

PERFIL GENÉTICO DE PACIENTES PORTADORES DE CARDIOMIOPATIAS ACOMPANHADOS EM HOSPITAL TERCIÁRIO DO ESTADO DE PERNAMBUCO

MARCELA VASCONCELOS MONTENEGRO^{1,3} (MARCELA.MONTENEGRO@UPE.BR); TAYNE FERNANDA LEMOS DA SILVA^{2,3}; MARIA LUIZA VASCONCELOS MONTENEGRO¹; CARLOS EDUARDO LUCENA MONTENEGRO³; MARIA ELISA LUCENA SALES DE MELO ASSUNÇÃO³; MARIA DAS NEVES DANTAS DA SILVEIRA BARROS³; AFONSO LUIZ TAVARES DE ALBUQUERQUE³; MARIA DA PIEDADE COSTA REIS DE ALBUQUERQUE³; MARIA DA GLORIA AURELIANO DE MELO CAVALCANTI³; WILSON ALVES DE OLIVEIRA JÚNIOR³; SILVIA MARINHO MARTINS ALVES³.

1. FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DA UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO - FCM/UPE; 2. FACULDADE DE ENFERMAGEM NOSSA SENHORA DAS GRAÇAS – FENSG/UPE; 3. AMBULATÓRIO DE DOENÇAS DE CHAGAS E INSUFICIÊNCIA CARDÍACA DO PROCAPE/UPE.

INTRODUÇÃO

A CARDIOGENÉTICA É O RAMO DA CARDIOLOGIA DEDICADO À CATEGORIZAÇÃO GENOTÍPICA DAS DOENÇAS CARDIOVASCULARES, DESTACANDO-SE AS CARDIOMIOPATIAS. CONTUDO, NO BRASIL, EM QUE A MEDICINA DE PRECISÃO AINDA É EMERGENTE, HÁ CARÊNCIA DE ESTUDOS NESSA TEMÁTICA.

OBJETIVO

CARACTERIZAR O GENÓTIPO DE INDIVÍDUOS COM FENÓTIPO DE CARDIOMIOPATIAS.

METODOLOGIA

- ESTUDO OBSERVACIONAL COM 94 PORTADORES DE CARDIOMIOPATIA INCLUÍDOS EM AMBULATÓRIO DE REFERÊNCIA DE PERNAMBUCO.
- A PESQUISA É UM BRAÇO REGIONAL DO PROJETO MAPA GENOMA BRASIL | PROADI-SUS. COLETADOS DADOS CLÍNICOS E AMOSTRA SANGUÍNEA PARA SEQUENCIAMENTO DO EXOMA COMPLETO POR TÉCNICA DE SEQUENCIAMENTO DE NOVA GERAÇÃO.
- A CLASSIFICAÇÃO DAS VARIANTES SEGUIU O CONSENSO DO COLÉGIO AMERICANO DE GENÉTICA MÉDICA E GENÔMICA. O RENDIMENTO DO TESTE GENÉTICO CORRESPONDEU À PROPORÇÃO DE RESULTADOS POSITIVOS, EM QUE FOI IDENTIFICADA UMA VARIANTE PATOGÊNICA E/OU PROVAVELMENTE PATOGÊNICA.

RESULTADOS

TABELA 1. CARACTERÍSTICAS SOCIODEMOGRÁFICAS DA AMOSTRA.

CARACTERÍSTICAS SOCIODEMOGRÁFICAS	
IDADE MÉDIA	47 (±15,6) ANOS
SEXO	MASCULINO (53%)
RAÇA	PARDA (55%)
PROCEDÊNCIA	RMR (57%)
NÍVEL DE ESCOLARIDADE	BAIXO (48%)

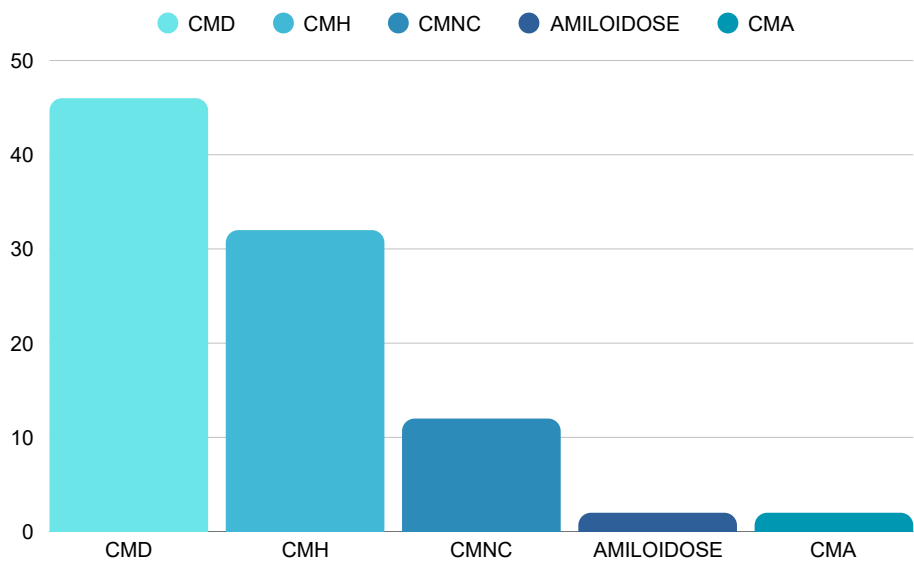
RMR: REGIÃO METROPOLITANA DO RECIFE.

AS COMORBIDADES MAIS PREVALENTES NA AMOSTRA FORAM: SEDENTARISMO (71%), INSUFICIÊNCIA CARDÍACA COM FRAÇÃO DE EJEÇÃO REDUZIDA (55%) E HIPERTENSÃO ARTERIAL (47%).

65% DOS PARTICIPANTES TINHAM HISTÓRICO FAMILIAR POSITIVO DE CARDIOPATIA ENTRE PARENTES DE 1º E/OU 2º GRAUS E 11% TINHA RELATO DE CONSANGUINIDADE ENTRE ANTEPASSADOS.

O RENDIMENTO DO SEQUENCIAMENTO FOI SUPERIOR NA AMILOIDOSE - 100%, SEGUIDA DA CMA - 50%, CMH - 44%, CMD - 24% E CMNC - 17%.

GRÁFICO 1. PERFIL FENOTÍPICO DA AMOSTRA.



CMD: CARDIOMIOPATIA DILATADA; CMH: CARDIOMIOPATIA HIPERTRÓFICA; CMNC: CARDIOMIOPATIA NÃO COMPACTADA; CMA: CARDIOMIOPATIA ARRITMOGÊNICA.

FIGURA 1. PERFIL GENOTÍPICO DAS VARIANTES PATOGÊNICAS E/OU PROVAVELMENTE PATOGÊNICAS DE ACORDO COM O FENÓTIPO.

CMD	TTN (50%)
CMH	MYH7 (21%) MYBPC3 (43%)
CMNC	TTN (50%) TBX20 (50%)
AMILOIDOSE	TTR (100%)
CMA	PKP2 (100%)

DISCUSSÃO

A CMH É A CARDIOMIOPATIA DE MAIOR PREVALÊNCIA INTERNACIONAL, SEGUIDA DA CMD, ORDEM INVERSA AO PRESENTE TRABALHO. O MAIS RECENTE CONSENSO UNINDO DADOS EUROPEUS, AMERICANOS, ASIÁTICOS E LATINO-AMERICANOS DESCREVE UM PERFIL GENÉTICO DAS CARDIOMIOPATIAS MARCADO POR UM PREDOMÍNIO DE VARIANTES NO GENE MYBPC3 (40-45%) E MYH7 (15-25%) NA CMH, TTN (15-25%) NA CMD, PKP2 (20-45%) NA CMA E MYH7 (10-15%) NA CMNC. AO COMPARAR TAIS RESULTADOS COM O PRESENTE ESTUDO, OBSERVA-SE QUE, APESAR DE DIFERENÇAS PERCENTUAIS, O PERFIL FOI CONVERGENTE ENTRE OS PRINCIPAIS GENES DESCRITOS, EXCETO PELO FENÓTIPO DE CMNC.

CONCLUSÃO

ESTE ESTUDO DELINEOU PECULIARIDADES DO GENÓTIPO DAS CARDIOMIOPATIAS DE PACIENTES NORDESTINOS, TRAZENDO INFORMAÇÕES IMPORTANTES NÃO SÓ PARA O SEGUIMENTO CLÍNICO E ACONSELHAMENTO GENÉTICO DE SUA AMOSTRA, MAS TAMBÉM PARA COMUNIDADE CIENTÍFICA.

REFERÊNCIAS

ARBELO E, PROTONOTARIOS A, GIMENO JR, ARBUSTINI E, BARRIALES-VILLA R, BASSO C, ET AL; ESC SCIENTIFIC DOCUMENT GROUP. 2023 ESC GUIDELINES FOR THE MANAGEMENT OF CARDIOMYOPATHIES. EUR HEART J. 2023;44(37):3503-3626.

KASKI JP, NORRISH G, GIMENO BLANES JR, CHARRON P, ELLIOTT P, TAVAZZI L, ET AL; EORP PAEDIATRIC CARDIOMYOPATHY REGISTRY INVESTIGATORS. CARDIOMYOPATHIES IN CHILDREN AND ADOLESCENTS: AETIOLOGY, MANAGEMENT, AND OUTCOMES IN THE EUROPEAN SOCIETY OF CARDIOLOGY EUROBSERVATIONAL RESEARCH PROGRAMME CARDIOMYOPATHY AND MYOCARDITIS REGISTRY. EUR HEART J. 2024 APR 21;45(16):1443-1454.