomia septal, que envolve a remoção cirúrgica de uma porção do septo interventricular, pode melhorar significativamente os sintomas e a qualidade de vida. É uma alternativa à miectomia em centros especializados a ablação septal com álcool. Este procedimento não cirúrgico induz um infarto controlado no septo interventricular, resultando na redução da hipertrofia local.

Ademais, pacientes com fibrilação atrial devem ser anticoagulados para prevenir eventos tromboembólicos, especialmente acidentes vasculares cerebrais. Além da anticoagulação, o controle da frequência cardíaca ou a restauração do ritmo sinusal por cardioversão elétrica ou ablação pode ser necessário em pacientes sintomáticos.

O prognóstico da HMC é variável e depende de diversos fatores, incluindo a presença e severidade da obstrução ao fluxo de saída, a extensão da fibrose miocárdica e a ocorrência de arritmias ventriculares. Pacientes sem contribuição significativa e sem fibrose extensa podem ter uma expectativa de vida normal, desde que melhorados, monitorados e tratados. Pacientes com fatores de risco para morte súbita, como história familiar de morte súbita, síncope inexplicada, taquicardia ventricular e espessamento ventricular, apresentam um risco aumentado e podem se beneficiar do implante de CDI (LIONCINO et al., 2022).

4 CONCLUSÃO

A cardiomiopatia hipertrófica (CMH) é uma das doenças cardíacas genéticas mais comuns e desafiadoras devido à sua heterogeneidade clínica e ao risco de complicações graves, como morte súbita cardíaca e insuficiência cardíaca. Compreender a fisiopatologia subjacente e a diversidade dos fenótipos é essencial para uma abordagem terapêutica eficaz. O diagnóstico precoce, principalmente em indivíduos assintomáticos ou em familiares de pacientes já divulgados, é fundamental para a prevenção de eventos adversos. A avaliação diagnóstica com ecocardiograma é a principal ferramenta para identificar a hipertrofia miocárdica, mas o uso de exames complementares, como a ressonância magnética cardíaca, tem se mostrado cada vez mais útil, especialmente para detectar fibrose miocárdica, que pode servir como marcador de prognóstico de risco aumentou para arritmias ventriculares e morte súbita.

A identificação de mutações genéticas pode ajudar a estratificar o risco e orientar a vigilância em familiares. Além disso, a testagem genética pode oferecer novas oportunidades para o desenvolvimento de terapias moleculares direcionadas, que podem modificar potencialmente o curso da doença. O manejo clínico da CMH baseia-se em uma combinação de terapias farmacológicas e cirurgias invasivas. Betabloqueadores e bloqueadores dos canais de cálcio são o tratamento de primeira linha para melhorar os sintomas e controlar a interferência na dinâmica do trato de saída do ventrículo esquerdo, que é um dos principais fatores que levam à disfunção hemodinâmica nos pacientes. Nos casos mais graves e refratários ao tratamento clínico, a miectomia septal e a ablação septal com álcool são opções eficazes para reduzir a interferência e melhorar os sintomas.

O futuro do tratamento da CMH é promissor, com avanços esperados nas áreas de terapia genética, farmacologia e tecnologia de dispositivos implantáveis. A identificação de alvos moleculares específicos para tratar diretamente as mutações genéticas responsáveis pela hipertrofia miocárdica abre novas possibilidades para o manejo personalizado da doença. A incorporação de novas tecnologias de monitoramento remoto e dispositivos avançados para prevenção de arritmias também contribuirá para melhorar a qualidade de vida e o desfecho dos pacientes. Assim, a CMH continuará a ser um foco importante de pesquisa e desenvolvimento no campo da cardiologia, com o objetivo de minimizar as complicações e permitir que os pacientes levem uma vida mais longa e saudável. O acompanhamento de uma equipe multidisciplinar, composta por cardiologistas, geneticistas, cirurgiões e especialistas em arritmias, será essencial para garantir que as melhores práticas e tratamentos sejam aplicados,

adaptando-se à evolução do conhecimento sobre a doença e às necessidades individuais de cada paciente.

REFERÊNCIAS

BRASIL. **Lei Nº 12.853**. Brasília: 14 de agosto de 2013.

CHOU, C.; CHIN, M.T. Pathogenic Mechanisms of Hypertrophic Cardiomyopathy beyond Sarcomere Dysfunction. **Int J Mol Sci**; 2021, 22(16): 8933.

JATENE, I.B. et al. **Tratado de Cardiologia da Sociedade de Cardiologia do Estado de São Paulo (SOCESP)**. 5. ed. São Paulo: Editora Manole, 2022.

LI, J. et al. Apical hypertrophic cardiomyopathy: pathophysiology, diagnosis and management. **Clin Res Cardiol**; 2024, 113(5): 680-693.

LIONCINO, M. et al. Hypertrophic Cardiomyopathy in RASopathies: Diagnosis, Clinical Characteristics, Prognostic Implications, and Management. **Heart Fail Clin**; 2022, 18(1): 19-29.

LITT, M.J.; ALI, A.; REZA, N. Familial Hypertrophic Cardiomyopathy: Diagnosis and Management. **Vasc Health Risk Manag**; 2023, 6(19): 211-221.

MARON, B.J. et al. Diagnosis and Evaluation of Hypertrophic Cardiomyopathy: JACC State-of-the-Art Review. **J Am Coll Cardiol**; 2022, 79(4): 372-389.

OMMEN, S.R. et al. 2024 AHA/ACC/AMSSM/HRS/PACES/SCMR Guideline for the Management of Hypertrophic Cardiomyopathy: A Report of the American Heart Association/American College of Cardiology Joint Committee on Clinical Practice Guidelines. **Circulation**; 2024, 149(23): e1239-e1311.

TEEKAKIRIKUL, P. et al. Hypertrophic Cardiomyopathy: An Overview of Genetics and Management. **Biomolecules**; 2019, 9(12): 878.

TUOHY, C.V. et al. Hypertrophic cardiomyopathy: the future of treatment. **Eur J Heart Fail**; 2020, 22(2): 228-240.

ZHANG, Y. et al. Management of hypertrophic cardiomyopathy. **J Cardiovasc Med (Hagerstown)**; 2024, 25(6): 399-419.