



UNIVERSIDADE DA BEIRA INTERIOR

Ciências da Saúde

Miocardioptia Hipertrófica:

Caracterização da população de doentes do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro e das alterações imagiológicas encontradas

Ana Catarina Ventura Araújo

Dissertação para obtenção do Grau de Mestre em
Medicina
(ciclo de estudos integrado)

Orientadora: Dra. Ana Catarina Moutinho Ferreira

Covilhã, maio de 2017

Dedicatória

Aos meus pais, ao meu irmão, a toda a minha família e amigos.

Agradecimentos

Um agradecimento à minha orientadora, Dra. Catarina Ferreira, por tornar possível a realização deste trabalho nesta área e nesta região e também por toda a ajuda e conhecimento partilhado.

Ao Conselho de Administração do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro pela autorização para a realização do estudo.

À minha colega e amiga Cláudia, pelo companheirismo, amizade e apoio dado.

Ao meu irmão, por toda a paciência e apoio.

Aos meus pais, por todo o amor e suporte de sempre.

A toda a minha família, presente em todos os acontecimentos importantes da minha vida.

Aos meus colegas de casa, por terem sido a minha segunda família nestes 6 anos de curso.

A todos os meus amigos, os mais antigos e mais recentes, pelo seu contributo para a minha evolução durante o meu percurso.

A todos aqueles que de alguma forma me ajudaram na realização deste trabalho e na minha caminhada.

Resumo

Introdução: A Miocardiomatia Hipertrofica é uma doença cardíaca definida pelo aumento da espessura do ventrículo esquerdo que não é explicado apenas pela presença de condições de carga anormais. A ecocardiografia e a ressonância magnética cardíaca (RMC) são dois métodos de imagem que permitem a identificação de marcadores de prognóstico e, desta forma, a seleção de terapêuticas, farmacológicas e não farmacológicas, mais adequadas a cada doente, no âmbito da diminuição da incidência de complicações e na prevenção, primária e secundária, da morte súbita cardíaca.

Objetivo: Realizar um estudo retrospectivo de doentes com o diagnóstico de Miocardiomatia Hipertrofica do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro (CHTMAD) e descrever as principais alterações imagiológicas encontradas e possíveis implicações clínicas associadas.

Metodologia: O estudo é observacional, transversal e descritivo com recolha de dados de forma retrospectiva. A amostra é constituída por 34 doentes. Foi feita uma pesquisa dos doentes com diagnóstico de miocardiomatia hipertrofica com apoio do serviço de diagnósticos e codificação do CHTMAD. Uma vez que os registos informáticos existem desde o ano 2000, foram identificados todos os doentes com esse diagnóstico registado desde o ano 2000 até dezembro de 2016. Foram identificados 39 doentes, mas excluídos 5 por falta de dados/seguimento que permitissem uma avaliação completa para este estudo.

Resultados: Do total de pacientes, 67,6% eram do sexo masculino. A média de idades dos doentes do sexo masculino foi inferior em 9,3 anos em relação aos doentes do sexo feminino (62,1 *versus* 71,4 anos). A hipertrofia septal assimétrica esteve presente em 67,6%, a apical em 14,7% e a concêntrica em 5,9%. A obstrução da câmara de saída do ventrículo esquerdo esteve presente em 32,4% dos doentes. Os doentes com obstrução apresentaram uma espessura do septo interventricular significativamente maior (23,2 mm *versus* 16,4 mm) ($p=0,003$) e um diâmetro telediastólico do ventrículo esquerdo marginalmente inferior (44,1 *versus* 47,9) ($p=0,077$) em comparação com os doentes sem obstrução. A presença de realce tardio (RT) RMC foi de 32,4%. Os doentes com RT apresentaram uma massa ventricular significativamente superior em relação aos doentes sem RT (111,9 *versus* 75,0) ($p=0,024$).

Conclusão: O sexo masculino foi mais preponderante mas as mulheres apresentaram uma idade média superior, o que está de acordo com o reportado em alguns estudos. A maioria dos doentes apresentou uma hipertrofia do tipo septal assimétrico, assemelhando-se ao descrito na literatura mas a percentagem de doentes com hipertrofia apical foi superior ao descrito em estudos mais antigos, aproximando-se de estudos mais recentes. A obstrução da CSVE foi muito inferior à da literatura. O diâmetro telediastólico do VE foi menor no grupo obstrutivo em relação ao não obstrutivo, o que está de acordo com os estudos publicados. A presença de RT na RMC foi superior à das publicações existentes e a massa do VE foi superior nos doentes

com RT, em concordância com as descrições da literatura. Este estudo realça o espectro heterogéneo e os desafios que se põem, por vezes, no diagnóstico da miocardiopatia hipertrófica (MCH). Para aumentar o conhecimento sobre esta doença existe um registo nacional de MCH da Sociedade Portuguesa de Cardiologia e alguns centros no país com consultas especializadas nesta área. O exemplo destes centros, mais estudos sobre esta doença e uma realização de um maior número de RMC para perceber o verdadeiro papel do RT poderá ser um caminho a seguir para uma melhor compreensão e abordagem desta patologia.

Palavras-chave

Miocardiopatia hipertrófica, imagem cardíaca, ecocardiografia, ressonância magnética cardíaca, hipertrofia, obstrução da câmara de saída do ventrículo esquerdo, realce tardio

Abstract

Introduction: Hypertrophic cardiomyopathy is a heart disease defined by the increase in left ventricular thickness which is not solely explained by the presence of abnormal loading conditions. Echocardiography and cardiac magnetic resonance imaging are two imaging methods that allow the identification of prognostic markers and, therefore, the selection of pharmacological and non-pharmacological therapies, more appropriate to each patient, in reducing the incidence of complications and in primary and secondary prevention of sudden cardiac death.

Aim: Carry out a retrospective study of patients diagnosed with Hypertrophic Cardiomyopathy at Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro and describe the main imaging findings and possible associated clinical implications.

Methods: The study is observational, transversal and descriptive with retrospective data collection. The sample consists of 34 patients. Patients with the diagnosis of hypertrophic cardiomyopathy were investigated with the support of the diagnostic and coding service of CHTMAD. Since computerized records have existed since the year 2000, all patients with this diagnosis have been identified since the year 2000 to December 2016. A total of 39 patients were identified but 5 were excluded due to lack of data / follow-up to allow a complete evaluation for this study.

Results: The mean age of male patients was 9.3 years lower than female patients (62.1 vs 71.4 years). Asymmetric septal hypertrophy was present in 67.6%, apical in 14.7% and concentric in 5.9%. Left ventricular outflow tract obstruction was present in 32.4% of patients. Patients with obstruction had a significantly greater interventricular septum thickness (23.2 mm vs. 16.4 mm) ($p = 0.003$) and a marginally lower left ventricular end-diastolic diameter (44.1 versus 47.9) ($p = 0.077$) compared to patients without obstruction. The presence of late enhancement on cardiac magnetic resonance was 32.4%. Patients with late enhancement had a significantly higher ventricular mass than patients without late enhancement (111.9 vs 75.0) ($p = 0.024$).

Conclusion: Males were more prevalent but females presented with a higher mean age, which is in agreement with that reported in some studies. Most patients had asymmetric septal hypertrophy in agreement with the literature but the percentage of patients with apical hypertrophy was higher than the older studies but approached that of more recent studies. The percentage of patients with left ventricular outflow tract obstruction was much lower than in the literature. The left volume end-diastolic diameter was smaller in the group with obstruction in relation to those with no obstruction, in agreement with the published studies. The presence of RT in the cardiac magnetic resonance was superior to that of the existing publications and the mass of the left ventricle was superior in patients with late

enhancement, in agreement with the descriptions of the literature. This study highlights the heterogeneous spectrum and the challenges that are sometimes posed in the diagnosis of hypertrophic cardiomyopathy. To increase awareness about this disease there is a national register of hypertrophic cardiomyopathy of the Portuguese Society of Cardiology and some centers in the country with specialized consultations in this area. The example of these centers, further studies on this disease and the realization of a greater number of cardiac magnetic resonances to understand the true role of late enhancement may be a way forward for a better understanding and approach of this pathology.

Keywords

Hypertrophic Cardiomyopathy, cardiac imaging, echocardiogram, cardiac magnetic resonance imaging, hypertrophy, left ventricular outflow tract obstruction, late enhancement

Índice

Dedicatória	iii
Agradecimentos	v
Resumo	vii
Palavras-chave.....	viii
Abstract	ix
Índice	xi
Lista de gráficos	xiii
Lista de tabelas.....	xiv
Lista de acrónimos.....	xv
1. Introdução.....	1
1.1. OBJETIVOS.....	3
1.1.1. Objetivo geral	3
1.1.2. Objetivos específicos	3
2. Metodologia de investigação	4
2.1. TIPO DE ESTUDO.....	4
2.2. LOCAL E POPULAÇÃO DE ESTUDO	4
2.3. MÉTODO DE RECOLHA DE DADOS	5
2.4. ANÁLISE DOS DADOS E MÉTODOS ESTATÍSTICOS.....	5
2.5. CONSIDERAÇÕES ÉTICAS E LEGAIS.....	5
3. Resultados	6
3.1. CARACTERÍSTICAS DEMOGRÁFICAS E CLÍNICAS DOS INDIVÍDUOS	6
3.1.1. Caracterização clínica da amostra de doentes com MCH	6
3.2. CARACTERIZAÇÃO DOS ACHADOS ECOCARDIOGRÁFICOS DA POPULAÇÃO	10
3.3. CARACTERIZAÇÃO DOS ACHADOS DA RESSONÂNCIA MAGNÉTICA CARDÍACA DA POPULAÇÃO	14
3.4. ASSOCIAÇÃO ENTRE AS VARIÁVEIS E O GÉNERO	16
3.5. ASSOCIAÇÃO ENTRE AS VARIÁVEIS E A OBSTRUÇÃO DA CSVE (PRESENTE/AUSENTE).....	18
3.6. ASSOCIAÇÃO ENTRE AS VARIÁVEIS E O REALCE TARDIO NA RMC (PRESENTE/AUSENTE).....	20
4. Discussão.....	23
4.1. DISCUSSÃO DOS RESULTADOS	23
4.1.1. Características da amostra em estudo	23
4.1.2. Comparação entre género	24

4.1.3.	Comparação entre os grupos com e sem obstrução da CSVE	24
4.1.4.	Comparação entre os grupos com e sem realce tardio na RMC	25
4.1.5.	Principais limitações do estudo	25
5.	Conclusão	26
	Referências bibliográficas.....	27
	Anexos.....	29
	ANEXO 1: FORMULÁRIO - DADOS CLÍNICOS	30
	ANEXO 2: FORMULÁRIO - DADOS ECOCARDIOGRÁFICOS.....	34
	ANEXO 3: FORMULÁRIO - DADOS DA RESSONÂNCIA MAGNÉTICA CARDÍACA	35
	ANEXO 4: AUTORIZAÇÃO DA COMISSÃO DE ÉTICA DO CENTRO HOSPITALAR DE TRÁS-OS-MONTES E ALTO DOURO	36

Lista de gráficos

Gráfico 1 - Gráfico circular relativo ao género da amostra	6
Gráfico 2 - Histograma com a curva normal relativamente à idade	6
Gráfico 3 - Gráfico de barras dos antecedentes familiares	7
Gráfico 4 - Gráfico de barras dos sintomas apresentados pelos doentes	8
Gráfico 5 - Gráfico de barras dos sinais apresentados pelos doentes	8
Gráfico 6- Gráfico de barras da medicação habitual	9
Gráfico 7 - Eventos adversos: terapêuticas invasivas instituídas e complicações	9
Gráfico 8 - Caixa de bigodes do diâmetro da AE	10
Gráfico 9 - Gráfico circular da dilatação da AE	10
Gráfico 10- Caixa de bigodes do diâmetro telediastólico do VE.....	11
Gráfico 11 - Caixa de bigodes da fração de ejeção do VE.....	11
Gráfico 12 - Caixa de bigodes da espessura do septo interventricular	12
Gráfico 13 - Estatísticas descritivas da máxima espessura do VE	12
Gráfico 14- Gráfico circular da presença de obstrução na MCH.....	13
Gráfico 15 - Caixa de bigodes do diâmetro telediastólico do VE.....	14
Gráfico 16 - Caixa de bigodes da fração de ejeção do VE.....	14
Gráfico 17 - Caixa de bigodes da massa do VE	15

Lista de tabelas

Tabela 1 - Tabela de frequências da classe etária dos doentes	6
Tabela 2 - Tabela de frequências dos antecedentes pessoais	7
Tabela 3 - Tabela de frequências relativa aos antecedentes familiares	7
Tabela 4 - Tabela de frequências dos sintomas apresentados pelos dos doentes	8
Tabela 5 - Tabela de frequências dos sinais apresentados pelos dos doentes	8
Tabela 6 - Tabela de frequências relativa à medicação habitual	9
Tabela 7- Tabela de frequências das terapêuticas invasivas instituídas e das complicações desenvolvidas	9
Tabela 8 - Estatísticas descritivas do diâmetro da AE.....	10
Tabela 9 - Estatísticas descritivas do diâmetro telediastólico do VE.....	11
Tabela 10 - Estatísticas descritivas da fração de ejeção do VE	11
Tabela 11 - Estatísticas descritivas da espessura do septo interventricular	12
Tabela 12 - Estatísticas descritivas da máxima espessura do VE.....	12
Tabela 13 - Estatísticas descritivas do gradiente CSVE em repouso	13
Tabela 14 - Estatísticas descritivas do gradiente CSVE após manobra de Valsalva/postural ...	13
Tabela 15 - Estatísticas descritivas do volume telediastólico do VE.....	14
Tabela 16 - Estatísticas descritivas da fração de ejeção do VE	14
Tabela 17 - Estatísticas descritivas da massa do VE	15
Tabela 18 - Tabela de frequências do local do realce tardio	15
Tabela 19 - Comparação das variáveis sociodemográficas, antecedentes, história familiar, estudo genético positivo, sintomas, sinais e parâmetros ecocardiográficos em função do género	16
Tabela 20 - Comparação de parâmetros da ressonância magnética cardíaca, medicação efetuada e eventos / terapêuticas invasivas em função do género	17
Tabela 21 - Comparação das variáveis sociodemográficas, antecedentes, história familiar, estudo genético positivo, sintomas, sinais e parâmetros ecocardiográficos, em função da existência de obstrução da CSVE.....	19
Tabela 22 - Comparação de parâmetros da ressonância magnética cardíaca, medicação efetuada e eventos / terapêuticas invasivas, em função da existência de obstrução à CSVE .	20
Tabela 23 - Comparação das variáveis sociodemográficas, antecedentes, história familiar, estudo genético positivo, sintomas, sinais e parâmetros ecocardiográficos, em função da existência de realce tardio.....	21
Tabela 24 - Comparação de parâmetros da ressonância magnética cardíaca, medicação efetuada e eventos / terapêuticas invasivas, em função da existência de realce tardio	22

Lista de acrónimos

AE	Aurícula esquerda
CABG	<i>Coronary Artery Bypass Grafting</i>
CDI	Cardioversor Desfibrilhador Implantável
CHTMAD	Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro
CSVE	Câmara de Saída do Ventrículo Esquerdo
ECG	Eletrocardiograma
FA	Fibrilhação auricular
FE	Fração de Ejeção
HVE	Hipertrofia Ventricular Esquerda
ICP	Intervenção Coronária Percutânea
MCH	Miocardíopatia Hipertrófica
MM	Milímetros
RMC	Ressonância Magnética Cardíaca
RT	Realce Tardio
SAM	<i>Systolic Anterior Motion</i>
SIV	Septo Interventricular
TC	Tomografia Computadorizada
VE	Ventrículo esquerdo

1. Introdução

A Miocardipatia Hipertrófica (MCH) é uma doença cardíaca definida pelo aumento da espessura do ventrículo esquerdo (VE) que não é explicado apenas pela presença de condições de carga anormais^{1,2}.

Em 2014, a prevalência mundial da MCH em adultos era de 0,02-0,23%. Em idade pediátrica, a prevalência mundial é desconhecida. A maior parte dos estudos reporta uma pequena preponderância masculina, a qual permanece ainda por explicar. Não parecem haver diferenças raciais ou geográficas na prevalência desta doença^{1,3-6}.

A sua forma de transmissão é, em cerca de 60% dos adolescentes e adultos, autossómica dominante causada por mutações nos genes das proteínas sarcoméricas cardíacas. Doenças metabólicas e neuromusculares, anomalias cromossómicas e síndromes genéticas são responsáveis por cerca de 5 a 10% dos casos nos adultos. Aproximadamente 2/3 dos pacientes têm história familiar da MCH. Os restantes casos são esporádicos devido a mutações que surgem *de novo*^{1,7}.

Na MCH o estado contráctil do miocárdio está comprometido pela hipertrofia, desarranjo e fibrose miocárdica⁸. Esta fibrose parece estar relacionada com o aumento da síntese de colagénio desencadeada por mutações do sarcómero⁹.

A primeira descrição morfológica contemporânea da MCH remonta a 1958 quando o Dr. Donald Teare descreveu as características clássicas e histológicas desta, incluindo o padrão assimétrico da hipertrofia ventricular esquerda (HVE), o qual se tornou o marcador diagnóstico da era imagiológica¹⁰.

A maioria dos doentes não refere, ou refere poucos, sintomas. Alguns manifestam angina, dispneia, palpitações e síncope. Ao exame objetivo pode ser detetado um sopro sistólico¹.

O diagnóstico clínico em adultos é estabelecido pela espessura da parede de um ou mais segmentos do VE de 15 ou mais milímetros (mm), medida por ecocardiografia, ressonância magnética cardíaca (RMC) ou Tomografia Computadorizada (TC), ou com menos espessura (13-14 mm) mas na presença de história familiar, sintomas e sinais não cardíacos, anomalias no ECG, nas análises laboratoriais ou na RMC¹.

A ecocardiografia permite a avaliação da função sistólica e diastólica do VE, do volume da aurícula esquerda (AE), do gradiente da câmara de saída do ventrículo esquerdo (CSVE), da morfologia apical, da válvula mitral, nomeadamente da presença de SAM e insuficiência mitral associada, estimar a pressão sistólica na artéria pulmonar, entre outros¹¹. Na maioria dos doentes, a hipertrofia envolve preferencialmente o segmento basal do septo interventricular (SIV), mas muitas vezes atinge também a parede lateral, o septo posterior e o

ápex do VE. A obstrução da CSVE define-se por um gradiente pico instantâneo, habitualmente avaliado por ecocardiografia, superior ou igual a 30mmHg em repouso, ou durante as manobras de provocação, como por exemplo a manobra de Valsalva ou a posição ortostática. Gradientes superiores ou iguais a 50mmHg consideram-se hemodinamicamente importantes¹.

A Ressonância Magnética Cardíaca (RMC) permite a obtenção de imagens com alta resolução espacial¹⁰, sendo útil quando existe uma inadequada janela ecocardiográfica e quando algumas regiões do coração não são bem visualizadas como a parede anterolateral, o ápex do VE e o ventrículo direito¹. A RMC pode também ser útil no diagnóstico diferencial de outras causas de hipertrofia cardíaca o qual é, muitas vezes, um verdadeiro desafio¹². Através do uso de agentes de contraste como o gadolínio, é possível identificar doentes com expansão do interstício miocárdico devido a fibrose, pois estas áreas apresentam realce tardio (RT). Este RT está presente em cerca de 65% dos doentes, dependendo das séries, mais frequentemente nas áreas de maior hipertrofia e nos locais de inserção do ventrículo direito com o SIV¹. A sua presença e extensão encontraram-se associadas a um aumento do risco de morte súbita e de insuficiência cardíaca em vários estudos¹³, mas é ainda necessária mais investigação nesta área¹.

As principais complicações da MCH são as taquiarritmias supraventriculares, nomeadamente a fibrilhação auricular, sendo o evento arritmico fatal mais comum a fibrilhação ventricular^{1,2}.

A história clínica dos doentes, os antecedentes pessoais e familiares, conjuntamente com exames complementares de diagnóstico como a ecocardiografia, a RMC, o ECG e a prova de esforço possibilitam a identificação de marcadores de prognóstico e, dessa forma, de doentes em risco candidatos a determinadas terapêuticas. As diferentes terapêuticas disponíveis incluem as farmacológicas (por exemplo os beta-bloqueantes) e as não farmacológicas (como, por exemplo, a miectomia cirúrgica ou a implantação de dispositivos cardíacos como os cardioversores desfibrilhadores), no âmbito de uma melhoria sintomatológica, diminuição das complicações, ou até mesmo na prevenção primária e secundária da morte súbita cardíaca^{1,13,14}.

1.1. Objetivos

1.1.1. Objetivo geral

Estudo e caracterização dos doentes com o diagnóstico de MCH do CHTMAD, nomeadamente no que respeita à avaliação por métodos de imagem cardíaca, descrevendo as principais alterações imagiológicas encontradas e possíveis implicações associadas.

1.1.2. Objetivos específicos

Avaliar a amostra em estudo quanto às características demográficas, antecedentes, sinais, sintomas, resultados de exames complementares de diagnóstico (ecocardiografia, RMC), terapêutica efetuada e ocorrência de eventos adversos.

Realizar uma análise comparativa, para as diferentes variáveis, tendo em consideração o género.

Estabelecer uma comparação entre os doentes com obstrução da CSVE e os doentes sem obstrução, para as diferentes variáveis consideradas.

Caracterizar os doentes que apresentam RT na RMC e comparar com o grupo de doentes sem RT, para as diferentes variáveis em estudo.

Contribuir para a caracterização da MCH na região deste centro hospitalar através da avaliação de uma amostra de doentes, no âmbito de uma análise crítica e da identificação de eventuais lacunas na abordagem desta patologia.

2. Metodologia de investigação

2.1. Tipo de estudo

O presente estudo é:

- Observacional uma vez que não existe intervenção direta sobre os indivíduos em estudo, limitando-se o investigador à consulta de processos clínicos onde consta a informação relativa aos mesmos;

- Transversal, uma vez que não foi efetuada qualquer tipo de intervenção nos indivíduos participantes e os dados foram recolhidos de forma direta e sistemática num só momento;

- Descritivo, com recolha de dados de forma retrospectiva.

2.2. Local e população de estudo

O estudo foi realizado no Serviço de Cardiologia do CHTMAD tendo a recolha de dados sido realizada de agosto a dezembro de 2016.

Foram incluídos doentes da área de influência do serviço de Cardiologia do CHTMAD diagnosticados com MCH, de acordo com os critérios de inclusão e exclusão definidos antes do início do estudo. Para tal recorreu-se ao serviço de codificação de diagnósticos deste centro. Foi feita a pesquisa de todos os doentes com o diagnóstico de MCH a partir do ano 2000 (e até dezembro de 2016) pelo facto de os registos informáticos só existirem a partir desse ano.

Os critérios de inclusão, com base nos critérios de diagnóstico das *guidelines* da Sociedade Europeia de Cardiologia, foram os seguintes:

- todos os pacientes com espessura da parede de um ou mais segmentos do VE superior ou igual a 15 mm medido por ecocardiografia, RMC ou TC e que não é explicado por condições de carga anormais; ou doentes com um grau menor de espessura (13-14 mm) na presença de história familiar, sintomas e sinais não cardíacos, anomalias no ECG, nas análises laboratoriais ou na RMC.

O critério de exclusão foi a presença de causas potencialmente responsáveis pela hipertrofia (como a hipertensão arterial, estenose aórtica, desporto de alta competição).

De um total de 39 doentes identificados que cumpriam os critérios de inclusão foram excluídos 5 pelo facto de não existir informação clínica suficiente no processo, que permitisse a caracterização e análise necessária para este estudo (*vide* protocolo).

2.3. Método de recolha de dados

Para a realização deste estudo, foram elaborados formulários como guia para a recolha de dados do processo clínico (vide anexos 1 a 3).

A recolha de dados foi efetuada conjuntamente pela médica cardiologista e pela aluna de medicina/investigadora no Serviço de Cardiologia do CHTMAD, uma vez que esta última não podia ter acesso direto aos dados dos pacientes.

Os diferentes dados foram introduzidos numa base de dados conjunta, sem qualquer elemento identificativo dos pacientes.

2.4. Análise dos dados e métodos estatísticos

Os dados colhidos foram inseridos numa base de dados criada para esse efeito no programa de análise estatística SPSS® (*Statistical Package for Social Sciences*) versão 23.0.

Inicialmente foi efetuada uma análise estatística descritiva. Para as variáveis qualitativas, foram determinadas as frequências. Para as variáveis quantitativas foram determinadas as médias, medianas, desvios padrão e variâncias.

Posteriormente foi efetuada uma análise comparativa entre os géneros, o grupo com e sem obstrução da CSVE na ecocardiografia, e o grupo com e sem realce tardio na RMC. Para as variáveis categóricas foi aplicado o teste de independência do *Qui² de Pearson* com um nível de significância de 95%. Para as variáveis contínuas, primeiro foi testada a normalidade da sua distribuição com o teste de *Shapiro-Wilk*, sendo depois aplicado o teste *t* de *Student* com um nível de significância de 95%, uma vez que todas elas apresentaram uma distribuição normal.

Um valor de $p < 0,05$ foi considerado estatisticamente significativo.

2.5. Considerações éticas e legais

A investigadora deste trabalho regeu-se pelas boas práticas éticas e legais. O estudo foi submetido e autorizado pela Comissão de Ética do CHTMAD (Anexo 4). A consulta e uso de dados salvaguardaram sempre o anonimato e proteção de dados de cada paciente, respeitando as recomendações da OMS e da Comunidade Europeia.

3. Resultados

3.1. Características demográficas e clínicas dos indivíduos

Incluídos 34 doentes que cumpriam os critérios de inclusão do estudo.

3.1.1. Caracterização clínica da amostra de doentes com MCH

Relativamente ao género, 23 doentes (67,6%) eram do sexo masculino e 11 do sexo feminino (Gráfico 1) estando as idades da amostra compreendidas entre os 32 e 91 ($65,1 \pm 12,3$) anos (Gráfico 2 / Tabela 1). A média de idades para os doentes do sexo masculino foi de 62,1 anos e para os doentes do sexo feminino de 71,4 anos.

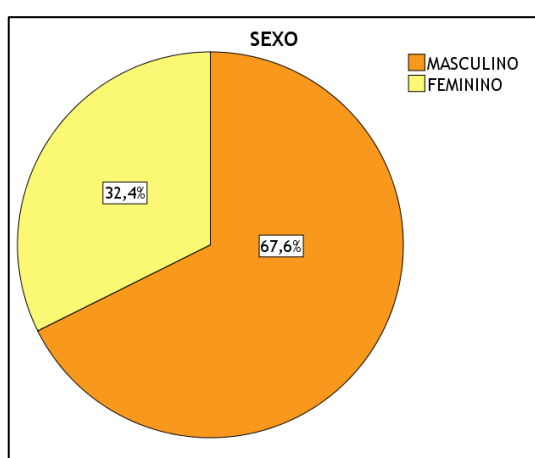


Gráfico 1 - Gráfico circular relativo ao género da amostra

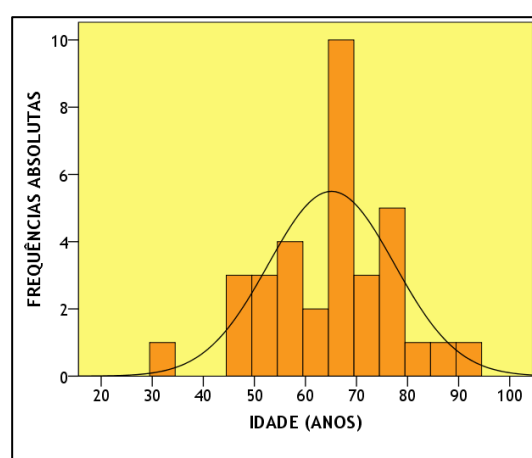


Gráfico 2 - Histograma com a curva normal relativamente à idade

Tabela 1 - Tabela de frequências da classe etária dos doentes

Classes Etárias	N	(%)	Estatísticas Descritivas
32-39 anos	1	(2,9)	Mínimo = 32 anos
40-49 anos	3	(8,8)	Máximo = 91 anos
50-59 anos	7	(20,6)	Média = 65,1 anos
60-69 anos	12	(35,3)	Desvio-padrão = 12,3 anos
70-79 anos	8	(23,5)	Moda = 68 anos
80-91 anos	3	(8,8)	Mediana = 67 anos

Antecedentes pessoais e familiares

Quanto aos antecedentes pessoais (*vide* Tabela 2), destacam-se a hipertensão arterial (70,6%) e a dislipidemia (64,7%) como os mais prevalentes. Com prevalência menos expressiva, destacam-se como antecedentes a doença coronária (35,3%), hábitos tabágicos (26,5%) e diabetes mellitus (14,7%); e com menor frequência, o consumo de álcool (8,8%), FA (8,8%), doença valvular (8,8%) e doença arterial periférica (8,8%).

Tabela 2 - Tabela de frequências dos antecedentes pessoais

<i>Antecedentes Pessoais</i>	n	(%)
Hábitos tabágicos (fumador)	6	(17,6)
Hábitos tabágicos (ex-fumador)	3	(8,8)
Consumo regular de álcool	3	(8,8)
Dislipidemia	22	(64,7)
FA	3	(8,8)
Hipertensão Arterial	24	(70,6)
Diabetes Mellitus	5	(14,7)
Doença Coronária	12	(35,3)
Doença Valvular	3	(8,8)
Doença Arterial Periférica	3	(8,8)
Outros não relacionados	19	(55,9)

Relativamente aos antecedentes familiares destaca-se a existência de morte súbita em 23,5% dos doentes, sendo que dois dos doentes tinham vários casos de morte súbita (Tabela 3 e Gráfico 3).

Tabela 3 - Tabela de frequências relativa aos antecedentes familiares

<i>Antecedentes Familiares</i>	n	(%)
IC	0	(0,0)
Miocardioptia	3	(8,8)
Morte Súbita	8	(23,5)
Outros	6	(17,6)

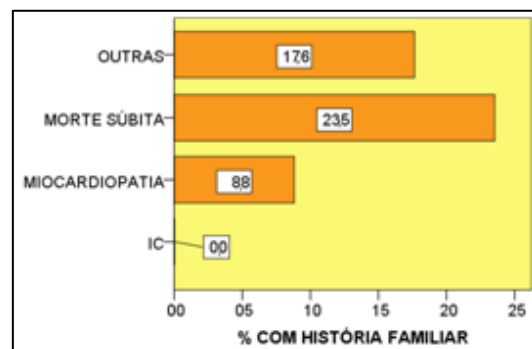


Gráfico 3 - Gráfico de barras dos antecedentes familiares

Sintomas e sinais

Em relação aos sintomas descritos pelos doentes, a maioria apresentava dispneia de esforço (52,9%). Outros dos sintomas mais frequentes foram a dor torácica (44,1%) e palpitações (32,4%), tendo a síncope ocorrido em 23,5% dos doentes (Tabela 4 e Gráfico 4). Sabe-se que 5 doentes (14,7%) não apresentavam nenhum sintoma, oito doentes (23,5%) 1 sintoma, 10 doentes (29,5%) 2 sintomas, 8 doentes (23,5%) 3 sintomas e 3 doentes (8,8%) 4 ou 5 sintomas simultaneamente.

Tabela 4 - Tabela de frequências dos sintomas apresentados pelos doentes

<i>Sintomas</i>	n	(%)
Dispneia de esforço	18	(52,9)
Ortopneia	0	(0)
Dispneia Paroxística Noturna	0	(0)
Astenia	5	(14,7)
Dor torácica	15	(44,1)
Palpitações	11	(32,4)
Pré-síncope	3	(8,8)
Síncope	8	(23,5)
Outros (Tonturas)	6	(17,6)

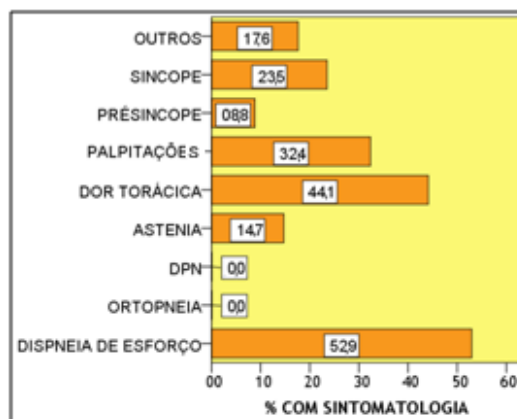


Gráfico 4 - Gráfico de barras dos sintomas apresentados pelos doentes

Relativamente aos sinais os mais frequentes foram os identificados na auscultação cardíaca; em 18 doentes foi detetado um sopro sistólico e em 2 um S4 na auscultação. (Tabela 4 e Gráfico 5).

Tabela 5 - Tabela de frequências dos sinais apresentados pelos doentes

<i>Sinais</i>	n	(%)
Sopros	18	(52,9)
Edemas periféricos	1	(2,9)
Outros (S4+)	2	(5,9)

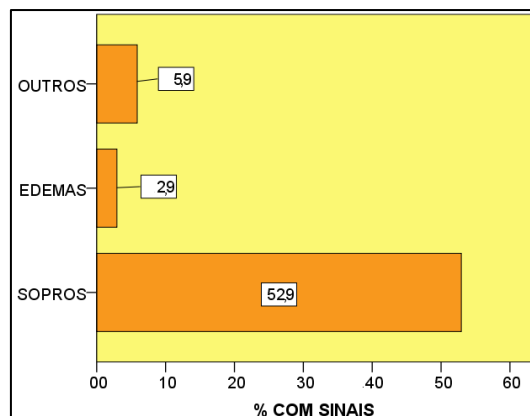


Gráfico 5 - Gráfico de barras dos sinais apresentados pelos doentes

Medicação habitual dos doentes

A maioria dos doentes (85,3%) estava sob terapêutica beta-bloqueante, seguindo-se a terapêutica com estatinas (73,5%). (Tabela 6 e gráfico 6). Destaca-se o facto de 17,6% doentes tomarem 1 / 2 medicações, 35,3% tomarem 3 / 4 medicações, 35,3% tomarem 5 medicações e 11,8% tomarem 6 / 7 medicações simultaneamente.

Tabela 6 - Tabela de frequências relativa à medicação habitual

Medicação	n	(%)
Beta-bloqueador	29	(85,3)
Bloqueador Canais Cálcio	4	(11,8)
IECA/ARA	21	(61,8)
Diurético	11	(32,4)
Amiodarona	1	(2,9)
Disopiramida	1	(2,9)
Antiagregante/Anticoagulante	22	(64,7)
Estatina	25	(73,5)
Outros	23	(67,6)

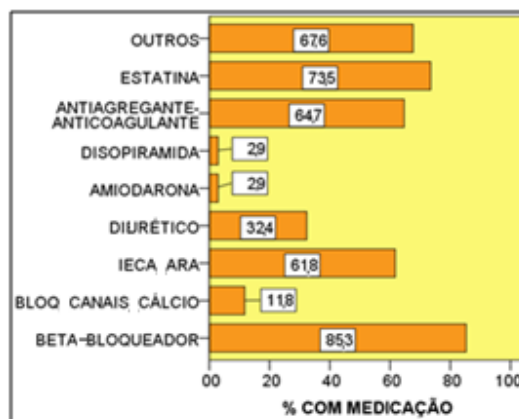


Gráfico 6- Gráfico de barras da medicação habitual

Eventos adversos: complicações e necessidade de terapêuticas invasivas

Em relação às complicações, as mais frequentes foram os distúrbios do ritmo, destacando-se a FA (32,4%) e a taquicardia ventricular não sustentada (32,4%), seguindo-se as síndromes coronárias agudas (20,6%). Apenas havia registo de 1 dos doentes ter falecido, aquando da consulta dos dados dos processos. Esta morte ocorreu por causa não cardíaca. Quanto às terapêuticas invasivas executadas, em 20,6% dos doentes foi implantado um CDI e em 11,8% um *pacemaker*; em 11,8% foi realizada ICP. Um doente (2,9%) foi submetido a miectomia cirúrgica. (Tabela 7 e Gráfico 7).

Realça-se o facto de 26,5% dos doentes não terem apresentado qualquer complicação cardiovascular ou necessidade de terapêutica invasiva (isto é, eventos adversos).

Tabela 7- Tabela de frequências das terapêuticas invasivas instituídas e das complicações desenvolvidas

Complicações/ Terapias invasivas	n	(%)
Outros	2	5,9
Cardioversão elétrica	2	5,9
Miectomia septal	1	2,9
<i>Pacemaker</i>	4	11,8
CDI	7	20,6
CABG	2	5,9
ICP	4	11,8
Morte	1	2,9
SCA/EAM	7	20,6
Taquiarritmia ventricular Sustentada (S)	3	8,8
Taquiarritmia ventricular Não Sustentada (NS)	11	32,4
Outras taquiarritmias supraventriculares	6	17,6
FA	11	32,4

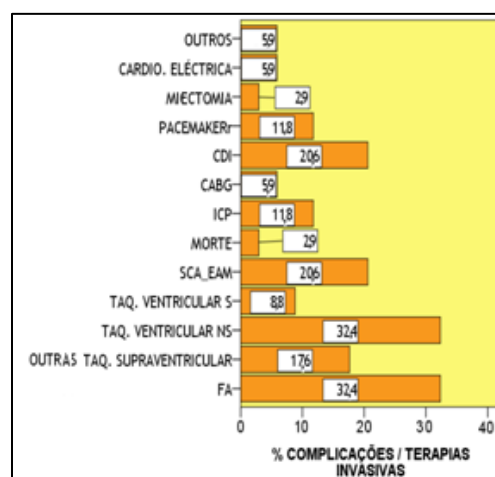


Gráfico 7 - Eventos adversos: terapêuticas invasivas instituídas e complicações

3.2. Caracterização dos achados ecocardiográficos da população

Dos 34 pacientes todos realizaram pelo menos um ecocardiograma. No entanto, uma vez que a pesquisa se remete desde 2000 até dezembro de 2016, há alguns dados em falta no processo ou no relatório do próprio ecocardiograma, uma vez que o modelo do mesmo e a informação contida foi-se alterando ao longo do tempo.

Diâmetro da AE

O diâmetro da AE variou entre 39 e 65 mm, com um valor médio superior ao normal (50,3 mm) (Tabela 8 e Gráfico 8).

Tabela 8 - Estatísticas descritivas do diâmetro da AE

<i>Estatísticas Descritivas</i>	mm
Mínimo	39
Máximo	65
Média	50,3
Desvio Padrão	7,6
Mediana	49

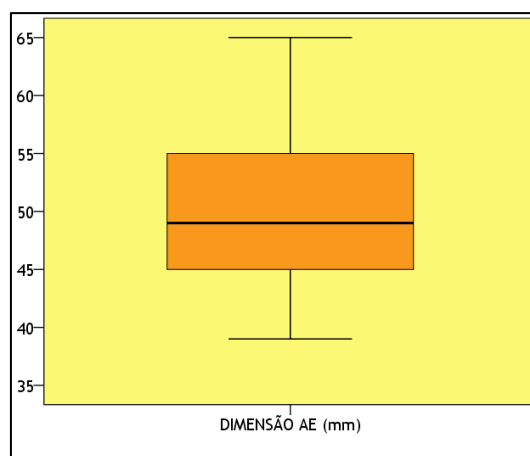


Gráfico 8 - Caixa de bigodes do diâmetro da AE

Dilatação da AE

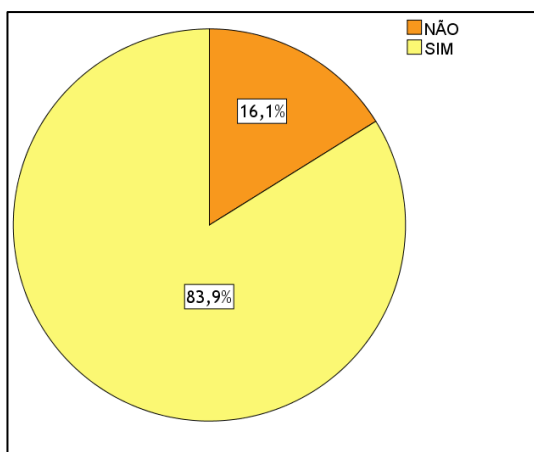


Gráfico 9 - Gráfico circular da dilatação da AE

Com base na informação relatada no ecocardiograma, a dilatação da AE estava presente em 83,9% dos pacientes (Gráfico 9).

Diâmetro Telediastólico do VE

Tabela 9 - Estatísticas descritivas do diâmetro telediastólico do VE

<i>Estatísticas Descritivas</i>	mm
Mínimo	36
Máximo	56
Média	46,8
Desvio Padrão	5,1
Mediana	47,5

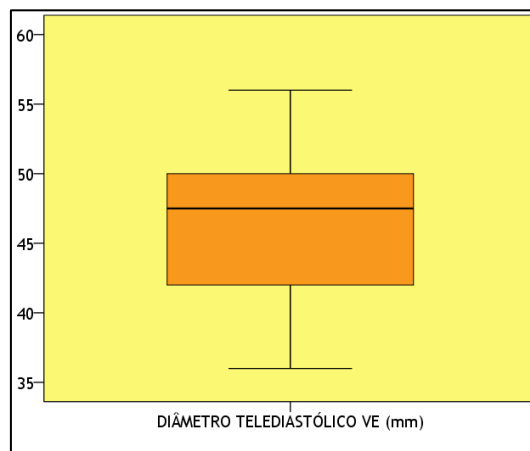


Gráfico 10- Caixa de bigodes do diâmetro telediastólico do VE

O diâmetro do VE variou entre um mínimo de 36 e um máximo de 56 mm; a média foi de 46,8 mm, o qual é um valor considerado dentro dos limites do normal para valores absolutos, em homens e mulheres (isto é, não indexados) (Tabela 9 e Gráfico 10).

Fração de Ejeção (FE) do VE

A FE do ventrículo esquerdo variou entre 40% e 78%, com uma média de 66%, encontrando-se esta dentro dos valores considerados normais para a FE do VE. (Tabela 10 e Gráfico 11).

Tabela 10 - Estatísticas descritivas da fração de ejeção do VE

<i>Estatísticas Descritivas</i>	%
Mínimo	40
Máximo	78
Média	66,1
Desvio Padrão	8,7
Mediana	69,0

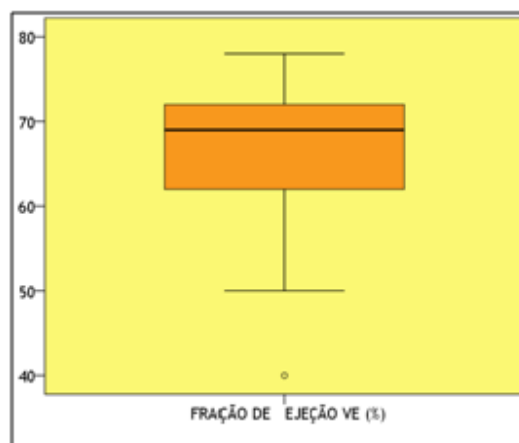


Gráfico 11 - Caixa de bigodes da fração de ejeção do VE

Espessura do Septo Interventricular (SIV)

A espessura do septo interventricular variou entre um mínimo de 11 e um máximo de 32 mm (Tabela 11 e Gráfico 12).

Tabela 11 - Estatísticas descritivas da espessura do septo interventricular

<i>Estatísticas Descritivas</i>	mm
Mínimo	11
Máximo	32
Média	19,4
Desvio Padrão	5,3
Mediana	20,0

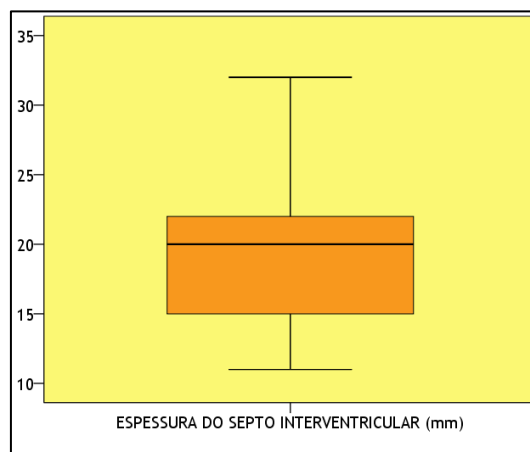


Gráfico 12 - Caixa de bigodes da espessura do septo interventricular

Tipo de Hipertrofia Ventricular Esquerda

Dos 34 doentes estudados, 67,6% tinham hipertrofia septal assimétrica, 14,7% hipertrofia apical e 5,9% hipertrofia concêntrica.

Máxima Espessura do VE

A máxima espessura das paredes do VE variou entre um mínimo de 14 e máximo de 32 mm, com uma média de 20,5 mm (Tabela 12 e Gráfico 16).

Salienta-se que 50,0% dos doentes apresentavam uma máxima espessura do VE entre 15 e 20 mm, tendo 45,8% mais de 20 mm. (Tabela 13 e Gráfico 13).

Tabela 12 - Estatísticas descritivas da máxima espessura do VE

<i>Estatísticas Descritivas</i>	mm
Mínimo	14
Máximo	32
Média	20,5
Desvio Padrão	3,9
Mediana	20,0

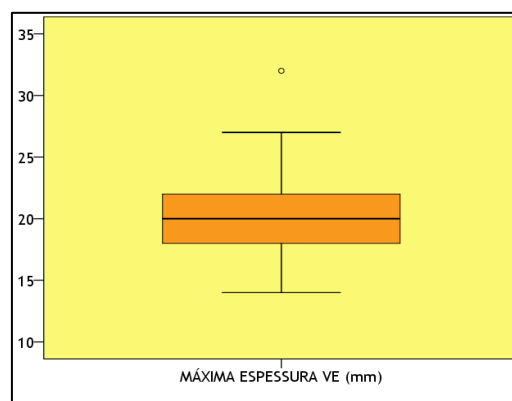


Gráfico 13 - Estatísticas descritivas da máxima espessura do VE

Gradiente CSVE

Os valores do gradiente em repouso variaram entre valores não sugestivos de obstrução da CSVE e um máximo de 227 mmHg, com uma média de 76,1 mmHg (Tabela 13). Os valores do gradiente nos doentes que foram submetidos a manobras de provocação, como a manobra de valsalva/posturais variaram entre um mínimo de 21 mmHg e um máximo de 125 mmHg, com uma média de 66,4 mmHg e desvio padrão de 44,1 mmHg (Tabela 14). Cerca de 32% dos doentes apresentava MCH obstrutiva. (Gráfico 14).

Tabela 13 - Estatísticas descritivas do gradiente da CSVE em repouso

<i>Estatísticas Descritivas</i>	<i>mmHg</i>
Mínimo	Não significativo
Máximo	227
Gradiente médio dos doentes que apresentaram gradiente significativo	76,1

Tabela 14 - Estatísticas descritivas do gradiente da CSVE após manobra de Valsalva/postural

<i>Estatísticas Descritivas</i>	<i>mmHg</i>
Mínimo	21
Máximo	125
Média	66,4
Desvio Padrão	44,1
Mediana	55,0

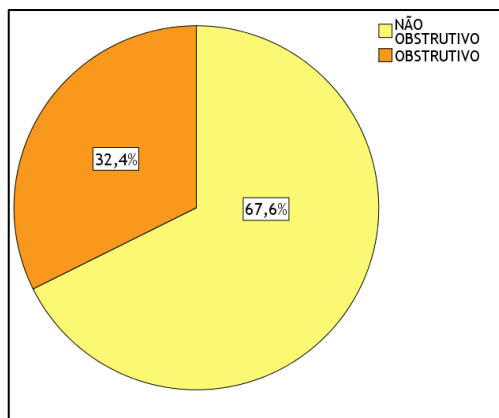


Gráfico 14- Gráfico circular da presença de obstrução na MCH

SAM, Insuficiência Mitral, Disfunção Diastólica e Disfunção Sistólica do Ventrículo Direito

Em 52,9% registou-se a presença de SAM, em 70,6% dos doentes registou-se a presença de insuficiência mitral, em 58,8% a existência de disfunção diastólica e em apenas 2,9% a existência de disfunção sistólica do ventrículo direito.

3.3. Caracterização dos achados da Ressonância Magnética Cardíaca da população

A RMC foi realizada em 14 doentes (41,2%).

Volume Telediastólico do VE

Relativamente à avaliação do volume telediastólico do VE, este variou entre um mínimo de 47 ml/m² e um máximo de 99 ml/m², com uma distribuição quase normal com média de 73,2 ml/m² com desvio padrão de 17,5 ml/m² (Tabela 15 e Gráfico 15). A média do volume telediastólico indexado do VE encontra-se dentro dos limites considerados normais.

Tabela 15 - Estatísticas descritivas do volume telediastólico do VE

<i>Estatísticas Descritivas</i>	ml/m ²
Mínimo	47
Máximo	99
Média	73,2
Desvio Padrão	17,5
Mediana	76,5

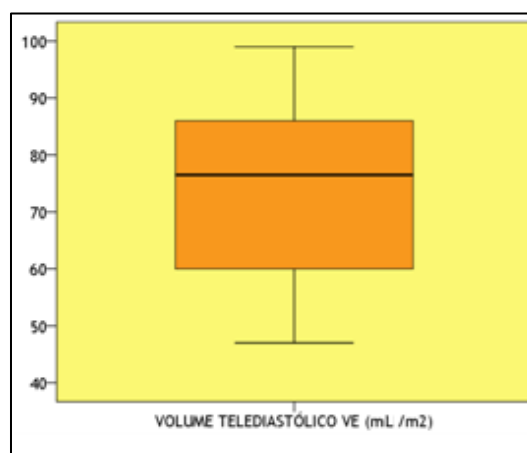


Gráfico 15 - Caixa de bigodes do diâmetro telediastólico do VE

Fração de Ejeção do VE

Tabela 16 - Estatísticas descritivas da fração de ejeção do VE

<i>Estatísticas Descritivas</i>	%
Mínimo	47
Máximo	77
Média	67,9
Desvio Padrão	8,0
Mediana	70,0

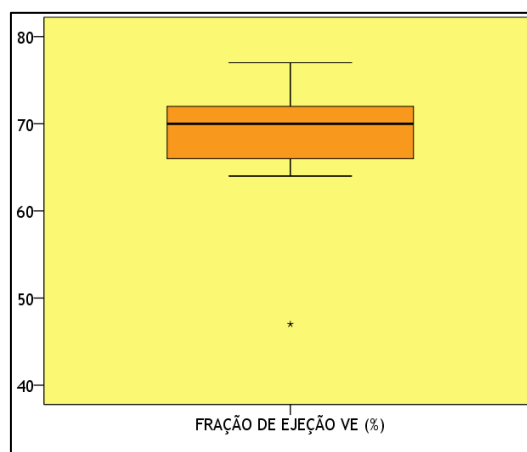


Gráfico 16 - Caixa de bigodes da fração de ejeção do VE

A FE variou entre um mínimo de 47% e um máximo de 77%, com uma distribuição assimétrica negativa, com uma média de 67,9%. A FE média do VE encontra-se, portanto, dentro dos limites considerados normais. (Tabela 16 e Gráfico 16).

Massa do VE

Variou entre um mínimo de 66 g/m² e um máximo de 205 g/m², com uma distribuição assimétrica positiva, com média de 101,8 g/m² (desvio padrão de 38,8 g/m²), encontrando-se este valor médio da massa acima do normal, correspondendo, portanto, à presença de hipertrofia do VE, tendo em conta a massa indexada (Tabela 17 e Gráfico 17).

Tabela 17 - Estatísticas descritivas da massa do VE

<i>Estatísticas Descritivas</i>	<i>g/m²</i>
Mínimo	66
Máximo	205
Média	101,8
Desvio Padrão	38,8
Mediana	89,0

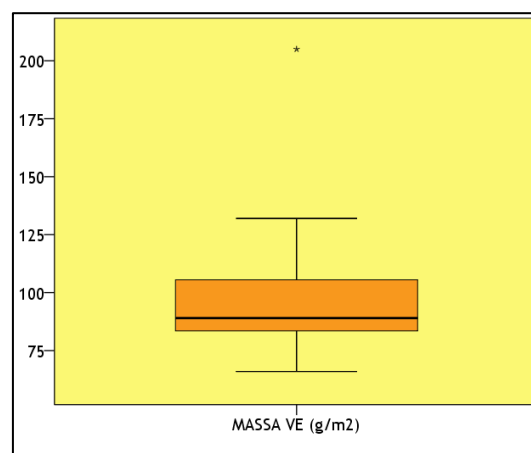


Gráfico 17 - Caixa de bigodes da massa do VE

Realce Tardio e sua localização

Relativamente à presença de realce tardio este foi documentado em 11 doentes (78,6% do total de doentes que realizaram RMC), sendo que a sua principal localização foi a nível do septo interventricular (80% dos casos de realce) e também na parede anterior (70% casos de realce) (Tabela 18).

Tabela 18 - Tabela de frequências do local do realce tardio

<i>Local do Realce Tardio</i>	<i>n</i>	<i>(%)</i>
Anterior	7	(70,0)
Inferior	3	(30,0)
Septal	8	(80,0)
Lateral	1	(10,0)
Basal	1	(10,0)
Ápex	2	(20,0)

3.4. Associação entre as variáveis e o género

A média de idades nos doentes do sexo masculino foi 9,3 anos inferior, em média, comparativamente com os doentes do sexo feminino ($p=0,038$). Não existiram diferenças significativas entre os dois géneros no que diz respeito ao índice de massa corporal ($p=0,621$ ns).

Ao comparar os antecedentes dos doentes do sexo masculino com os antecedentes dos doentes do sexo feminino, recorrendo a testes de independência de Qui-Quadrado, verificou-se não existirem diferenças estatisticamente significativas entre os dois géneros para todos os antecedentes à exceção dos hábitos tabágicos ($p=0,054$), tendo o sexo masculino significativamente mais fumadores e ex-fumadores (26,1% e 13%) e o sexo feminino somente não fumadores (100%).

Não se observaram diferenças estatisticamente significativas entre os grupos no que diz respeito aos antecedentes familiares, sinais e sintomas apresentados e estudo genético positivo ($p>0,05$).

Quanto aos resultados obtidos por ecocardiograma, não se encontraram diferenças significativas em 12 dos 13 parâmetros recolhidos dos exames ecocardiográficos, havendo somente diferenças significativas na FE do VE ($p=0,020$). Desta forma os doentes do sexo feminino apresentaram uma FE do VE significativamente superior à dos doentes do sexo masculino (69,8 contra 63,5%) (Tabela 19).

Tabela 19 - Comparação das variáveis sociodemográficas, antecedentes, história familiar, estudo genético positivo, sintomas, sinais e parâmetros ecocardiográficos em função do género

VARIÁVEIS	Género		TESTE DE HIPÓTESES
	MASCULINO X ± S ou n(%)	FEMININO X ± S ou n(%)	
Variáveis Sociodemográficas			
Idade	62,1 ± 12,8	71,4 ± 8,8	t=-2,162; gl=32; p=0,038
Índice Massa Corporal	28,1 ± 3,6	27,2 ± 4,7	t=0,502; gl=20; p=0,621 ns
Antecedentes			
Hábitos Tabágicos	-----	-----	
<i>Não Fumador</i>	14 (60,9%)	11(100%)	
<i>Ex Fumador</i>	3 (13,0%)	0(0%)	$\chi^2=5,864$; gl=2; p=0,054
<i>Fumador</i>	6 (26,1%)	0(0%)	
Hábitos Alcoólicos	3(13,0%)	0(0,0%)	p=0,210 ns
Dislipidemia	14(60,9%)	8(72,7%)	$\chi^2=0,458$; gl=1; p=0,498 ns
Hipertensão arterial	16(69,6%)	8(72,7%)	$\chi^2=0,036$; gl=1; p=0,850 ns
Diabetes Mellitus	2(8,7%)	3(27,3%)	$\chi^2=2,047$; gl=1; p=0,152 ns
Doença coronária	10(43,5%)	2(18,2%)	$\chi^2=2,085$; gl=1; p=0,149 ns
Doença valvular	3(13,0%)	0(0,0%)	$\chi^2=1,574$; gl=1; p=0,210 ns
Doença arterial periférica	1(4,3%)	2(18,2%)	$\chi^2=1,770$; gl=1; p=0,183 ns
História familiar			
Miocardiópatia	3(13,0%)	0(0,0%)	$\chi^2=1,574$; gl=1; p=0,210 ns
Morte súbita	6(26,1%)	2(18,2%)	$\chi^2=0,258$; gl=1; p=0,611 ns
Teste Genético positivo			
Próprio	3(50,0%)	1(25,0%)	$\chi^2=0,625$; gl=1; p=0,429 ns

Miocardioptia Hipertrófica: caracterização da população de doentes do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro e das alterações imagiológicas encontradas

Sintomas			
Dispneia de esforço	11(47,8%)	7(63,6%)	$\chi^2=0,747$; gl=1; p=0,388 ns
Astenia	2(8,7%)	3(27,3%)	$\chi^2=2,047$; gl=1; p=0,152 ns
Dor torácica	12(52,2%)	3(27,3%)	$\chi^2=1,872$; gl=1; p=0,171 ns
Palpitações	8(34,8%)	3(27,3%)	$\chi^2=0,192$; gl=1; p=0,661 ns
Pré-síncope	2(8,7%)	1(9,1%)	$\chi^2=0,001$; gl=1; p=0,970 ns
Síncope	5(21,7%)	3(27,3%)	$\chi^2=0,127$; gl=1; p=0,722 ns
Tonturas	5(21,7%)	1(9,1%)	$\chi^2=0,819$; gl=1; p=0,365 ns
Sinais			
Sopro sistólico	11(47,8%)	7(63,6%)	$\chi^2=0,747$; gl=1; p=0,388 ns
Edemas	1(4,3%)	0(0,0%)	$\chi^2=0,493$; gl=1; p=0,483 ns
S4+	2(8,7%)	0(0,0%)	$\chi^2=1,016$; gl=1; p=0,313 ns
Ecocardiograma			
Dimensões AE	51,4 ± 6,9	46,3 ± 10,2	t=+1,022; gl=12; p=0,327 ns
Volume AE	53,0 ± 12,3	44,3 ± 4,9	t=+1,333; gl=8; p=0,219 ns
Diâmetro Telediastólico VE	47,8 ± 5,5	44,8 ± 3,8	t=+1,485; gl=24; p=0,151 ns
Dilatação AE	17(81,0%)	9(90,0%)	$\chi^2=0,410$; gl=1; p=0,522 ns
%FE do VE	63,5 ± 8,5	69,8 ± 8,2	Z=-2,318; p=0,020
SIV	19,6 ± 5,9	19,0 ± 2,9	t=+0,185; gl=16; p=0,856 ns
Tipo HVE = Septal	16(80,0%)	9(90,0%)	$\chi^2=0,480$; gl=1; p=0,488 ns
Máxima Espessura VE	21,1 ± 4,6	19,6 ± 1,8	0,362 ns
SAM	0,60 ± 0,50	0,67 ± 0,50	Z=-0,336; p=0,737 ns
Obstrutivo	7(30,4%)	4(36,4%)	$\chi^2=0,120$; gl=1; p=0,730 ns
Insuficiência Mitral	17(81,0%)	7(77,8%)	$\chi^2=0,040$; gl=1; p=0,842 ns
Disfunção Diastólica	12(60,0%)	8(80,0%)	$\chi^2=1,200$; gl=1; p=0,273 ns
Disfunção Ventrículo Direito	1(8,3%)	0(0,0%)	$\chi^2=0,788$; gl=1; p=0,375 ns

Como mostra a tabela 20, em relação aos resultados obtidos por RMC, não houve diferenças significativas em nenhum dos 11 parâmetros avaliados por este método de imagem.

Não houve também diferenças significativas na medicação efetuada nem nos eventos ou terapêuticas invasivas a que os pacientes tenham sido submetidos.

Tabela 20 - Comparação de parâmetros da ressonância magnética cardíaca, medicação efetuada e eventos / terapêuticas invasivas em função do género

VARIÁVEIS	Género		TESTE DE HIPÓTESES
	MASCULINO X ± S ou n(%)	FEMININO X ± S ou n(%)	
Ressonância Magnética			
Volume Telediastólico VE	67,8 ± 21,3	78,6 ± 12,8	t=-0,973; gl=8; p=0,359 ns
%FE do VE	68,3 ± 2,4	67,4 ± 12,6	Z=-0,739; p=0,460 ns
Massa VE	118,7 ± 46,7	81,6 ± 9,0	t=+1,730; gl=9; p=0,118 ns
Fibrose	5(71,4%)	3(50,0%)	$\chi^2=0,627$; gl=1; p=0,429 ns
Realce Tardio	7(87,5%)	3(60,0%)	$\chi^2=1,311$; gl=1; p=0,252 ns
Local = Anterior	5(71,4%)	2(66,7%)	$\chi^2=0,023$; gl=1; p=0,880 ns
Local = Inferior	3(42,9%)	0(0,0%)	$\chi^2=1,837$; gl=1; p=0,175 ns
Local = Septal	5(71,4%)	3(100,0%)	$\chi^2=1,071$; gl=1; p=0,301 ns
Local = Lateral	1(14,3%)	0(0,0%)	$\chi^2=0,476$; gl=1; p=0,490 ns
Local = Basal	1(14,3%)	0(0,0%)	$\chi^2=0,476$; gl=1; p=0,490 ns
Local = Apical	2(28,6%)	0(0,0%)	$\chi^2=1,071$; gl=1; p=0,301 ns
Medicação			
β-bloq	20(87,0%)	9(81,8%)	$\chi^2=0,157$; gl=1; p=0,692 ns
BCC	3(13,0%)	1(9,1%)	$\chi^2=0,112$; gl=1; p=0,738 ns
IECA / ARA	13(56,5%)	8(72,7%)	$\chi^2=0,827$; gl=1; p=0,363 ns
Diuréticos	6(26,1%)	5(45,5%)	$\chi^2=1,275$; gl=1; p=0,259 ns
Amiodarona	1(4,3%)	0(0,0%)	$\chi^2=0,493$; gl=1; p=0,483 ns
Disopiramida	0(0,0%)	1(9,1%)	$\chi^2=2,154$; gl=1; p=0,142 ns
Antiagregante / Anticoagulante	16(69,6%)	6(54,5%)	$\chi^2=0,735$; gl=1; p=0,391 ns
Estatina	19(82,6%)	6(54,5%)	$\chi^2=3,011$; gl=1; p=0,083 ns

Eventos / Terapêuticas Invasivas

FA	9(39,1%)	2(18,2%)	$\chi^2=1,492$; gl=1; p=0,222 ns
Taquiarritmia SupraVentricular	4(17,4%)	2(18,2%)	$\chi^2=0,003$; gl=1; p=0,955 ns
Taquiarritmia Ventricular NS	9(39,1%)	2(18,2%)	$\chi^2=1,492$; gl=1; p=0,222 ns
Taquiarritmia Ventricular S	3(13,0%)	0(0,0%)	$\chi^2=1,574$; gl=1; p=0,210 ns
SCA/EAM	5(21,7%)	2(18,2%)	$\chi^2=0,058$; gl=1; p=0,810 ns
Morte	1(4,3%)	0(0,0%)	$\chi^2=0,493$; gl=1; p=0,483 ns
ICP	3(13,0%)	1(9,1%)	$\chi^2=0,112$; gl=1; p=0,738 ns
CABG	2(8,4%)	0(0,0%)	$\chi^2=1,016$; gl=1; p=0,313 ns
CDI	6(26,1%)	1(9,1%)	$\chi^2=1,315$; gl=1; p=0,252 ns
<i>Pacemaker</i>	3(13,0%)	1(9,1%)	$\chi^2=0,112$; gl=1; p=0,738 ns
Miectomia	1(4,3%)	0(0,0%)	$\chi^2=0,493$; gl=1; p=0,483 ns
Cardioversão elétrica	2(8,7%)	0(0,0%)	$\chi^2=1,016$; gl=1; p=0,313 ns

3.5. Associação entre as variáveis e a obstrução da CSVE (presente/ausente)

Como demonstrado na tabela 21, não se observaram diferenças estatisticamente significativas entre o grupo com obstrução da CSVE e o grupo sem obstrução relativamente à idade (p=0,335), género (p=0,730) e índice de massa corporal (p=0,651)

Também não se verificaram diferenças significativas (p>0,05) no que diz respeito aos antecedentes, história familiar, estudo genético positivo, sintomas e sinais. Portanto, estas variáveis em estudo não permitiram discriminar ou classificar os doentes com ou sem presença de obstrução para esta amostra.

Quanto aos resultados obtidos por ecocardiograma, não se encontraram diferenças significativas em 9 dos 11 parâmetros avaliados, havendo somente diferenças significativas na espessura do SIV (p=0,003) e marginalmente significativas no diâmetro telediastólico do VE (p=0,077). Assim, os doentes com obstrução apresentaram uma espessura do SIV significativamente maior do que os doentes sem obstrução (23,2 *versus* 16,4). Os doentes com MCH obstrutiva apresentaram um diâmetro telediastólico do VE marginalmente inferior aos doentes com MCH não obstrutiva (44,1 *versus* 47,9).

Tabela 21 - Comparação das variáveis sociodemográficas, antecedentes, história familiar, estudo genético positivo, sintomas, sinais e parâmetros ecocardiográficos, em função da existência de obstrução da CSVE

VARIÁVEIS	GRUPO		TESTE DE HIPÓTESES
	Não Obstrutivo X ± S ou n(%)	Obstrutivo X ± S ou n(%)	
Variáveis Sociodemográficas			
Idade	66,5 ± 11,0	62,1 ± 15,0	t=+0,979; gl=32; p=0,335 ns
Género = Masculino	7(69,6%)	7(63,6%)	χ ² =0,120; gl=1; p=0,730 ns
Índice Massa Corporal	28,1 ± 4,4	27,3 ± 2,9	t=+0,459; gl=20; p=0,651 ns
Antecedentes			
Hábitos Tabágicos	-----	-----	
<i>Não Fumador</i>	16 (69,6%)	9(81,8%)	
<i>Ex Fumador</i>	3 (13,0%)	0(0,0%)	χ ² =1,589; gl=2; p=0,452 ns
<i>Fumador</i>	4 (17,4%)	2(18,2%)	
Hábitos Alcoólicos	1(4,3%)	2(18,2%)	χ ² =1,770; gl=1; p=0,183 ns
Distlipidemia	15(65,2%)	7(63,6%)	χ ² =0,008; gl=1; p=0,928 ns
Hipertensão arterial	16(69,6%)	8(72,7%)	χ ² =0,036; gl=1; p=0,850 ns
Diabetes Mellitus	4(17,4%)	1(9,1%)	χ ² =0,409; gl=1; p=0,523 ns
Doença coronária	9(39,1%)	3(27,3%)	χ ² =0,458; gl=1; p=0,498 ns
Doença valvular	2(8,7%)	1(9,1%)	χ ² =0,001; gl=1; p=0,970 ns
Doença arterial periférica	3(13,0%)	0(0,0%)	χ ² =1,574; gl=1; p=0,210 ns
História familiar			
Miocardiopatia	2(8,7%)	1(9,1%)	χ ² =0,001; gl=1; p=0,970 ns
Morte súbita	5(21,7%)	3(27,3%)	χ ² =0,127; gl=1; p=0,722 ns
Teste Genético positivo			
Próprio	3(33,3%)	2(50,0%)	χ ² =0,278; gl=1; p=0,598 ns
Sintomas			
Dispneia de esforço	11(47,8%)	7(63,6%)	χ ² =0,747; gl=1; p=0,388 ns
Astenia	4(17,4%)	1(9,1%)	χ ² =0,409; gl=1; p=0,523 ns
Dor torácica	11(47,8%)	4(36,4%)	χ ² =0,397; gl=1; p=0,529 ns
Palpitações	7(30,4%)	4(36,4%)	χ ² =0,120; gl=1; p=0,730 ns
Pré-síncope	2(8,7%)	1(9,1%)	χ ² =0,001; gl=1; p=0,970 ns
Síncope	4(17,4%)	4(36,4%)	χ ² =1,489; gl=1; p=0,222 ns
Tonturas	4(17,4%)	2(18,2%)	χ ² =0,003; gl=1; p=0,955 ns
Sinais			
Sopros	11(47,8%)	7(63,6%)	χ ² =0,747; gl=1; p=0,388 ns
Edemas	1(4,3%)	0(0,0%)	χ ² =0,493; gl=1; p=0,483 ns
Ecocardiograma			
Dimensões AE	50,0 ± 8,5	50,7 ± 7,0	t=-0,157; gl=12; p=0,878 ns
Volume AE	50,9 ± 11,0	46,3 ± 11,0	Z=-0,573; p=0,566 ns
Diâmetro Telediastólico VE	47,9 ± 4,8	44,1 ± 5,0	t=+1,848; gl=24; p=0,077
Dilatação AE	17(81,0%)	9(90,9%)	χ ² =0,410; gl=1; p=0,522 ns
%FE	66,1 ± 6,9	66,0 ± 11,9	Z=-0,652; p=0,514 ns
SIV	16,4 ± 3,8	23,2 ± 4,5	t=-3,516; gl=16; p=0,003
Tipo de HVE = Septal	16(76,2%)	9(100,0%)	χ ² =2,571; gl=1; p=0,109 ns
Máxima Espessura VE	19,7 ± 3,3	22,1 ± 4,7	p=0,139 ns
Insuficiência Mitral	15(75,0%)	9(90,0%)	χ ² =0,938; gl=1; p=0,333 ns
Disfunção Diastólica	13(65,0%)	7(70,0%)	χ ² =0,075; gl=1; p=0,784 ns
Disfunção Ventrículo Direito	1(9,1%)	0(0,0%)	χ ² =0,955; gl=1; p=0,329 ns

Como se observa na tabela 22, no que diz respeito aos resultados obtidos por RMC, não se encontraram diferenças significativas em 9 dos 10 parâmetros analisados, havendo somente diferenças significativas relativamente à localização apical do realce tardio (p=0,016);

Não existiram diferenças significativas (p>0,05) na medicação efetuada nem nos eventos ou terapêuticas invasivas a que os doentes foram submetidos.

Tabela 22 - Comparação de parâmetros da ressonância magnética cardíaca, medicação efetuada e eventos / terapêuticas invasivas, em função da existência de obstrução à CSVE

VARIÁVEIS	GRUPO		TESTE DE HIPÓTESES
	Sem Obstrução X ± S ou n(%)	Com Obstrução X ± S ou n(%)	
Ressonância Magnética			
Volume Telediastólico VE	70,8 ± 14,5	76,8 ± 23,3	t=-0,501; gl=8; p=0,630 ns
%FE	66,7 ± 9,8	70,3 ± 2,9	t=-0,720; gl=9; p=0,490 ns
Massa VE	89,3 ± 14,6	123,8 ± 59,7	t=-1,506; gl=3,208; p=0,334 ns
Fibrose	5(62,5%)	3(60,0%)	χ ² =0,008; gl=1; p=0,928 ns
Realce Tardio	7(77,8%)	3(75,0%)	χ ² =0,012; gl=1; p=0,913 ns
Local = Anterior	5(71,4%)	2(66,7%)	χ ² =0,023; gl=1; p=0,880 ns
Local = Inferior	1(14,3%)	2(66,7%)	χ ² =2,744; gl=1; p=0,098 ns
Local = Septal	5(71,4%)	3(100,0%)	χ ² =1,071; gl=1; p=0,301 ns
Local = Lateral	1(14,3%)	0(0,0%)	χ ² =0,476; gl=1; p=0,490 ns
Local = Basal	1(14,3%)	0(0,0%)	χ ² =0,476; gl=1; p=0,490 ns
Local = Apical	0(0,0%)	2(66,7%)	χ ² =5,833; gl=1; p=0,016
Medicação			
β-bloq	19(82,6%)	10(90,9%)	χ ² =0,409; gl=1; p=0,523 ns
BCC	3(13,0%)	1(9,1%)	χ ² =0,112; gl=1; p=0,738 ns
IECA/ARA	15(65,2%)	6(54,5%)	χ ² =0,359; gl=1; p=0,549 ns
Diurético	9(39,1%)	2(18,2%)	χ ² =1,492; gl=1; p=0,222 ns
Amiodarona	0(0,0%)	1(9,1%)	χ ² =2,154; gl=1; p=0,142 ns
Disopiramida	1(4,3%)	0(0,0%)	χ ² =0,493; gl=1; p=0,483 ns
Antiagregante / Anticoagulante	16(69,6%)	6(54,5%)	χ ² =0,735; gl=1; p=0,391 ns
Estatina	16(69,6%)	9(81,8%)	χ ² =0,574; gl=1; p=0,449 ns
Eventos / Terapêuticas Invasivas			
FA	8(34,8%)	3(27,3%)	χ ² =0,192; gl=1; p=0,661 ns
Taquiarritmia Supraventricular	5(21,7%)	1(9,1%)	χ ² =0,819; gl=1; p=0,365 ns
Taquiarritmia Ventricular NS	7(30,4%)	4(36,4%)	χ ² =0,120; gl=1; p=0,730 ns
Taquiarritmia Ventricular S	3(13,0%)	0(0,0%)	χ ² =1,574; gl=1; p=0,210 ns
SCA/EAM	5(21,7%)	2(18,2%)	χ ² =0,058; gl=1; p=0,810 ns
Morte	0(0,0%)	1(9,1%)	χ ² =2,154; gl=1; p=0,142 ns
ICP	3(13,0%)	1(9,1%)	χ ² =0,112; gl=1; p=0,738 ns
CABG	2(8,7%)	0(0,0%)	χ ² =1,016; gl=1; p=0,313 ns
CDI	4(17,4%)	3(27,3%)	χ ² =0,444; gl=1; p=0,505 ns
Pacemaker	4(17,4%)	0(0,0%)	χ ² =2,168; gl=1; p=0,141 ns
Miectomia	1(4,3%)	0(0,0%)	χ ² =0,493; gl=1; p=0,483 ns
Cardioversão elétrica	2(8,7%)	0(0,0%)	χ ² =1,016; gl=1; p=0,313 ns

3.6. Associação entre as variáveis e o realce tardio na RMC (presente/ausente)

Como se pode visualizar na tabela 23, não se observaram diferenças estatisticamente significativas quanto às variáveis sociodemográficas entre os grupos com e sem RT (p>0,05).

Igualmente não se encontraram diferenças significativas (p>0,05) no que diz respeito aos antecedentes, história familiar, estudo genético positivo, sinais apresentados, e em 6 dos 7 sintomas estudados; relativamente à ocorrência de síncope, esta foi reportada apenas pelos doentes sem RT na RMC (p=0,003).

Quanto aos parâmetros ecocardiográficos considerados na análise, não se observaram diferenças significativas entre os dois grupos.

Tabela 23 - Comparação das variáveis sociodemográficas, antecedentes, história familiar, estudo genético positivo, sintomas, sinais e parâmetros ecocardiográficos, em função da existência de realce tardio

VARIÁVEIS	GRUPO		TESTE DE HIPÓTESES
	SEM RT/F X ± S ou n(%)	COM RT X ± S ou n(%)	
Variáveis Sociodemográficas			
Idade	70,7 ± 15,0	61,1 ± 15,0	t=+0,982; gl=12; p=0,346 ns
Género = Masculino	1(33,3%)	7(63,6%)	χ ² =0,884; gl=1; p=0,347 ns
Índice Massa Corporal	25,9 ± 3,8	28,9 ± 5,0	t=-0,933; gl=9; p=0,375 ns
Antecedentes			
Hábitos Tabágicos	-----	-----	
<i>Não Fumador</i>	3 (100,0%)	6(54,5%)	
<i>Ex Fumador</i>	0 (0,0%)	3(27,3%)	χ ² =2,121; gl=2; p=0,346 ns
<i>Fumador</i>	0 (0,0%)	2(18,2%)	
Hábitos Alcoólicos	0(0,0%)	1(9,1%)	χ ² =0,294; gl=1; p=0,588 ns
Distlipidemia	3(100,0%)	7(63,6%)	χ ² =1,527; gl=1; p=0,217 ns
Hipertensão arterial	2(66,7%)	7(63,6%)	χ ² =0,009; gl=1; p=0,923 ns
Diabetes Mellitus	0(0,0%)	2(18,2%)	χ ² =0,636; gl=1; p=0,425 ns
Doença coronária	1(33,3%)	4(36,4%)	χ ² =0,009; gl=1; p=0,923 ns
Doença arterial periférica	1(33,3%)	1(9,1%)	χ ² =1,131; gl=1; p=0,287 ns
História familiar			
Miocardopatia	0(0,0%)	1(9,1%)	χ ² =0,294; gl=1; p=0,588 ns
Morte súbita	0(0,0%)	2(18,2%)	χ ² =0,636; gl=1; p=0,425 ns
Teste Genético positivo			
Próprio	1(100,0%)	2(33,3%)	χ ² =1,556; gl=1; p=0,212 ns
Sintomas			
Dispneia de esforço	1(33,3%)	8(72,7%)	χ ² =1,593; gl=1; p=0,207 ns
Astenia	0(0,0%)	3(27,3%)	χ ² =1,041; gl=1; p=0,308 ns
Dor torácica	1(33,3%)	4(36,4%)	χ ² =0,009; gl=1; p=0,923 ns
Palpitações	0(0,0%)	5(45,5%)	χ ² =2,121; gl=1; p=0,145 ns
Pré-síncope	0(0,0%)	1(9,1%)	χ ² =0,294; gl=1; p=0,588 ns
Síncope	2(66,7%)	0(0,0%)	χ ² =8,556; gl=1; p=0,003
Tonturas	0(0,0%)	1(9,1%)	χ ² =0,294; gl=1; p=0,588 ns
Sinais			
Sopros	2(66,7%)	4(36,4%)	χ ² =0,884; gl=1; p=0,347 ns
Ecocardiograma			
Diâmetro Telediastólico	40,5 ± 2,1	45,6 ± 6,6	Z=-1,063; p=0,288 ns
Dilatação AE	2(66,7%)	9(90,9%)	χ ² =0,965; gl=1; p=0,326 ns
%FE	74,5 ± 2,1	66,6 ± 9,1	Z=-1,470; p=0,142 ns
Tipo HVE = Septal	2(100,0%)	1(80,0%)	χ ² =0,480; gl=1; p=0,488 ns
Máxima Espessura VE	19,0 ± 1,4	21,2 ± 5,1	Z=-0,714; p=0,582 ns
SAM	0,66 ± 0,58	0,60 ± 0,51	Z=-0,200; p=0,841 ns
Obstrutivo	1(33,3%)	4(36,4%)	χ ² =0,009; gl=1; p=0,923 ns
Insuficiência Mitral	2(66,7%)	8(88,9%)	χ ² =0,800; gl=1; p=0,371 ns
Disfunção Diastólica	2(66,7%)	7(70,0%)	χ ² =0,012; gl=1; p=0,913 ns

Na tabela 24 é possível observar que, no que diz respeito à avaliação por RMC, não se encontraram diferenças significativas no volume telediastólico do VE (p=0,418 ns) e na FE do VE (p=0,180 ns); mas demonstrou-se a existência de diferenças significativas em relação à massa do VE (p=0,024), apresentando os doentes com RT uma massa significativamente superior aos doentes sem RT (111,9 versus 75,0).

Não se encontraram diferenças significativas em relação à medicação e eventos/terapêuticas invasivas a que os pacientes foram submetidos.

Tabela 24 - Comparação de parâmetros da ressonância magnética cardíaca, medicação efetuada e eventos / terapêuticas invasivas, em função da existência de realce tardio

VARIÁVEIS	GRUPO		TESTE DE HIPÓTESES
	SEM RT/F X ± S ou n(%)	COM RT X ± S ou n(%)	
Ressonância Magnética			
Volume Telediastólico VE	81,7 ± 19,9	69,5 ± 16,6	t=+0,925; gl=3,286; p=0,418 ns
%FE	72,6 ± 5,1	66,1 ± 8,3	Z=-1,342; p=0,180 ns
Massa VE	75,0 ± 9,0	111,9 ± 41,2	Z=-2,250; p=0,024
Medicação			
β-bloq	2(66,7%)	10(90,9%)	χ ² =1,131; gl=1; p=0,287 ns
BCC	0(0,0%)	2(18,2%)	χ ² =0,636; gl=1; p=0,425 ns
IECA/ARA	3(100,0%)	6(54,5%)	χ ² =2,121; gl=1; p=0,145 ns
Diurético	1(33,3%)	3(27,3%)	χ ² =0,042; gl=1; p=0,837 ns
Antiagregante / Anticoagulante	2(66,7%)	6(54,5%)	χ ² =0,141; gl=1; p=0,707 ns
Estatina	2(66,7%)	8(72,7%)	χ ² =0,042; gl=1; p=0,837 ns
Eventos / Terapêuticas Invasivas			
FA	0(0,0%)	3(27,3%)	χ ² =1,041; gl=1; p=0,308 ns
Taquiarritmia SupraVentricular	0(0,0%)	3(27,3%)	χ ² =1,041; gl=1; p=0,308 ns
Taquiarritmia Ventricular NS	1(33,3%)	3(27,3%)	χ ² =0,042; gl=1; p=0,837 ns
Taquiarritmia Ventricular S	0(0,0%)	1(9,1%)	χ ² =0,294; gl=1; p=0,588 ns
SCA/EAM	0(0,0%)	4(36,4%)	χ ² =1,527; gl=1; p=0,217 ns
ICP	0(0,0%)	3(27,3%)	χ ² =1,041; gl=1; p=0,308 ns
CDI	0(0,0%)	2(18,2%)	χ ² =0,636; gl=1; p=0,425 ns
Cardioversão elétrica	0(0,0%)	1(9,1%)	χ ² =0,294; gl=1; p=0,588 ns

4. Discussão

4.1. Discussão dos resultados

4.1.1. Características da amostra em estudo

A prevalência descrita pela literatura¹ da MCH na população mundial é de 0,02-0,23%. Considerando a área de influência do CHTMAD esperar-se-ia um maior número de pacientes com esta doença. Contudo a pesquisa de doentes com este diagnóstico remeteu-se aos anos 2000-2016, considerando a existência de registos informáticos.

Adicionalmente há ainda a considerar os doentes que foram excluídos por perda de seguimento e poucos registos, bem como aqueles que não foram identificados com base nesta pesquisa. Não menos importante, de referir aqueles doentes que ainda não estarão efetivamente diagnosticados como tendo MCH.

O CHTMAD tem a particularidade de receber também doentes de outros centros hospitalares (nomeadamente doentes críticos, no contexto de SCA, implantação de *pacemaker*, entre outros), sendo que parte destes têm, posteriormente, o seu seguimento no hospital da área de residência. Esta particularidade pode justificar igualmente o tamanho relativamente pequeno da amostra.

A média de idades da população em estudo ($65,09 \pm 12,34$ anos) foi superior à da maioria dos estudos publicados¹⁵, o que pode ser justificado apenas com o tamanho da amostra.

A maior parte dos doentes apresentou 2 ou mais sintomas sendo esta amostra mais sintomática de que o descrito em outras amostras de outros estudos^{1,16}. O facto de esta amostra ter uma média de idades mais elevada poderá explicar o maior número de sintomas reportados.

Na literatura, quanto ao tipo de hipertrofia, predomina o tipo septal assimétrico^{11,17} sendo que, e segundo Klues HG *et al.*¹⁷ o tipo apical foi documentado em cerca de 7% dos casos. Neste estudo, 23 doentes (67,6%) apresentaram hipertrofia do tipo septal assimétrico, o que se assemelha globalmente ao descrito em várias séries na literatura. Cinco dos pacientes tinham hipertrofia apical (14,7%) o que fica acima da percentagem relatada no estudo citado mas, por outro lado, fica um pouco abaixo da percentagem de 38% para MCH apical do total dos doentes com MCH referida por Jan MF *et al.*¹⁸. Num estudo realizado na população portuguesa, segundo Caetano F.¹⁹ esta percentagem foi de 24,5%. Em estudos mais recentes, a prevalência deste tipo de hipertrofia é superior à reportada nos mais antigos, mesmo tendo em conta as diferenças geográficas.

Como tal, existe discrepância nestes resultados dependendo das séries encontradas na literatura o que reflete, uma vez mais, a heterogeneidade que se pode encontrar nesta patologia.

4.1.2. Comparação entre género

Apesar de a MCH ser uma doença autossómica dominante, na literatura publicada sobre o tema existe uma pequena preponderância da doença no sexo masculino^{1,15} o que acontece também com este estudo (cerca de 68% dos doentes eram do sexo masculino). Elliott PM *et al.*¹ e Olivotto I. *et al.*²⁰ consideram que fatores genéticos e endócrinos podem justificar este achado ao influenciarem a expressão fenotípica da doença.

As mulheres apresentaram uma idade média superior à dos homens em 9,3 anos o que vai de encontro ao descrito por Olivotto I. *et al.*²⁰ que apresenta como possíveis explicações um início da doença mais tardio, a presença de determinadas mutações sarcómeras e fatores endócrinos ligados ao género feminino. No entanto, estes autores fazem igualmente referência que no seu estudo as mulheres foram mais sintomáticas, o que poderia ser tradução de um atraso no seu diagnóstico; tal não se observou neste estudo, ao não se encontrarem diferenças significativas entre os géneros quanto à sintomatologia.

Na maioria dos outros parâmetros avaliados não houve diferenças entre os dois géneros, nomeadamente quanto a parâmetros ecocardiográficos e da RMC, eventos adversos e terapêuticas necessárias, traduzindo possivelmente o carácter autossómico¹ desta doença.

4.1.3. Comparação entre os grupos com e sem obstrução da CSVE

Segundo Elliott PM, *et al.*¹ a presença de obstrução da CSVE, tanto em repouso como após manobras de provocação, afeta até 2/3 dos doentes. Neste estudo verificou-se uma percentagem bastante inferior (32,4%) o que poderá ser explicado pelo tamanho da amostra.

Apesar de, na literatura²¹, o grupo com obstrução estar relacionado com um maior número de antecedentes, sintomas, alterações ecocardiográficas, eventos e terapêuticas necessárias, neste estudo não se encontraram diferenças entre os grupos exceto em dois parâmetros ecocardiográficos em que se encontraram diferenças significativas na espessura do SIV e marginalmente significativas no diâmetro telediastólico do VE. De acordo com Maron MS, *et al.*²¹ o diâmetro telediastólico do VE é menor no grupo obstrutivo (41 mm) em relação ao não obstrutivo (44 mm) o que acontece também neste estudo (44,1 mm no grupo com obstrução por oposição a 47,9 mm no sem obstrução).

4.1.4. Comparação entre os grupos com e sem realce tardio na RMC

A presença de RT foi identificada em 78,6% dos pacientes que realizaram RMC, sendo superior à percentagem relatada em vários estudos prévios^{1,18}. No entanto, apenas 14 doentes foram submetidos a estudo por RMC o que dificulta e limita a interpretação deste resultado.

Nos doentes submetidos a RMC, a massa do VE foi superior nos pacientes com realce tardio, o que está de acordo com o descrito por Ismail TF *et al*¹⁶, e também demonstrado por Olivotto I. *et al.*²², em que a fibrose se associou a maiores valores de massa do VE.

4.1.5. Principais limitações do estudo

As principais limitações ao estudo, já referidas previamente, foram o número reduzido da amostra, não permitindo a extrapolação do estudo para a população em geral, e o tipo de estudo utilizado. Sendo este um estudo retrospectivo encontra-se sujeito às limitações inerentes ao mesmo como: omissão ou inexistência de dados relativamente a determinadas variáveis, variabilidade e subjetividade inter-observador no que respeita à recolha da história clínica, descrição/interpretação de exames complementares de diagnóstico, abordagem diagnóstica e terapêutica da doença, entre outros. Não foram ainda incluídos alguns doentes que poderiam ter critérios de inclusão para este estudo por falta de dados necessários para a sua avaliação.

5. Conclusão

Neste estudo, a média de idades da população em estudo foi superior à da maioria dos estudos publicados. O sexo masculino foi mais preponderante e as mulheres apresentaram uma média de idades superior à dos homens em 9,3 anos, sendo que resultados semelhantes foram reportados em outros estudos. No que diz respeito ao tipo de hipertrofia, a maioria dos doentes apresentou uma hipertrofia do tipo septal assimétrico, assemelhando-se ao descrito na literatura. A percentagem de doentes com hipertrofia apical foi superior ao descrito em estudos mais antigos, aproximando-se de estudos mais recentes. A obstrução da CSVE foi muito inferior à da literatura. O diâmetro telediastólico do VE foi menor no grupo obstrutivo em relação ao não obstrutivo, o que está de acordo com os estudos publicados. A presença de RT na RMC foi superior à das publicações existentes e a massa do VE foi superior nos doentes com RT, em concordância com as descrições da literatura.

Este estudo teve uma amostra relativamente pequena, sendo que o número de doentes com RMC realizada foi bastante reduzido. Na prática clínica diária a avaliação por RMC ainda é, frequentemente, infra-utilizada. Nem todos os centros têm disponíveis, *in situ*, a realização deste exame que tem ainda um custo relativamente elevado, o que justifica a realidade encontrada nesta amostra estudada.

Existe um registo nacional de MCH da Sociedade Portuguesa de Cardiologia, onde diferentes hospitais e centros submetem informação clínica sobre os doentes com esta patologia, no âmbito de contribuir para um melhor conhecimento desta. Esta necessidade vem de encontro à complexidade da MCH, que apresenta um espectro heterogéneo e, por vezes, desafios no diagnóstico. Por isso, existem já alguns centros no país com consultas especializadas nesta área ou na avaliação de miocardiopatias. Tal pode ser o caminho ideal para uma melhor compreensão e abordagem desta patologia.

Para um futuro estudo nesta população, a autora considera que teria interesse um estudo prospetivo, que garantisse a não interferência dos fatores já indicados. A realização de RMC, sempre que possível e nomeadamente em doentes com diagnóstico dúbio ou para melhor caracterização da patologia, deveria ser considerada. O papel do RT na estratificação de risco destes doentes tem sido cada vez mais sugerido em diferentes estudos publicados. Relativamente ao tipo de hipertrofia, tendo em conta os diferentes dados encontrados na literatura, são necessários mais estudos para perceber a real prevalência dos diferentes tipos de hipertrofia, o seu impacto clínico e prognóstico.

Referncias bibliogrficas

1. Elliott P, Anastakis Aris, Borger M, Borggreffe M, Cecchi F, Charron P, Hagege M, Lafont A, Limongelli G *et al.* ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy. *Eur Heart J* 2014; 35, 2733-2779.
2. Monteiro S, Costa S, Monteiro P, Goncalves L, Providncia LA. Miocardioptia Hipertrfca - Estado da Arte em 2007. *Rev Port Cardiol* 2008; 27(5): 625-637.
3. Codd MB, Sugrue DD, Gersh BJ, Melton LJ III. Epidemiology of idiopathic dilated and hypertrophic cardiomyopathy. A population-based study in Olmsted County, Minnesota, 1975-1984. *Circulation* 1989;80:564-572.
4. Helmy SM, Maaouf GF, Shaaban AA, ElMaghraby AM, Anilkumar S, Shawky AHH, and Hajar R. Hypertrophic Cardiomyopathy: Prevalence, Hypertrophy Patterns, and Their Clinical and ECG Findings in a Hospital at Qatar, *Heart Views*. 2011 Oct-Dec; 12(4): 143-149.
5. Maron BJ, Gardin JM, Flack JM, Gidding SS, Kurosaki TT, Bild DE. Prevalence of hypertrophic cardiomyopathy in a general population of young adults. Echocardiographic analysis of 4111 subjects in the CARDIA Study. Coronary Artery Risk Development in (Young) Adults. *Circulation* 1995; 92:785-789.
6. Maron BJ, Spirito P, Roman MJ, *et al.* Prevalence of hypertrophic cardiomyopathy in a population-based sample of American Indians aged 51 to 77 years (the Strong Heart Study) *Am J Cardiol* 2004;93:1510-4.
7. Marian A, Roberts R. The molecular genetic basis for hypertrophic cardiomyopathy. *J Mol Cell Cardiol* 2001;33: 655-70.
8. Rodrigues CR, Fernandes AR. Genetics of hypertrophic cardiomyopathy: advances and pitfalls in molecular diagnosis and therapy *Dove Press Journal* 2014; Volume 2014:7 Pages 195–208
9. Ho CY, Lopez B, Coelho-Filho OR, *et al.* Myocardial fibrosis as an early manifestation of hypertrophic cardiomyopathy. *N Engl J Med*. 2010;363:552-563.
10. Maron BJ, Maron MS. The Remarkable 50 Years of Imaging in HCM and How it Has Changed Diagnosis and Management: From M-Mode Echocardiography to CMR. *J Am Coll Cardiol Img*. 2016; Jul;9(7):858-72
11. Parato VM, Antoncicchiet V, *et al.* Echocardiographic diagnosis of the different phenotypes of hypertrophic cardiomyopathy. *Cardiovascular Ultrasound* 2016; 14:30
12. Martin S Maron. Clinical Utility of Cardiovascular Magnetic Resonance in Hypertrophic Cardiomyopathy. *Journal of Cardiovascular Magnetic Resonance* 2012; 14:13
13. Maron BJ, Maron MS. LGE Means Better Selection of HCM Patients for Primary Prevention Implantable Defibrillators. *JACC Cardiovasc Imaging*. 2016 Jul 14. pii: S1936-878X(16)30407-7

14. Spirito P, Autore C. Management of Hypertrophic Cardiomyopathy. *BMJ* 2006 2006 May 27; 332(7552): 1251-1255
15. Weng Z, Yao J, *et al.* Prognostic Value of LGE-CMR in HCM. *JACC: Cardiovascular Imaging*. 2016; Vol. 9, Nº.12
16. Ismail TF, Jabbour A, Gulati A, *et al.* Role of late gadolinium enhancement cardiovascular magnetic resonance in the risk stratification of hypertrophic cardiomyopathy. *Heart* 2014;100: 1851-1858.
17. Klues HG, Schiffers A, Maron BJ. Phenotypic spectrum and patterns of left ventricular hypertrophy in hypertrophic cardiomyopathy: morphologic observations and significance as assessed by two-dimensional echocardiography in 600 patients. *J Am Coll Cardiol*. 1995 Dec;26(7):1699-708
18. Jan MF, Todaro MC, Oreto L, Tajik AJ. Apical hypertrophic cardiomyopathy: Present status. *International Journal of Cardiology* 222 (2016) 745-759
19. Caetano F, Botelho A, *et al.* Expressão fenotípica da miocardiopatia hipertrófica e realce tardio na ressonância magnética cardíaca. *Rev Port Cardiol*. 2014;33(5):261-267
20. Olivotto I, Maron MS, *et al.* Gender-Related Differences in the Clinical Presentation and Outcome of Hypertrophic Cardiomyopathy. *Journal of the American College of Cardiology* 2005 Vol. 46, No. 3
21. Maron MS, Olivotto I, *et al.* Effect of Left Ventricular Outflow Tract Obstruction on Clinical Outcome in Hypertrophic Cardiomyopathy. *N Engl J Med* 2003;348:295-303.
22. Olivotto I, Maron MS, Autore C, *et al.* Assessment and significance of left ventricular mass by cardiovascular magnetic resonance in hypertrophic cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol*. 2008;52:567-8

ANEXOS

Anexo 1: Formulário - Dados Clínicos

Data de Nascimento ___ / ___ / _____

Sexo M F

Peso ___ Kg

Altura ___ cm

Índice de Massa Corporal ___ Kg/m²

Data do diagnóstico de MCH _____

ANTECEDENTES PESSOAIS

Hábitos Tabágicos

Sim Não

Hábitos Alcoólicos

Sim Não

Dislipidemia

Sim Não

Hipertensão Arterial

Sim Não

Diabetes Mellitus

Sim Não

Ritmo de Fibrilhação/Flutter Auricular

Sim Não

Doença Coronária

Sim Não

Doença Valvular

Sim Não

Doença Arterial Periférica

Sim Não

Outro

Sim Não Qual? _____ □

ANTECEDENTES FAMILIARES

Insuficiência Cardíaca

Sim Não

Ritmo Flutter/Fibrilhação Auricular

Sim Não

Miocardipatia

Sim Não

Morte Súbita

Sim Não

Outro

Sim Não Qual? _____

TESTES GENÉTICOS

Próprio

Sim Não Se Sim, qual a mutação? _____

Familiares

Sim Não Se Sim, qual a mutação? _____

SINTOMAS

Dispneia de esforço

Sim Não

Ortopneia

Sim Não

Dispneia paroxística noturna

Sim Não

Astenia

Sim Não

Dor Torácica

Sim Não

Palpitações

Sim Não

Pré-Síncope

Sim Não

Síncope

Sim Não

Outro

Sim Não Qual? _____ □

SINAIS

Sopro cardíaco

Sim Não

Edemas periféricos

Sim Não

Outro

Sim Não Qual? _____

TERAPÊUTICA

Beta bloqueadores

Sim Não

Bloqueadores dos Canais de Cálcio

Sim Não

Inibidores da enzima conversora de angiotensina/ Antagonistas dos recetores da angiotensina II

Sim Não

Diuréticos

Sim Não

Amiodarona

Sim Não

Disopiramida

Sim Não

Antiagregantes/Anticoagulantes

Sim Não

Estatinas

Sim Não

Outro

Sim Não Qual? _____

TERAPÊUTICA NÃO FARMACOLÓGICA/IMPLANTAÇÃO DE DISPOSITIVOS

Intervenção Coronária Percutânea

Sim Não

Cirurgia de revascularização (*bypass* artéria coronária)

Sim Não

Cardioversor-desfibrilhador Implantável

Sim Não

Pacemaker

Sim Não

Miectomia

Sim Não

Ablação septal

Sim Não

Outro

Sim Não Qual? _____

EVENTOS ADVERSOS CARDÍACOS

Síndrome Coronária Aguda

Sim Não

Fibrilhação Auricular

Sim Não

Taquiarritmia supraventricular

Sim Não

Taquiarritmia ventricular

Sim Não

Paragem Cardiorrespiratória

Sim Não

Morte

Sim Não

Outro

Sim Não Qual? _____

Anexo 2: Formulário - Dados Ecocardiográficos

Diâmetro da AE	mm
Volume da AE indexado à área de superfície corporal	ml/m ²
Diâmetro telediastólico do VE	mm
Fração de ejeção do VE	%
Espessura do septo interventricular	mm
Máxima espessura do VE	mm
Gradiente CSVE	mmHg

Dilatação AE

Sim Não

Dilatação VE

Sim Não

SAM

Sim Não

Tipo de Hipertrofia Ventricular Esquerda

Apical Septal

Insuficiência Mitral

Sim Não

Disfunção diastólica

Sim Não

Disfunção Ventrículo Direito

Sim Não

Anexo 3: Formulário - Dados da Ressonância Magnética Cardíaca

Volume telediastólico do VE	ml/m²
Fração de ejeção do VE	%
Massa do VE	g/m²




Realce Tardio/Fibrose

Sim Não

Local Realce Tardio

Anterior Inferior Septal Lateral Basal Apical Outro

Anexo 4: Autorização da Comissão de Ética do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

 REPÚBLICA PORTUGUESA SAÚDE		SNS SERVIÇO NACIONAL DE SAÚDE	 CHTMAD
--	---	---	---

ASSUNTO: *Ensaio Clínico*

v. administrativa

Após parecer emitido pela Comissão de Ética de 21.07.2016, o Conselho de Administração em 28.07.2016, autorizou o pedido de realização de investigação clínica no Serviço de Cardiologia em Doentes com Miocardiopatia hipertrófica, desde que não haja acesso direto e os dados sejam fornecidos pela orientador - Dr^a Catarina Ferreira.

Aconselha-se entrega de relatório final.

Com os melhores cumprimentos,

Vila Real 01.08.2016

Doc n.º 292/2016 - C.A.

O PRESIDENTE DO CONSELHO DE ADMINISTRAÇÃO

João Porfírio Oliveira

Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro I.P.P.
Avenida Noroeste, Louselo | 5000-508 Vila Real
TEL. + 351 259 300 300 FAX + 351 259 300 585 EMAIL: gsa@chtmad.mio-mad.pt www.chtmad.mio-mad.pt

CHTMAD