







# MAPA GENOMA BRASIL: REGISTRO NACIONAL MULTICÊNTRICO DE GENÓTIPOS E FENÓTIPOS EM CARDIOMIOPATIAS GENÉTICAS

Fernanda Almeida Andrade, Silas R. Furquim, Lucas V. L. Pires, Kelvin H. Vilalva, Natália Olivetti, Giovanna Napolitano, Mariana L. P. de Carvalho, Emanuelle L. Marques, José E. Krieger.

InCor HCFMUSP

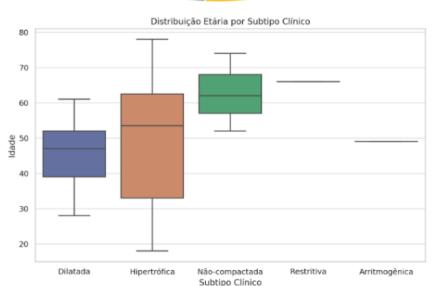
### **INTRODUÇÃO**

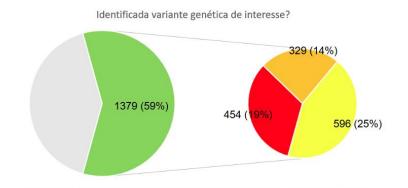
As cardiomiopatias genéticas são um grupo heterogêneo de doenças cardiovasculares, nas quais os testes genéticos podem contribuir para a confirmação diagnóstica, prognóstico, planejamento terapêutico e, principalmente, rastreamento familiar.

#### **METODOLOGIA**

Foram incluídos pacientes com diagnóstico clínico de cardiomiopatias, dislipidemias, arritmias genéticas, aortopatias e cardiopatias congênitas. Foi realizada avaliação clínica, aconselhamento genético pré e pós-teste, e sequenciamento de exoma ou genoma completo para identificação de variantes genéticas raras associadas aos fenótipos patogênicos. Em casos em que variantes de interesse foram identificadas, foi realizado rastreamento familiar em cascata com sequenciamento de Sanger.



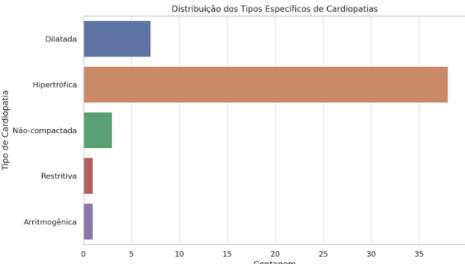




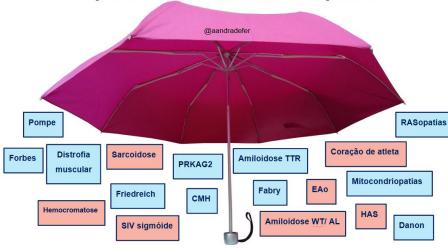
#### **RESULTADOS**

Até o final de dezembro de 2024, foram incluídos **2597 probandos com cardiomiopatias** com uma predominância discreta para o sexo masculino (55,83%).

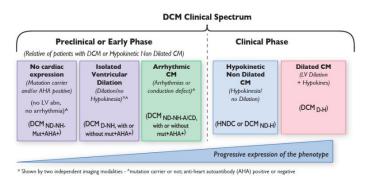
O subtipo de cardiomiopatia mais frequente foi a CMH (44,44%). Seguidas de: CMD (999), VENC (139), CMA (124) e Amiloidose TTR (65).



#### Hipertrofia Ventricular Esquerda



Todos os pacientes incluídos realizaram teste genético e em 59% dos casos foram identificadas variantes de interesse. Dentre estas, 19% apresentaram variantes patogênicas, 14% possivelmente patogênicas e 25% apresentaram variantes de significado incerto (VUS), garantindo um rendimento de 33%. (RENDIMENTO = % P+LP SOMENTE)



## CONCLUSÃO

Um programa de sequenciamento em pacientes com cardiopatias genéticas mostrou-se eficaz em identificar variantes patogênicas, descrever os principais genes associados aos fenótipos, e rastrear familiares em risco.

Tal estratégia pode ser incorporada à prática assistencial, bem como contribuir para a investigação de mecanismos moleculares associados às doenças.