

**644**

**TAQUICARDIA VENTRICULAR CATECOLAMINÉRGICA COMO CAUSA DE SÍNCOPE NA INFÂNCIA: A IMPORTÂNCIA DA AVALIAÇÃO CLÍNICA E DA ERGOMETRIA COMO MÉTODO DIAGNÓSTICO E DE CONTROLE**

PRISCILA DARIO VOLPATO<sup>1</sup>, ROGERIO ANDALAF<sup>1</sup>, PRISCILA DARIO VOLPATO<sup>1</sup>, NATHALIA CAETANO LOBO<sup>1</sup>, JESSYKA LODY<sup>1</sup>, DALMO A. R. MOREIRA<sup>1</sup>

(1) INSTITUTO DANTE PAZZANESE CARDIOLOGIA

**Introdução:** Conhecer a história familiar é de fundamental importância no diagnóstico diferencial das causas de síncope entre jovens. A busca de sinais de malignidade por anamnese, alterações eletrocardiográfica e ou evidência familiar de morte súbita em jovens pode determinar mudanças drásticas na condução e no prognóstico de pacientes com síncope. Assim as taquicardias ventriculares de origem catecolaminérgica determinam elevada mortalidade em jovens portadores da canalopatia em situações de estresse e esporte tão frequentes no dia a dia de nossos jovens. **Objetivo:** Descrever um caso de uma criança de 8 anos com síncope e forte história de morte súbita relacionada a situações de estresse. **Relato de caso:** Menina de 8 anos com 2 episódios de síncope relacionados a situações de estresse procurou serviço especializado em eletrofisiologia pediátrica para investigação clínica. Apresentava 5 tios maternos com morte súbita em 11 e 18 anos. O exame físico, o eletrocardiograma, o ecocardiograma, o Holter de 24 horas e a avaliação radiológica estavam dentro dos limites da normalidade. Na admissão ainda sem uso de medicação foi submetida ao teste ergométrico que evidenciou a presença de ectopias ventriculares polimórficas e taquicardia ventricular polimórfica com até 12 batimentos, firmando o diagnóstico de taquicardia ventricular catecolaminérgica. Recebeu então terapia com betabloqueador propranolol 2 mg/kg para controle dos eventos nas situações de estresse. Após 1 semana foi repetido o teste ergométrico com significativa melhora dos eventos arritmicos (sem taquicardia) apesar do incremento da carga de esforço submetido. Recebeu alta para acompanhamento clínico com programação de incremento da dose betabloqueadora. Na alta análise da variabilidade evidenciava amplo predomínio vagotônico nos domínios do tempo e da frequência. **Conclusão:** 1) o conhecimento dos fatores familiares é essencial para o aprofundamento diagnóstico; 2) O teste ergométrico permite o diagnóstico de arritmias no esforço elucidando casos de síncope, servindo também para controle terapêutico; 3) A terapia betabloqueadora deve ser implantada o mais rápido possível podendo ser alternativa previa e adjuvante ao implante do CDI.

**645**

**PERFURAÇÃO VENTRICULAR DIREITA POR IMPLANTAÇÃO DE MARCAPASSO DEFINITIVO: RELATO DE CASO**

RAFAEL FERNANDES<sup>1</sup>, FERNANDO SANTIAGO MONTENEGRO<sup>1</sup>

(1) HOSPITAL ADVENTISTA SILVESTRE

**Introdução:** O marca-passo é um dispositivo eletrônico capaz de estimular o miocárdio de forma a comandar o ritmo cardíaco sendo cada vez mais indicado na terapia de determinadas bradiarritmias. O implante de marcapasso ou cardiodesfibrilador implantável(CDI) é um procedimento invasivo, eficaz e com baixas taxas de complicações. Algumas complicações mecânicas são mais raras, porém, graves e potencialmente fatais como hemopericárdio, hemotórax e perfuração cardíaca. Descrevemos a seguir um caso pouco usual de perfuração miocárdica subaguda em um paciente pós implante de CDI evidenciando seus sinais e sintomas sugestivos da complicação bem como seu manejo terapêutico. **Descrição do caso:** Paciente DTRN, feminina, 97anos, apresentando bradicardia associada a queixas recorrentes de sonolência, hipotensão e mal estar interna para implante eletivo de Marcapasso definitivo por diagnóstico ambulatorial de Bloqueio atrioventricular de 2º Grau Mobitz II. Procedimento foi realizado sem intercorrências. Realizada Tomografia Computadorizada de Tórax evidenciando posicionamento correto do marcapasso em átrio direito e Ventrículo direito(VD). Paciente evoluiu sem intercorrências recebendo alta hospitalar. No entanto após 3dias retorna ao hospital com queixa de dor torácica de caráter mecânica e palpitações; ocorrendo estimulação diafrágica ao tentar ativar cabo de Ventrículo direito. Em 48 horas paciente evoluiu com dispnéia em repouso, abafamento de bulhas e murmúrio vesicular abolido a esquerda. Realizada nova TC de Tórax evidenciando perfuração do VD pelo cabo ventricular e o mesmo encostava em parede torácica. Contactado o cirurgião cardíaco que realizou Toracotomia de urgência com rafia de VD e drenado hemotórax E. Procedimento realizado com Circulação Extracorpórea de 17 minutos. Paciente apresentou boa evolução clínica no pós operatório sem complicações agudas recebendo alta em bom estado geral. **Conclusão:** A perfuração miocárdica pelo cabo do marca-passo é um procedimento extremamente raro (0,3 – 3%) e geralmente ocorre após 24 horas com alguns pacientes evoluindo assintomáticos e outros com instabilidade hemodinâmica. Neste caso ainda havia o agravante da paciente possuir idade avançada(97anos) o que torna mais difícil a decisão da abordagem terapêutica entre apenas a drenagem pericárdica ou a Toracotomia com rafia de VD. No entanto frente a gravidade apresentada foi optada pela opção com maior possibilidade de sucesso.

**646**

**NOVA MUTAÇÃO DA RIANODINA ASSOCIADA A TAQUICARDIA VENTRICULAR POLIMÓRFICA CATECOLAMINÉRGICA**

WILLIAN ROBERTO MENEGAZZO<sup>1</sup>, GABRIELA BEM<sup>1</sup>, ANDERSON DONELLI DA SILVEIRA<sup>1</sup>, LEANDRO IOSCHPE ZIMMERMAN<sup>1</sup>, RICARDO STEIN<sup>1</sup>

(1) HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

**INTRODUÇÃO:** A taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica (TVPC) é uma doença genética de padrão autossômico dominante ou recessivo que se apresenta na adolescência ou início da fase adulta com morte súbita (MS) ou síncope ao esforço. As principais mutações genéticas ocorrem nos genes da caldesmestina-2 e do receptor da rianodina cardíaca (RYR2). **RELATO DE CASO:** Mulher, 23 anos, branca, com dislipidemia e história progressiva de palpitações intermitentes (15 anos), além de 3 episódios de síncope. Mais recentemente, no terceiro dia do puerpério apresentou episódio de flutter atrial com instabilidade hemodinâmica. Evoluiu com melhora clínica, porém, com grande densidade de extrassístoles ventriculares polimórficas (Evp) e episódios de taquicardia ventricular não sustentada. Realizou ressonância magnética cardíaca normal e estudo eletrofisiológico sem indução de taquiarritmias sustentadas. No estudo genético (Next Generation Sequency) apresentou mutação em heterozigose (p.Ile2095Thr) no gene RYR2. Esta mutação encontra-se no domínio II deste gene, local este considerado como um "hot spot" para mutações associadas a TVPC. Após estabilização clínica, realizou teste ergométrico que evidenciou bigeminismo ventricular com Evp de padrão bidirecional na recuperação, acompanhado de palpitações. Sua história familiar de MS precoce é marcada: 5 familiares de primeiro, segundo e terceiro grau. Com base nesses achados foi diagnosticada com TVPC e encaminhada para implante de Cardioversor Desfibrilador Implantável (CDI) e recomendado estudo familiar. **COMENTÁRIO:** A mutação em questão apresenta significado clínico desconhecido e até o momento são apenas três os portadores descritos: um com fibrilação ventricular idiopática e dois saudáveis. O estudo genético possibilitou pela primeira vez a associação desta mutação com o diagnóstico de TVPC e corroborou a indicação do implante do CDI. Da mesma forma, a análise molecular volta para a mutação em questão será muito importante para fins de co-segregação em uma família com alto índice de eventos cardíacos malignos (apoio CNPq).

**647**

**HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR E HIPERTRIGLICERIDEMIA GRAVE: COMBINAÇÃO RARA E SINÉRGICA**

ANDRÉ CHATEAUBRIAND CAMPOS<sup>1</sup>, ANA PAULA CHACRA<sup>1</sup>, RAUL D. SANTOS<sup>1</sup>, JORGE MANGABEIRA DE SOUZA JUNIOR<sup>1</sup>, VIVIANE ZORZANELLI ROCHA<sup>1</sup>

(1) UNIDADE CLÍNICA DE LÍPIDES DO INSTITUTO DO CORAÇÃO - INCOR- HCFMUSP

**INTRODUÇÃO.** A hipercolesterolemia familiar (HF) e a hipertrigliceridemia (HTG) grave são condições infrequentes, com desfechos e tratamentos distintos. A coexistência é rara e requer terapia intensiva. **DESCRIÇÃO.** Homem, 51 anos, episódios prévios de pancreatite aguda de repetição de início aos 34 anos, sem etilismo ou etiologia biliar. À época, detectados níveis séricos de triglicérides (TG) > 5000 mg/dL. Desenvolveu diabetes mellitus (DM) por insuficiência pancreática. História familiar: mãe com infarto agudo do miocárdio aos 60, 4 irmãos com dislipidemia mista e uma irmã com HF, com teste genético positivo para mutação do receptor do LDL (LDLR). Rastreio em cascata resultou em teste genético positivo no paciente. Em consulta em 06/2016, vinha assintomático, com espessamento de Aquileu bilateral. Usava mefiformina 20 mg e rosuvastatina 10 mg. Exames (mg/dL): colesterol total (CT) 443, HDL 33, TG 2332, LDL 133 e glicemia 162. Iniciado ciprofibrato 100 mg/d e atorvastatina 20 mg. Retornou em 1 ano, em uso apenas de rosuvastatina 10 mg, com perda ponderal e sintomas de descompensação diabética. CT 524, HDL 31, LDL 114, TG 3298, glicemia 300; hemoglobina glicada 9,3%, TSH 8,83 mU/ml. ECG: área inativa anteroseptal (prévio normal). Angiotomografia de coronárias com escore Agatston 50 (percentil 59) e doença arterial coronária (DAC) triarterial com descendente anterior ocluída proximal. Prescritos AAS e atenolol, mefiformina e insulina e reforçamos o uso da estatina e do ciprofibrato; solicitada cineangiogramiografia. **CONCLUSÕES.** HF é uma doença genética autossômica dominante com prevalência entre 1:200 e 1:500, marcada por elevados níveis de LDL e risco de DAC (principal causa de morte). Com baixa dose de estatina, o paciente apresentava LDL aceitável, mas mantinha TG elevadíssimo. A HTG leve a moderada em geral decorre de combinações poligênicas associadas a fatores secundários. HTG monogênica é uma condição rara, autossômica recessiva, mais provável com TG > 886mg/dL. O binômio HF e HTG grave primária é raríssimo e confere aumentos expressivos de risco cardiovascular e de pancreatite. No caso relatado, pancreatites de repetição culminaram em insuficiência pancreática e DM secundário (que tornou-se fator secundário para a HTG) e foi detectado infarto agudo do miocárdio silencioso entre as consultas. Concluímos que HF e HTG tem padrões genéticos distintos e rara coexistência. Sobrepostas, acarretam elevado risco de DAC e pancreatite e prognóstico reservado.