



**XXXIII SIC** SALÃO INICIAÇÃO CIENTÍFICA

<b>Evento</b>	Salão UFRGS 2021: SIC - XXXIII SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
<b>Ano</b>	2021
<b>Local</b>	Virtual
<b>Título</b>	Deteccção de variantes patogênicas e anomalias eletrocardiográficas em pacientes portadores de cardiomiopatia hipertrófica e familiares em 1º grau
<b>Autor</b>	RODRIGO ARAUJO DE MENEZES
<b>Orientador</b>	BEATRIZ PIVA E MATTOS

## **Deteção de variantes patogênicas e anomalias eletrocardiográficas em portadores de cardiomiopatia hipertrófica**

**Justificativa.** A cardiomiopatia hipertrófica (CMH) é uma doença genética autossômica dominante, causada predominantemente por mutações no sarcômero. A genotipagem favorece o rastreamento da doença em famílias acometidas. O eletrocardiograma possibilitaria o reconhecimento de pacientes em fase clínica e pré-clínica. **Objetivo.** Analisar a contribuição da genotipagem e do eletrocardiograma para o diagnóstico de CMH em indivíduos com ou sem fenótipo. **Métodos.** Foi avaliada uma coorte ambulatorial do HCPA de pacientes com CMH e familiares em primeiro grau. O fenótipo-positivo (F+) foi definido por hipertrofia ventricular esquerda (HVE) assimétrica na ausência de outras causas. A genotipagem foi realizada por painel multigênico nos probandos e por método Sanger em familiares. Os dados foram analisados pelos testes T de Student e qui-quadrado,  $p < 0,05$ . **Resultados.** Foram avaliados 127 indivíduos, sendo 56 genotipados: 23 probandos e 33 familiares de 10 famílias genótipo-positivas (G+), dos quais 9 G+/F+, 14 G+/F- e 10 G-/F-. Foram excluídos 9 familiares ainda não genotipados. Mutações patogênicas foram evidenciadas em 38 indivíduos, 15 probandos e 23 familiares: cinco em MYH7, três em MYBPC3, uma, respectivamente, em KCNH2 e RYR2. Variantes de significado desconhecido ocorreram em quatro probandos e dois familiares. Pacientes apresentaram idade mais elevada do que familiares ( $62 \pm 13$  vs  $36 \pm 15$  anos,  $p < 0,001$ ) e maior espessura parietal máxima VE ( $18 \pm 4$  mm vs  $11 \pm 5$ ,  $p < 0,001$ ). Eletrocardiograma anormal incidiu em 89(95%) pacientes e 18(55%) familiares: sobrecarga VE [69(73%) vs 13(39%),  $p < 0,001$ ], onda Q patológica [29(31%) vs 15(45%),  $p = 0,129$ ], inversão de onda T [71(75%) vs 1(3%)  $p < 0,001$ ]. Alterações eletrocardiográficas ocorreram em 1(10%) familiar G-F- e em 10(71%) G+F-. Eletrocardiograma anormal associou-se à presença do fenótipo ( $p < 0,001$ ) e em familiares F-, ao genótipo ( $p < 0,005$ ).