

Miocardopatias

Abordagem nos Cuidados de Saúde Primários

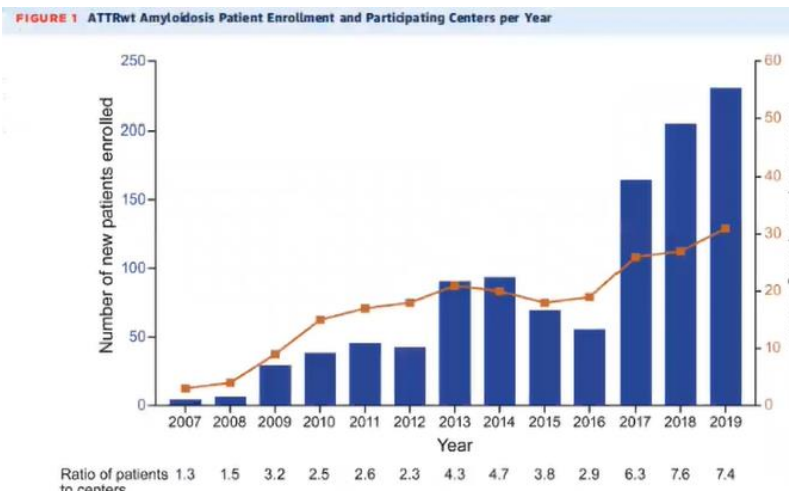
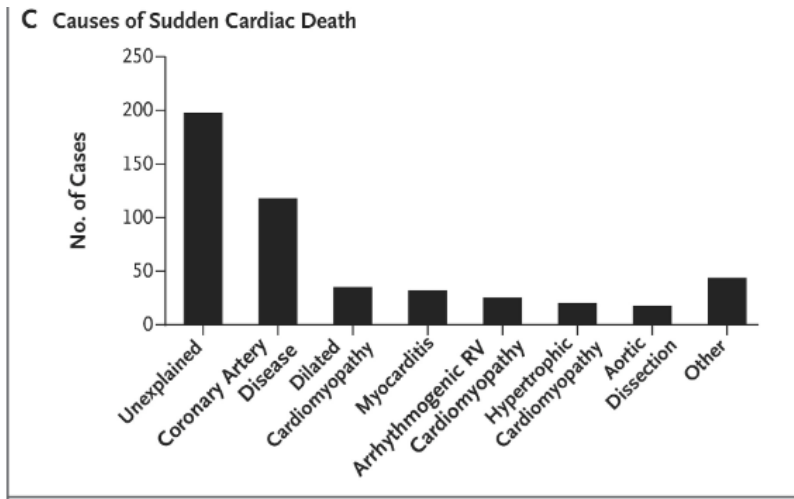
Miocardopatias - Abordagem nos Cuidados de Saúde Primários

Contextualização e relevância

Prognóstico

Prevalência

Opções Terapêuticas



Disponibilidade de **terapêuticas direcionadas** a diferentes miocardopatias com impacto na qualidade de vida e sobrevida dos doentes

Miocardopatias como uma das principais causas de **morte súbita cardíaca no jovem**

Estima-se que a **amiloidose ATTR** poderá estar presente em até **10% de doentes idosos com HFpEF**

Miocardopatias - Abordagem nos Cuidados de Saúde Primários

Definições

Miocardiopatia

Doença do miocárdico caracterizada por uma **anomalia estrutural ou funcional não justificada por DAC, HTA, doença valvular ou doença cardíaca congénita**

Etiologia

Familiar/genética

Adquirida

Classificação

Segundo o **fenótipo predominante à apresentação** cuja definição tem por base a **morfologia e função ventriculares**, sendo reconhecidos 5 classes distintas.



Miocardopatias - Abordagem nos Cuidados de Saúde Primários

Definições

Miocardopatia
Hipertrofica

Hipertrofia das paredes do ventrículo esquerdo (≥ 15 mm em qualquer segmento), não explicada por condições anormais de sobrecarga

Miocardopatia
Dilatada

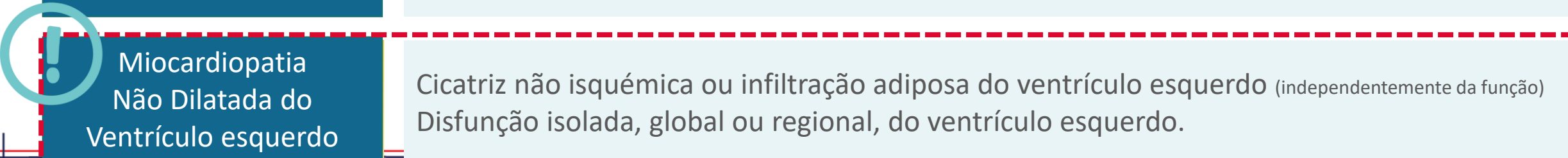
Dilatação e disfunção global ou regional do ventrículo esquerdo, não explicadas por condições anormais de sobrecarga ou doença coronária aterosclerótica.

Miocardopatia
Arritmogénica
Ventrículo direito

Dilatação e/ou disfunção predominante do ventrículo direito na presença de alterações ECG e/ou evidência de envolvimento histológico, de acordo com critérios modificados de 2010

Miocardopatia
Restritiva

Fisiologia ventricular esquerda e/ou direita restritivas, na presença de volumes ventriculares normais ou reduzidos, e normal espessura das paredes.



! Miocardopatia
Não Dilatada do
Ventrículo esquerdo

Cicatriz não isquémica ou infiltração adiposa do ventrículo esquerdo (independentemente da função)
Disfunção isolada, global ou regional, do ventrículo esquerdo.

Contributo dos cuidados Saúde Primários



Caso Index

Suspeita diagnóstica

Referenciação

Recomendações terapêuticas



Famíliares de 1º grau

Exames complementares de diagnóstico

Frequência *follow-up*

Quando referenciar?

Miocardopatias - Abordagem nos Cuidados de Saúde Primários

Caso Index

Suspeita diagnóstica

Ecocardiografia

Clinical

Symptoms

- Dyspnoea
- Chest pain
- Palpitation

Incidental findings

- Abnormal ECG
- Murmur

Family screening

- 1st degree relative with CMP

Phenotype-based integrated aetiological diagnosis

Suspeita diagnóstica

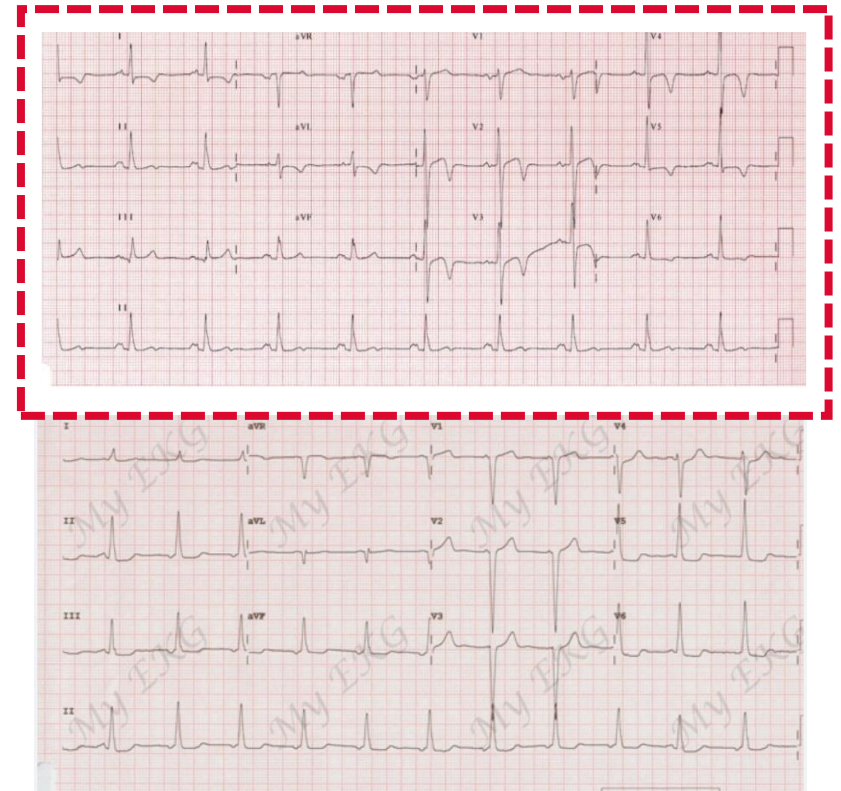
Miocardopatia Hipertrófica....

Ou cardiopatia hipertensiva?..



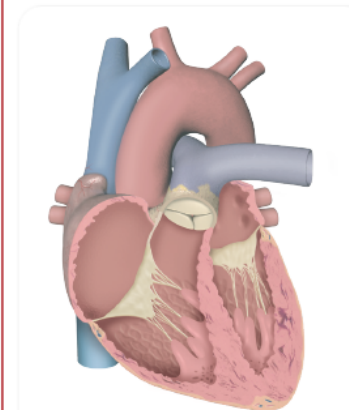
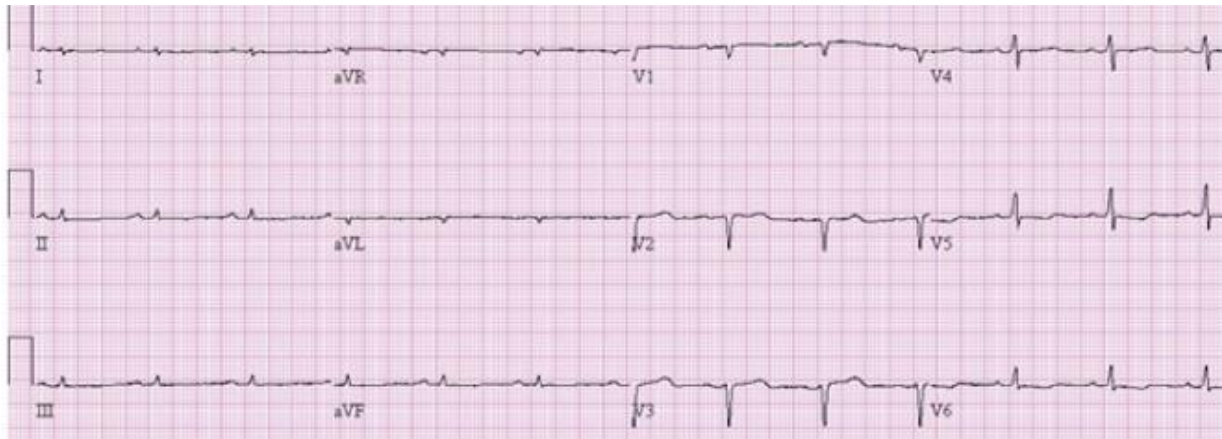
- Sem história de hipertensão arterial (HTA) mal controlada.
- História familiar de relevo.
- Sem evidência de outras consequências de HTA mal controlada
- ECG com alterações francas da repolarização
- Espessamento paredes ≥ 15 mm caucasianos e ≥ 18 mm raça negra.
- Outras alterações morfológicas típicas da MCH
- Sem melhoria do espessamento após 6-12M de controlo tensional

Hipertrofia das paredes do ventrículo esquerdo (≥ 15 mm), não explicada por condições anormais de sobrecarga



Suspeita diagnóstica

Miocardopatia Amiloidótica?



Left ventricular wall thickness ≥ 12 mm + ≥ 1 of

- Heart failure in ≥ 65 years
- Aortic stenosis in ≥ 65 years
- Hypotension or normotensive if previously hypertensive
- Sensory involvement, autonomic dysfunction
- Peripheral polyneuropathy
- Proteinuria
- Skin bruising
- Ruptured biceps tendon
- Bilateral carpal tunnel syndrome
- Subendocardial/transmural LGE or increased ECV
- Reduced longitudinal strain with apical sparing
- Decreased QRS voltage to mass ratio
- Pseudo Q waves on ECG
- AV conduction disease
- Possible family history of ATTR
- Chronically increased troponin levels
- Known multiple myeloma or MGUS

Referenciação

Que exames complementares pedir?

Anamnese incluindo **história familiar** até 3 gerações

Estudo analítico definido segundo fenótipo

Eletrocardiograma

Ecocardiograma transtorácico

Holter 24h

Table 8 First-level (to be performed in each patient) and second-level (to be performed in selected patients following specialist evaluation to identify specific aetiologies) laboratory tests, grouped by cardiomyopathy phenotype

Level	HCM	DCM	NLVC	ARVC	RCM
First	<ul style="list-style-type: none"> • CK • Liver function • NT-proBNP^a • Proteinuria • Renal function • Troponin 	<ul style="list-style-type: none"> • Calcium • CK • Ferritin • Full blood count • Liver function • NT-proBNP^a • Phosphate • Proteinuria • Renal function • Serum iron • Thyroid function • Troponin • Vitamin D (children) 	<ul style="list-style-type: none"> • Calcium • CK • C-reactive protein • Full blood count • Liver function • NT-proBNP^a • Phosphate • Proteinuria • Renal function • Troponin 	<ul style="list-style-type: none"> • C-reactive protein • Liver function • NT-proBNP^a • Renal function • Troponin 	<ul style="list-style-type: none"> • CK • Ferritin • Full blood count • Liver function • NT-proBNP^a • Proteinuria • Renal function • Serum angiotensin-converting enzyme • Serum iron • Troponin • Urine and plasma protein immunofixation, free light chains

Referenciação

Que exames complementares pedir?



Prática desportiva
(intensidade e frequência)

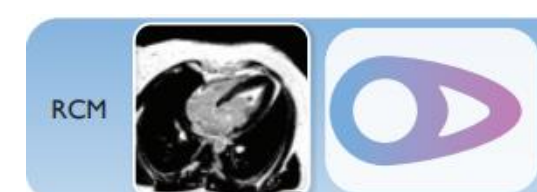
Perfil tensional em
ambulatório

MAPA



Anamnese: consumo etanólico, cardiotoxicos,
história de arritmia de longa duração mal
controlada

Teste de isquemia



Anamnese: red flags
de amiloidose?

Cinética do ferro

Recomendações terapêuticas

Fatores de risco cardiovasculares

Pesquisa e controlo de **fatores de risco cardiovasculares**

Vacinação

Comorbidities and associated risk factors management

Modification of unhealthy lifestyle and targeted therapy of intercurrent conditions is recommended to reduce AF burden and symptom severity in patients with cardiomyopathy.^{347,508-513}

I

B

Influenza and pneumococcal vaccinations should be considered in order to prevent HF hospitalizations.^{315,316}

Ila

B

Recomendações terapêuticas

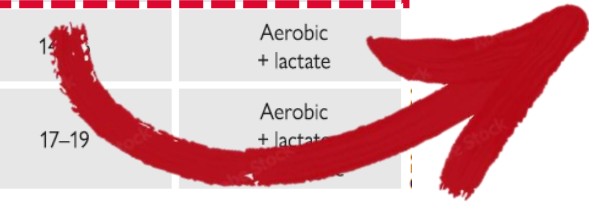
Prática desportiva

Recommendations	Class ^a	Level ^b
All cardiomyopathies		
Regular low- to moderate-intensity exercise is recommended in all able individuals with cardiomyopathy.	I	C

Table 4 Indices of exercise intensity for endurance sports from maximal exercise testing and training zones

Intensity	VO ₂ max (%)	HRmax (%)	HRR (%)	RPE Scale	Training Zone
Low intensity, light exercise ^a	<40	<55	<40	10–11	Aerobic
Moderate intensity exercise ^a	40–69	55–74	40–69	12–13	Aerobic
High intensity ^a	70–85	75–90	70–85	14–16	Aerobic + lactate
Very high intense exercise ^a	>85	>90	>85	17–19	Aerobic + lactate

Escala	Esforço percecionado
6	
7	Muito fácil
8	
9	Fácil
10	
11	Relativamente fácil
12	
13	Ligeiramente cansativo
14	
15	Cansativo
16	
17	Muito cansativo
18	
19	Exaustivo
20	



HR_{max} = maximum heart rate; HRR = heart rate reserve; RPE = rate of perceived exertion; VO₂max = maximum oxygen consumption.

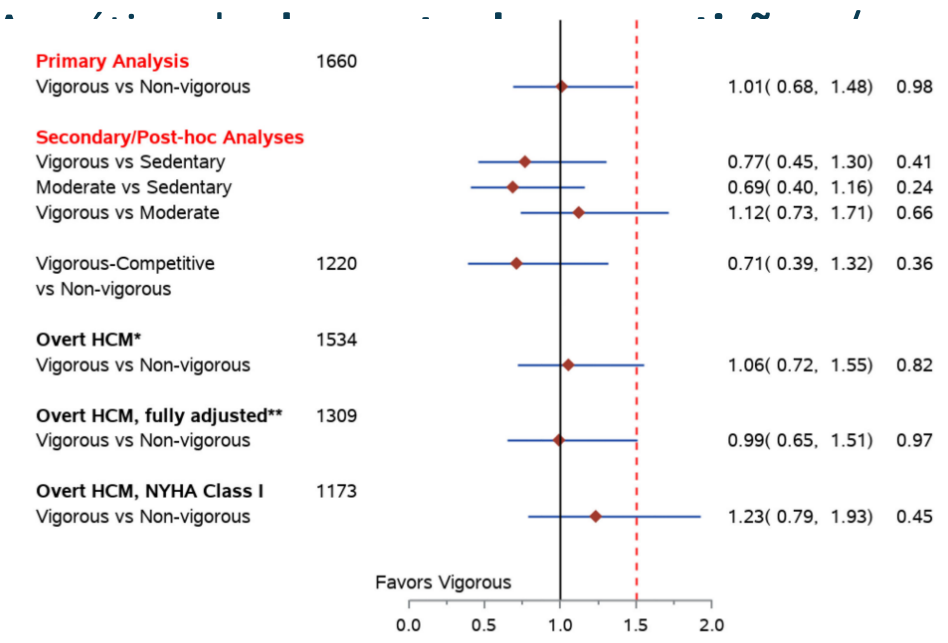
^aAdapted from refs^{84,85} using training zones related to aerobic and anaerobic thresholds. Low-intensity exercise is below the aerobic threshold; moderate is above the aerobic threshold but not reaching the anaerobic zone; high intensity is close to the anaerobic zone; and very intense exercise is above the anaerobic threshold. The duration of exercise will also largely influence this division in intensity.

Recomendações terapêuticas

Prática desportiva



Vigorous Exercise in Patients with Hypertrophic Cardiomyopathy: Results of the Prospective, Observational, Multinational, “Lifestyle and Exercise in HCM” (LIVE-HCM) Study



Ita ou muito alta
ba por equipa
ssação

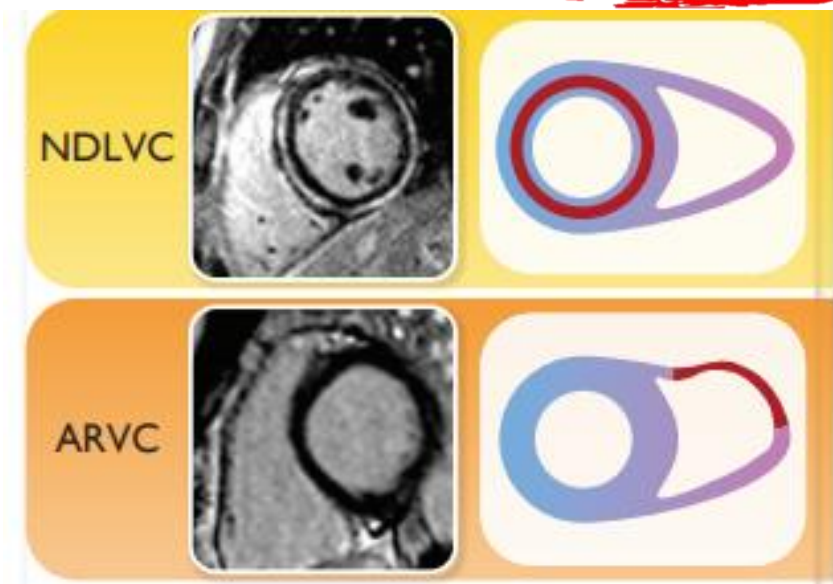


Figure 2. Forest plot for HR (one-sided 95% CI) comparing composite outcomes between exercise groups

Recomendações terapêuticas

Fibrilhação e flutter auriculares

Anticoagulação: independentemente do *score* CHADs VASc na miocardiopatia hipertrófica (I) e miocardiopatia restritiva (IIa)

Anticoagulation

Oral anticoagulation in order to reduce the risk of stroke and thrombo-embolic events is recommended in all patients with HCM or cardiac amyloidosis and AF or atrial flutter (unless contraindicated).^{332,365,369,371,373,378,413,427,428,456-464}

I

B

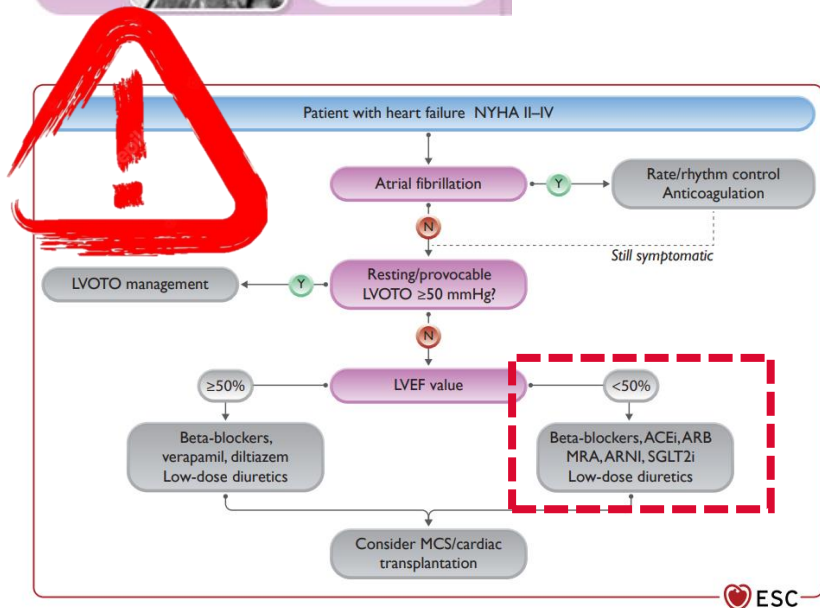
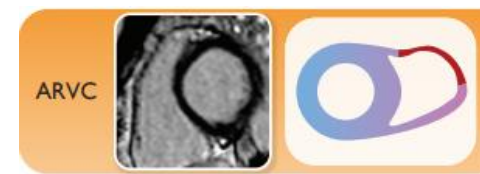
Oral anticoagulation to reduce the risk of stroke and thrombo-embolic events should be considered in patients with RCM and AF or atrial flutter (unless contraindicated).

IIa

C

Recomendações terapêuticas

Insuficiência cardíaca

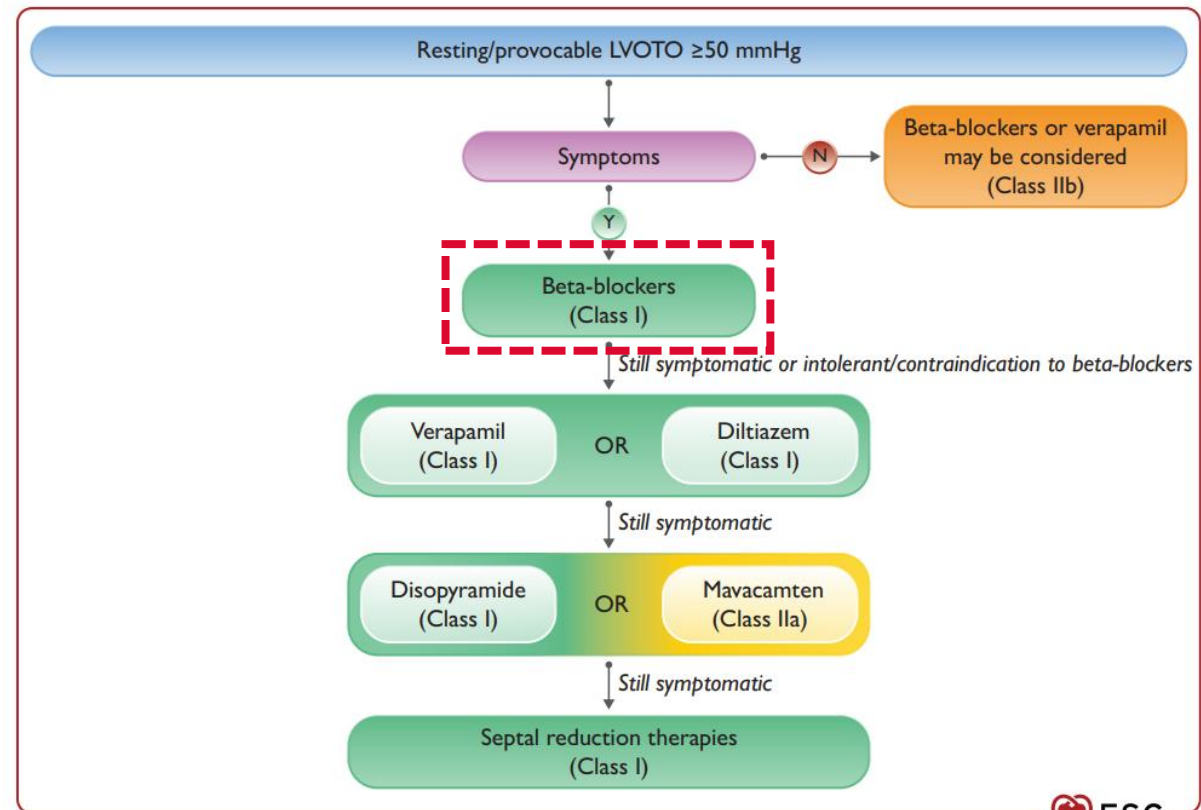
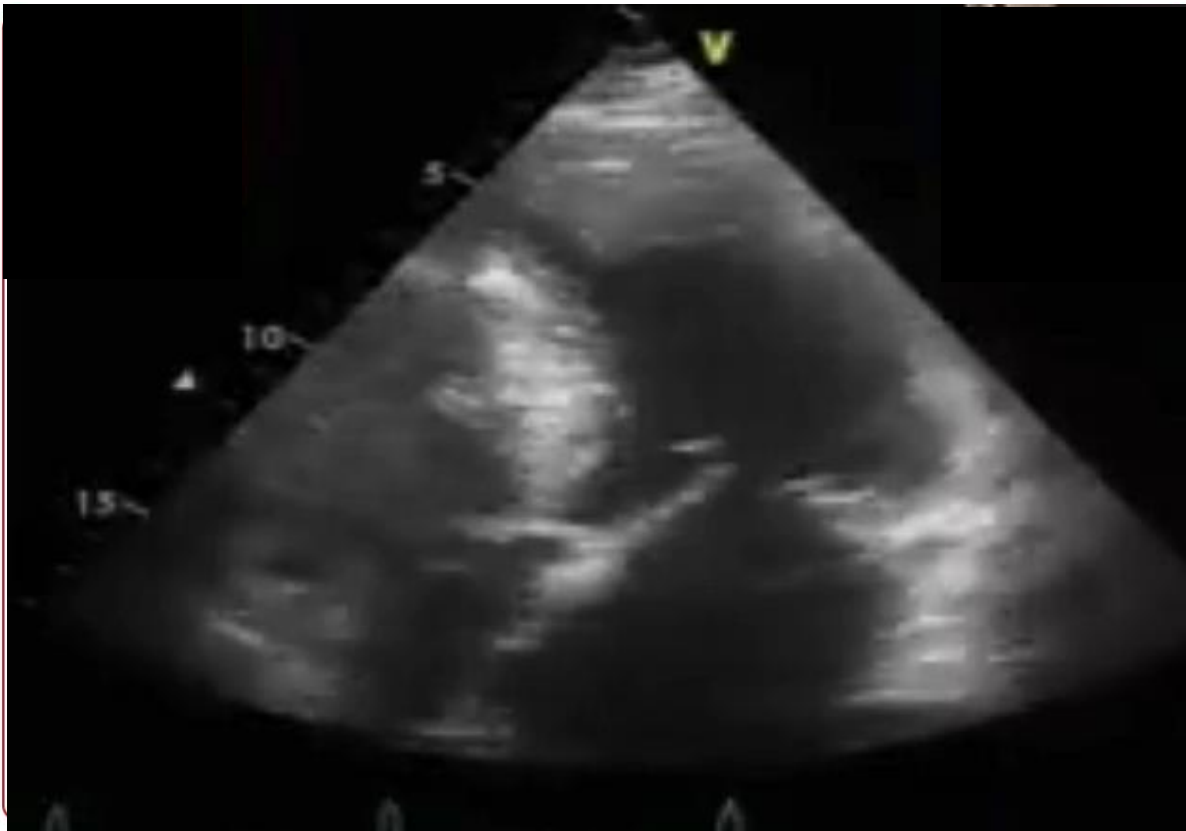


Management of HFrEF



Recomendações terapêuticas

MCH - Obstrução trato de saída VE



Recomendações terapêuticas

Fisiologia Restritiva

7.7.4. Management

The treatment of cardiac amyloidosis includes treating and preventing complications and stopping or delaying amyloid deposition by specific treatment.^{375,1071} There is no evidence to support the use of standard heart failure therapy, which often is not well tolerated, apart from diuretics (see Section 6.10.2).^{1072,1073}

- Hidratação
- Titulação cuidadosa de diuréticos
- Evidência de cronotrópicos negativos

Miocardopatias - Abordagem nos Cuidados de Saúde Primários

Seguimento Familiares

Quem?



Famílias com mutação conhecida

Seguimento preferencial a nível hospitalar



Famílias sem mutação conhecida

Seguimento nos cuidados saúde primários

Como?

Exames complementares diagnóstico: ECG, ecocardiograma

Frequência: “regular”

Até aos 60 anos de idade: a cada 1-3 anos

Após os 60 anos de idade: a cada 3-5 anos

Até quando?: “long-term”

It is recommended that when no P/LP variant is identified in the proband or genetic testing is not performed, an initial clinical evaluation using a multiparametric approach that includes ECG and cardiac imaging is performed in first-degree relatives.

I

C

When no P/LP variant is identified in the proband or genetic testing is not performed, regular, long-term clinical evaluation using a multiparametric approach that includes ECG and cardiac imaging should be considered in first-degree relatives.

Ila

C

Quando referenciar?

Miocardia
Hipertrófica

Miocardia
Restritiva

Miocardia
Dilatada

Sintomas do foro cardiovascular e/ou..

MAJOR

1. Unexplained decrease of LVEF $\leq 50\%$ but $> 45\%$
OR
2. Unexplained LVED dilatation (diameter or volume) according to nomograms (LVED diameter/volume $> 2SD + 5\%$ since this more specific echocardiographic criterion was used in studies that demonstrated the predictive impact of isolated dilatation in relatives)^a

MINOR

1. Complete LBBB, or AV block (PR > 200 ms or higher degree AV block)
2. Unexplained ventricular arrhythmia (> 100 ventricular premature beats per hour in 24 h or non-sustained ventricular tachycardia, ≥ 3 beats at a rate of ≥ 120 beats per minute).
3. Segmental wall motion abnormalities in the left ventricle in the absence of intraventricular conduction defect

Recomendações terapêuticas

Prática desportiva

Evicção de desporto de elevada intensidade e de competição: doentes portadores de mutações nos genes da LMNA, TMEM43 e associados a displasia arritmogénica do ventrículo direito

Terapêutica farmacológica

ClinicalTrials.gov

Home > Search Results > Study Record Detail

Save this study

Early Treatment With Candesartan vs Placebo in Genetic Carriers of Dilated Cardiomyopathy (EARLY-GENE Trial) (EARLY-GENE)

ClinicalTrials.gov Identifier: NCT05321875

The safety and scientific validity of this study is the responsibility of the study sponsor and investigators. Listing a study does not mean it has been evaluated by the U.S. Federal Government. [Know the risks and potential benefits](#) of clinical studies and talk to your health care provider before participating. Read our [disclaimer](#) for details.

Recruitment Status  : Recruiting
 First Posted  : April 11, 2022
 Last Update Posted  : August 29, 2022
 See [Contacts and Locations](#)

HCM		
High-intensity exercise and competitive sport should be considered in genotype-positive/phenotype-negative individuals who seek to do so. ¹¹²⁴	IIa	C
ARVC		
Avoidance of high-intensity exercise, including competitive sport, may be considered in genotype-positive/phenotype-negative individuals in families with ARVC. ^{1111,1116,1117}	IIb	C
DCM and NDLCV		
Moderate- and high-intensity exercise should be considered in individuals who are gene positive and phenotype negative (with the exception of pathogenic variants in LMNA and TMEM43) who seek to do so. ¹¹²³	IIa	C

Miocardopatias - Abordagem nos Cuidados de Saúde Primários

Mensagens Finais

- As miocardopatias podem associar-se a **importante impacto prognóstico**
- Miocardopatia é um **diagnóstico de exclusão**, devendo ser excluídas outras causas mais comuns de disfunção e alteração estrutural ventriculares
- Deve ser procurado o **controlo de fatores de risco cardiovasculares** e incentivada vida ativa com a **prática de exercício de baixa a moderada intensidade**
- **Miocardopatias hipertrófica e restritiva** determinam a indicação para **hipocoagulação** no caso de associação a **fibrilhação/flutter auriculares**, independentemente do CHADs VASc
- Perante **fisiologia restritiva** deve ter-se **cautela** na titulação de **diuréticos**, assim como **cronotrópicos negativos**
- Perante **fisiologia obstrutiva** deve ter-se **cautela** na titulação de **diuréticos** e **vaso/venodilatadores**
- **Familiares de 1º grau** de casos index com diagnóstico de miocardopatia têm indicação para *follow-up* ao longo da **vida** com **ECG e ecocardiografia**

Miocardopatias

Abordagem nos Cuidados de Saúde Primários