



O **Dr. Michael J Ackerman** (ackerman.michael@mayo.edu) tem dedicado o seu trabalho à investigação clínica genética no sentido de descobrir doenças hereditárias relacionadas com a morte súbita. Tem muitos estudos em desenvolvimento. Transcreve-se o indicado na página web da Clínica Mayo, de Rochester (EUA):

Correlações genótipo-fenótipo e a descoberta de um novo gene na síndrome do QT longo;

Análise mutacional na taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica

Correlações genótipo-fenótipo e a descoberta de um gene na cardiomiopatia hipertrófica

O afogamento como uma alteração genética

Canalopatias cardíacas no SIDS

Autópsia molecular na morte súbita não explicada no jovem

Teste de provocação com catecolamina na avaliação da síndrome do QT longo

O sono e o controlo circulatório neural na síndrome do QT longo

Transcreve-se, ainda, o escrito na Introdução da sua página da internet: “No Laboratório da Mayo Clinic Windland Smith Rice da genómica da Morte súbita, o Dr. Ackerman e os seus colegas têm interesses na investigação que inclui a genómica, a análise mutacional e a descoberta de novos genes relacionados com as canalopatias cardíacas, como a síndrome do QT longo, a taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica e a morte súbita não explicada, incluindo a síndrome da morte súbita na criança, as doenças do sarcómero adquiridas, como a cardiomiopatia hipertrófica. Para além disto, como Diretor da Clínica da Síndrome do QT longo, o Dr. Ackerman tem ativa a clínica e a investigação translacional para a identificação de

indivíduos com maior risco de morte súbita. Estes projetos incluem estudos do sistema nervoso autónomo e estudos do sono realizados durante a noite.”

Como médico interessa-se inevitavelmente pelas doenças cardiovasculares, pela cardiologia pediátrica, pela farmacologia molecular e pelas terapêuticas experimentais. A sua tese de doutoramento tem o nome **“Molecular and Electrophysical Characterization of the Swelling-Induced Chloride Conductance Pathway in *Xenopus* Oocytes”** (cuja tradução se agradece). Tem 264 publicações (!) (fonte: PubMed) em várias Revistas de qualidade e de prestígio científico (N Engl J Med., Circulation, J Cardiovasc Electrophysiol., J Med Genet., Pediatric Research e também na Revista Portuguesa Cardiologia, entre outras).

Muitas publicações poderiam ter sido escolhidas para a elaboração de resumos. Contudo, escolheram-se as seguintes pela importância que a morte súbita tem no desporto.

Semsarian, C., Sweeting, J., **Ackerman, M. J.:** [Sudden cardiac death in athletes.](#) BMJ 2015;350:h1218.

A morte súbita é definida como a morte não esperada, que ocorre geralmente dentro de uma hora após o início dos sintomas nos casos em que a morte é testemunhada e, nos casos não testemunhados, dentro das 24 horas contadas a partir do último momento que o sujeito foi visto vivo e bem. É a principal causa médica de morte nos atletas e apresenta uma incidência que varia entre 1 morte por 50 mil a 80 mil atletas, por ano. Os homens, os de raça negra ou afro-americanos e os basquetebolistas parecem ter maior risco que os outros subgrupos. Nos

atletas com menos 35 anos de idade a morte súbita de causa cardíaca ocorre devido a doença cardíaca genética, como a CMH, mas até quase metade dos casos a MSC está associada a um coração estruturalmente normal e a autópsia (negativa) não consegue identificar uma causa. Refere-se ainda que a prática desportiva intensa e regular pode originar alterações cardíacas, mas nem todas são perigosas. Alterações estruturais, como a hipertrofia e a fibrose também podem ocorrer neste contexto. Os autores propõem mais educação e consciencialização sobre a MS, o treino em reanimação cardiopulmonar, o acesso aos desfibrilhadores externos para a prevenção global da MS de causa cardíaca.

Towe, E. C., ..., **Ackerman, M. J.:** [Genotype-Phenotype Correlations in Apical Variant Hypertrophic Cardiomyopathy.](#) Congenital Heart Disease, 10(3), pag E139-E145, 2015. <http://dx.doi.org/10.1111/chd.12242>.

Refere-se que a CMH é realçada pela grande heterogeneidade fenotípica e genotípica. Na avaliação ecocardiográfica é dividida em quatro subtipos: inversão do contorno septal, septo sigmoide, contorno neutro e variante apical, havendo estudos que associam a inversão do contorno septal com a forte probabilidade de um teste genético positivo. O estudo genético, entre 1999 e 2007, envolveu 1053 doentes com CMH, 60% dos quais homens e idade no momento do diagnóstico igual a 44.4 ± 19 anos. Verificaram que 71 doentes (7%) tinham CMH apical (63% homens, idade média igual a 47.8 ± 15 anos e espessura média da parede ventricular esquerda igual a 19.8 ± 6 mm). Apenas 7 (10%) destes doentes tinham obstrução no fluxo ventricular esquerdo e 18 (25%) tiveram teste genético positivo. No período de *follow-up* (média igual a 5,5 anos, entre 0.1 e 18.2 anos) de 96% doentes, não houve diferenças significativas de ocorrência de eventos adversos entre os doentes com genótipo positivo ou negativo. Os autores concluíram que menos de 10% dos doentes tinham o subtipo apical, o