

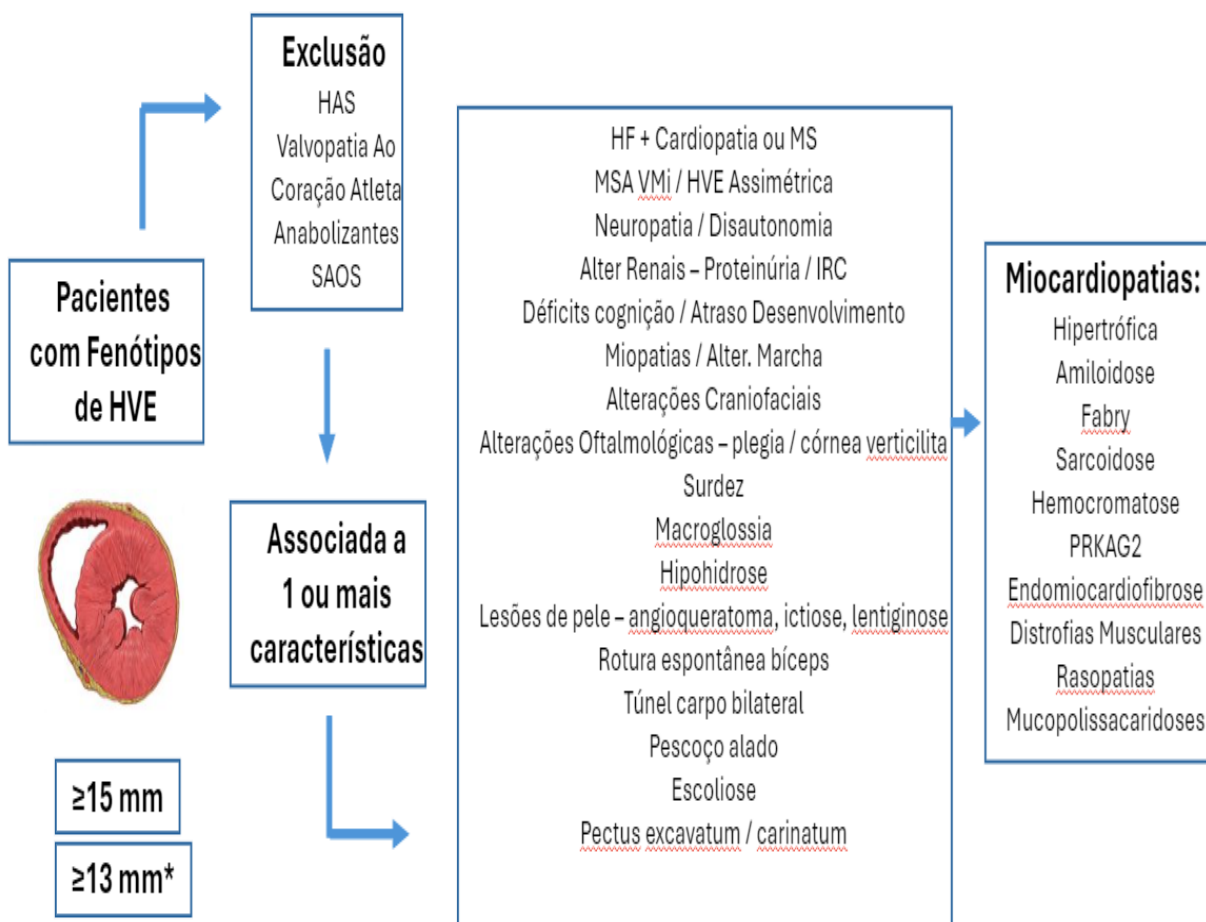


Cardiomiopatia Hipertrófica (CMH) é a doença cardíaca hereditária mais comum, caracterizada pelo aumento do espessamento do ventrículo esquerdo não explicada por condições de sobrecarga ou infiltrações. O diagnóstico é realizado a partir da identificação de espessamento $\geq 15\text{mm}$ de qualquer porção da parede do ventrículo esquerdo ou espessamento $\geq 13\text{mm}$ em pacientes com história familiar/ variante patogênica de CMH. A doença tem curso variável, desde pacientes assintomáticos até a morte súbita. Deve-se realizar diagnóstico diferencial para correta identificação da CMH ou de outras fenocópias e genocópias.

I. ASSISTENCIAL

1. IDENTIFICAÇÃO DO FENÓTIPO HIPERTRÓFICO

Diagnóstico Diferencial Fenótipo Hipertrófico



*História familiar de CMH ou variante patogênica ou provavelmente patogênica de CMH.

2. PERFIL CLÍNICO DA CMH

Apresentação

- Assintomático
- Sintomático - dispneia, dor torácica, palpitações, síncope
- Fibrilação atrial e risco de tromboembolismo / AVC
- Morte Súbita Cardíaca (MSC)
- História familiar

Formas

- Não Obstrutiva
- Obstrutiva – gradiente VSVE ≥ 30 mmHg em repouso
- Obstrutiva grave - gradiente VSVE ≥ 50 mmHg em repouso ou provocado

Exame Físico

- Sopro sistólico ejetivo borda esternal esquerda inferior e ápice com irradiação para carótidas e aumento de intensidade manobra Valsalva / exercício e redução com posição agachada e handgrip.
- Impulso apical amplo e desviado para esquerda.
- B4 e B2 desdobrada

3. EXAMES COMPLEMENTARES DIAGNÓSTICOS

3.1 – ELETROCARDIOGRAMA

Não há padrão característico provavelmente devido a expressão genética variável. Anormal em 90% dos pacientes. Sinais de HVE com aumento de voltagem e alterações do segmento ST - onda T profundas de forma isolada em apenas 2% dos casos. Sinais de sobrecarga atrial esquerda, ondas Q proeminentes ínfero-lateral e anterior, ondas R proeminentes precordiais refletindo a hipertrofia septal. O ECG sofre mudança constante com a progressão da doença.

3.2 – ECOCARDIOGRAMA

Principal ferramenta diagnóstica permitindo avaliar a morfologia, função VE, gravidade da obstrução e riscos. Caracteriza o segmento da parede ventricular com espessura diastólica ≥ 15 mm ou ≥ 13 mm em pacientes com história familiar ou variantes genéticas presentes. Permite a avaliação da função diastólica ventricular (volume atrial > 34 mL/m²; Doppler tecidual < 8 cm/seg, velocidade de regurgitação tricúspide $> 2,8$ m/seg); fração de ejeção e strain global longitudinal; quantificação do gradiente de VSVE em repouso e provocado; presença do movimento sistólico anterior da valva mitral (SAM), bem como a avaliação dos músculos papilares e aparato subvalvar.

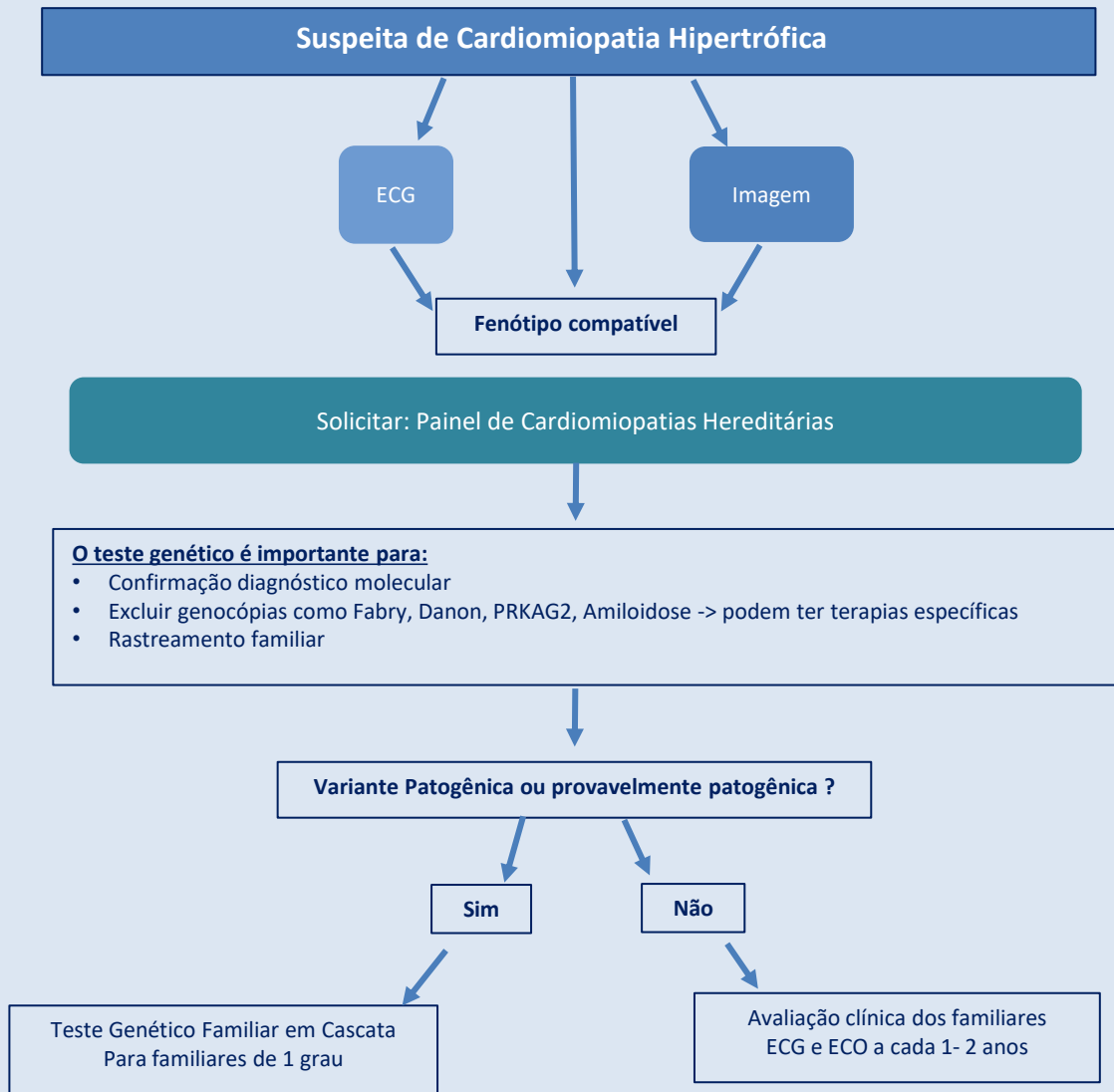
3.3 - RESSONÂNCIA CARDÍACA (RNM)

Ferramenta primordial para determinação precisa da hipertrofia, distinguir diagnósticos diferenciais de espessamento, como as fenocópias e genocópias que podem mimetizar a CMH. A RNM também é importante para avaliar hipertrofia em locais incomuns (ápice e médio septal) que pode não ser adequadamente detectada no ecocardiograma e para a detecção e quantificação da fibrose miocárdica.

3.4 - TESTE GENÉTICO

Fundamental para confirmação, identificação de variantes patogênicas e aconselhamento genético com screening familiar. Pode ser solicitada avaliação da Medicina de Precisão para aconselhamento, escolha do teste genético e orientação pós teste ou o cardiologista clínico pode solicitar diretamente o exame (no pedido, solicitar Painel genético de cardiomiocardiopatias hereditárias).

4. AVALIAÇÃO GENÉTICA EM CARDIOLOGIA

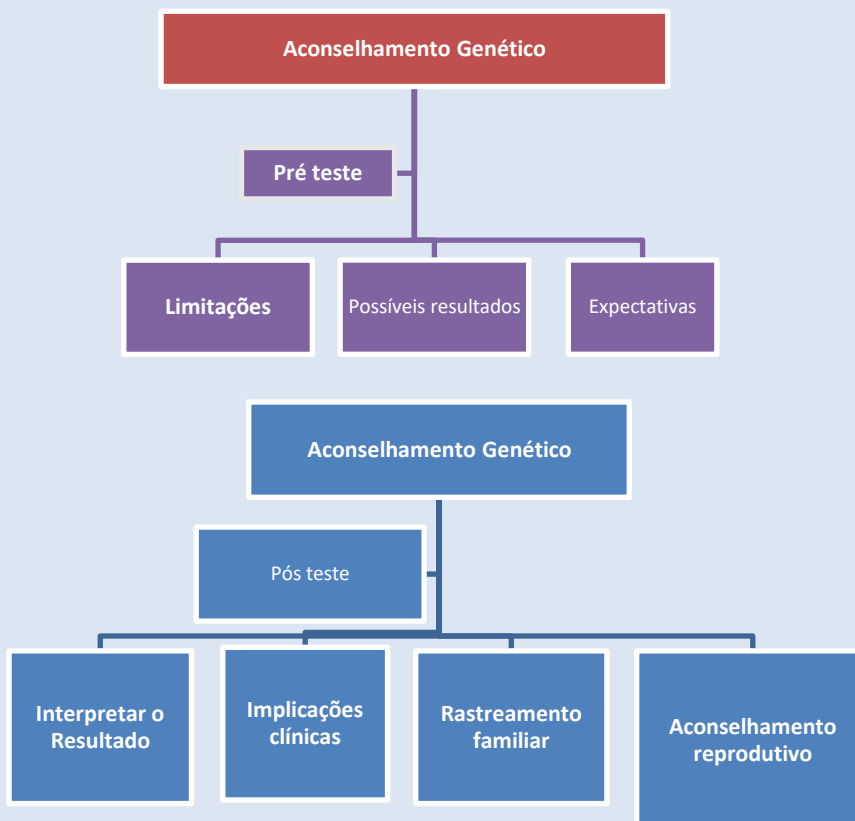
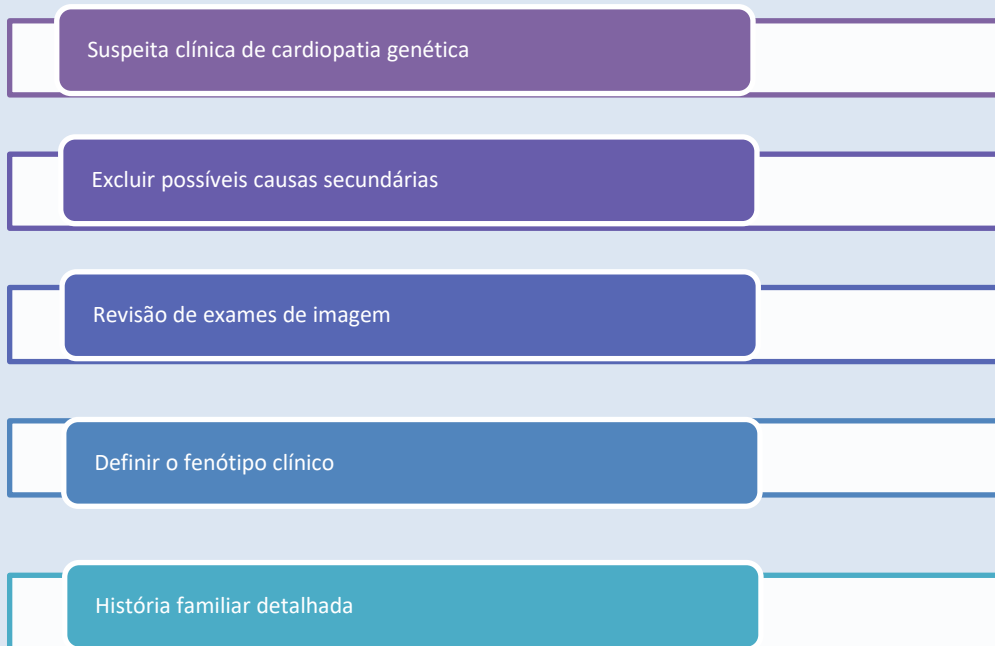


RESULTADOS DE TESTES GENÉTICOS



5. RELEVÂNCIA DA AVALIAÇÃO GENÉTICA

Na cardiomiopatia hipertrófica (CMH), o teste genético é indicado para todos os pacientes com diagnóstico clínico, utilizando painéis que incluem os genes sarcoméricos principais (*MYH7*, *MYBPC3*, *TNNI3*, *TNNT2*, *TPM1*, *MYL2*, *MYL3*, *ACTC1*) e genes relacionados a genocópias como Fabry (gene *GLA*), doença de Danon (gene *LAMP2*), síndrome por *PRKAG2*, amiloidose hereditária (gene *TTR*) ou doença de Pompe (gene *GAA*). Nesses cenários, a genética não apenas “explica” o aumento do espessamento ventricular, mas pode redefinir completamente a situação clínica, com implicações diretas para seguimento, prognóstico, aconselhamento familiar e, em alguns casos, tratamento específico.



O teste genético deve ser realizado mediante aconselhamento genético pré e pós teste e interpretado em conjunto com o fenótipo, história familiar e avaliação multidisciplinar em cardiogenética. O aconselhamento genético é uma etapa fundamental para garantir o uso adequado do teste genético em cardiologia.

A interpretação de alguns resultados pode exigir cautela. As variantes de significado incerto (VUS) são frequentes e não devem ser utilizadas para embasar condutas clínicas e nem para rastreamento em cascata. Além disso, algumas variantes podem ser reclassificadas ao longo do tempo, o que exige revisão periódica. Assim, a utilidade diagnóstica da genética depende da escolha correta da estratégia de testagem, da qualidade da fenotipagem e da interpretação especializada dos achados moleculares.

6. TRATAMENTO DA CARDIOMIOPATIA HIPERTRÓFICA

- 1- Em pacientes assintomáticos, não é recomendado tratamento farmacológico ou terapia de redução septal.
 - 2- Em pacientes sintomáticos, devemos iniciar com tratamento farmacológico geral:
 - A) Beta bloqueadores ou
 - B) Bloqueador de canal de cálcio não diidroperinínicos (verapamil, diltiazem) ou
 - C) Diuréticos (com cautela).
 - 3- Nos pacientes sintomáticos, com forma obstrutiva (gradiente de obstrução da VSVE ≥ 50 mmHg em repouso ou provocado) que persistem sintomáticos apesar de terapia farmacológica geral, há opção de tratamento clínico medicamentoso específico (Mavacantem) ou alguma das Terapias de Redução Septal (TRS).
- 3.a) Tratamento clínico específico:
Mavacantem, inibidor da miosina cardíaca (condição necessária FEVE > 55%).
- 3.b) Terapias de Redução Septal
Cirurgia de miectomia, alcoolização septal ou radioablação septal.

Escolha das terapias de redução septal

É necessário realizar cineangiogramia previamente para decisão de melhor método.

ALCOOLIZAÇÃO SEPTAL COM ETANOL

Redução septal por administração de etanol ou outras substâncias/dispositivos de embolização em qualquer artéria que irrigue a região septal de interesse para causar dano tecidual guiado por ecocardiografia realizada por equipe de cardiologia intervencionista.

- Tratamento minimamente invasivo, pode ser uma opção se anatomia favorável (Anatomia coronariana favorável, com artéria septal acessível, sem colaterais para a parede anterior e sem comunicação com o ventrículo direito);

CIRURGIA:

Ressecção Cirúrgica da região hipertrofiada por esternotomia ou outras técnicas, realizada por equipe de cirurgia cardiovascular. Considerar miectomia cirúrgica como método preferencial se:

- Gradiente > 100 mmHg e/ou espessura septal > 30 mm.
- Se anatomia da artéria septal desfavorável.
- Se o paciente já tiver outra condição com indicação de cirurgia cardíaca (valva, coronária).

ABLAÇÃO SEPTAL POR RADIOFREQUÊNCIA:

Ablação endocárdica por cateteres de radiofrequência guiado por ecocardiografia e equipe de eletrofisiologia.

- Impossibilidade ou falha de tratamento por alcoolização
- Recorrência de gradiente previamente tratado por outro método
- Anatomia desfavorável para alcoolização ou tratamento cirúrgico

Pacientes Sintomáticos

1 – Betabloqueadores – Metoprolol – Meta FC < 60 bpm

↓ Se persistência dos sintomas

2 – Bloq. Canais Calcio não diidropirídínicos – Verapamil / Diltiazem

↓ Se persistência dos sintomas

3 – Associar inibidores miosina cardíaca (Mavacanteno) ou alguma das terapias de redução septal:

- Ablação Alcoólica Septal
- Miectomia
- Ablação Radiofrequência Septal

4 – Conforme quadro clínico: Tratamento FA e ACO
Implante CDI
Terapia atual IC / TX Cardíaco

Terapias de Redução Septal - Indicações

Alcoólica Septal



- Paciente idoso
- Alto risco cirúrgico
- Gradiente VSVE < 100 mmHg
- Septo < 30 mm
- Outra intervenção por hemodinâmica - Abordagem valvar IMI por MitraClip

Miectomia Septal



- Paciente jovem
- Obstrução médio apical
- Gradiente VSVE > 100 mmHg
- Septo > 30 mm
- Anatomia não favorável para ablação alcoólica
- Outra cirurgia cardíaca - Valvopatia / ICO multiarterial

Radiofrequência Septal



- Alto risco cirúrgico
- Anatomia não favorável para ablação alcoólica

7. INDICAÇÃO DE IMPLANTE DE CDI PARA PREVENÇÃO DE MORTE SÚBITA CARDÍACA

Todos os pacientes, independente de sintomas, devem realizar a estratificação de risco de morte súbita cardíaca (MSC).

Classe I

- **História de parada cardiorrespiratória ou taquicardia ventricular sustentada**

Classe IIa

- **Presença de hipertrofia acima de 30mm ao ecocardiograma (ou 28mm em RMN)**
- **Fração de ejeção < 50%**
- **Aneurisma apical**
- **Síncope inexplicada**
- **História familiar de morte súbita**

Classe IIb

- **Realce tardio extenso (> 15% da massa do VE)**
- **TVNS em holter (>10 batimentos e > 130bpm)**

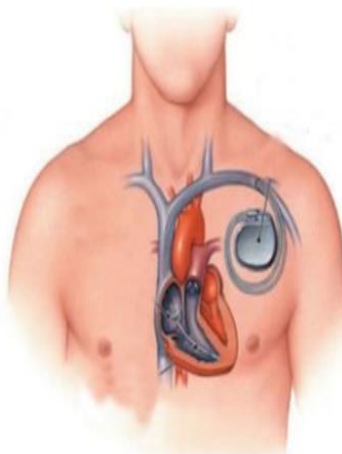
Outros Fatores de risco:

- Critérios como idade, uso de calculadoras de risco e presença de variantes genéticas de maior risco podem ser utilizados para individualização em casos limítrofes.

Fatores Risco para Morte Súbita Cardíaca

Indicações de CDI

- Morte súbita abortada - (Classe I)
- História familiar positiva MS - (Classe IIa)
- Síncope não justificada - (Classe IIa)
- Espessura ventricular ≥ 30 mm - (Classe IIa)
- Aneurisma apical - (Classe IIa)
- FEVE < 50% - (Classe IIa)
- Fibrose $\geq 15\%$ - (Classe IIa)
- Múltiplas TVNS ao Holter - (Classe IIa)



O CDI deve ser considerado quando um desses fatores de risco forem identificados, devendo-se individualizar a tomada de decisão.

8. ESCOLHA DAS ESTRATÉGIAS DE TRATAMENTO DE ARRITMIAS

Estudo eletrofisiológico invasivo não é necessário no processo decisório do implante do CDI. O estudo eletrofisiológico é utilizado na suspeita de arritmias tratáveis por ablação ou na prevenção de terapias apropriadas ou inapropriadas.

Arritmias Atriais

Fibrilação atrial e flutter atrial

Taquicardias supraventriculares

- Manutenção de ritmo sinusal deve ser considerada pela limitação de uso de drogas antiarrítmicas.
- O uso de bloqueadores de canais de sódio (propafenona) é contraindicado.
- Caso a estratégia de controle de ritmo seja por medicação, considerar o uso de amiodarona.

Arritmias ventriculares

- Taquicardias ventriculares sustentadas
- Extrassistolia/taquicardias ventriculares não sustentadas
- Ablação por cateter e drogas podem ser adjuvantes na redução do risco de taquicardiomiopatia e de terapias apropriadas de CDI.

9. ESTRATÉGIAS DE ANTICOAGULAÇÃO

- Em caso de fibrilação atrial ou flutter atrial, anticoagulação ou estratégias de prevenção de eventos embólicos é obrigatória independente de escores de risco tromboembólico (como CHADSVA e similares).
- A anticoagulação deve ser considerada na presença de aneurisma apical com trombo e individualizada se for identificado aneurisma apical sem trombo formado.

II. Referências

- [1] Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, Arbustini E, Barriales-Villa R, Basso C, Bezzina CR, Biagini E, Blom NA, De Boer RA, De Winter T. 2023 ESC guidelines for the management of cardiomyopathies: developed by the task force on the management of cardiomyopathies of the European Society of Cardiology (ESC). *European heart journal*. 2023 Oct 1;44(37):3503-626.
- [2] Fernandes F, Simões MV, Correia ED, Marcondes-Braga FG, Coelho-Filho OR, Mesquita CT, Mathias W, Antunes MD, Arteaga-Fernández E, Rochitte CE, Ramires FJ. Diretriz sobre Diagnóstico e Tratamento da Cardiomiopatia Hipertrófica–2024. *Arquivos Brasileiros de Cardiologia*. 2024 Jul 26;121(7):e202400415.
- [3] Ommen SR, Ho CY, Asif IM, Balaji S, et al. 2024 AHA/ACC/AMSSM/HRS/PACES/SCMR Guideline for the Management of Hypertrophic Cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol*. 2024 Jun 11;83(23):2324-2405.
- [4] Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, et al. ESC Scientific Document Group. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies. *Eur Heart J*. 2023 Oct 1;44(37):3503-3626. doi: 10.1093/eurheartj/ehad194. PMID: 37622657.
- [5] Fernandes F, Simões MV, Correia EB, Marcondes-Braga FG, Coelho-Filho OR, Mesquita CT, et al. Diretriz sobre Diagnóstico e Tratamento da Cardiomiopatia Hipertrófica – 2024. *Arq Bras Cardiol*. 2024;121(7):e20240415
- [6] Ommen SR, Ho CY, Asif IM, Balaji S, et al. 2024 AHA/ACC/AMSSM/HRS/PACES/SCMR Guidelin[7] Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, et al. ESC Scientific Document Group. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies. *Eur Heart J*. 2023 Oct 1;44(37):3503-3626. doi: 10.1093/eurheartj/ehad194. PMID: 37622657.
- [8] Fernandes F, Simões MV, Correia EB, Marcondes-Braga FG, Coelho-Filho OR, Mesquita CT, et al. Diretriz sobre Diagnóstico e Tratamento da Cardiomiopatia Hipertrófica–2024. *Arq Bras Cardiol*. 2024;121(7):e2024041

Código Documento:	Elaborador:	Revisor PM:	Aprovador:	Data de Elaboração:	Data de Aprovação:
CPTW527.1	José Leão Natália Olivetti Vagner Mandrini Eduardo Pesaro Fábio Pitta Bruno Valdigem	Fernando Ramos de Mattos	Andrea Maria Novaes Machado	29/07/2025	22/05/2026