

## O que andamos a ler



**Prof. Doutor  
Ovídio Costa**  
Cardiologista. Faculdade de  
Medicina do Porto

### Introdução

Nesta rubrica recomendamos dois artigos que abordam temas muito interessantes. O primeiro na área da avaliação médico-desportiva.

Na avaliação clínica de desportistas aparentemente saudáveis, a presença de achados nos exames complementares é uma das maiores dificuldades que o médico encontra para a decisão de aptidão. A distinção entre hipertrabeculação secundária ao treino físico e a “verdadeira” Não Compactação do Ventrículo Esquerdo é um bom exemplo do que dissemos. O segundo artigo destaca, de uma maneira exemplar, a necessidade de se considerar a realização de testes genéticos uma prática padrão em todas as situações de morte súbita inexplicada, também designada morte elétrica. A autópsia molecular pode permitir esclarecer este evento numa percentagem muito significativa destes casos e evitar a sua repetição nos familiares ainda vivos.

### Left Ventricular Non-Compaction in Athletes: To Play or Not to Play

Coris EE, Moran BK, De Cuba R, Farrar T, Curtis AB.  
Sports Med. 2016;Mar 22



**Dr. António Freitas**  
Cardiologista.  
Centro de Medicina  
Desportiva de Lisboa;  
Serviço de Cardiologia,  
Hospital Fernando Fonseca

### Comentário

Trata-se de um excelente artigo de revisão, escrito numa perspectiva clínica abrangente, da etiopatogenia às manifestações clínicas, em diferentes contextos, incluindo uma reflexão crítica sobre a adequação dos atuais critérios de diagnóstico de Não Compactação do Ventrículo Esquerdo (NCVE).

No que se refere à população de atletas, o artigo destaca especialmente três referências da literatura recente:

- A revisão de *Ganga e Thompson*, que incide sobre 18 casos clínicos de atletas, selecionados a partir da literatura com o diagnóstico de NCVE, naturalmente com elevada prevalência de eventos cardiovasculares, podendo corresponder a

“verdadeiros” casos de patologia cardíaca;

- Os trabalhos de *Gati e Sharma*, que sugerem a possibilidade de desenvolvimento de hipertrabeculação adaptativa, secundária ao exercício e ao treino físico, propõem uma estratégia de avaliação e decisão para a prática desportiva baseada, não apenas nos critérios de diagnóstico imagiológico, mas também na valorização mandatória de outros parâmetros, como as dimensões e função ventricular esquerda (FVE), a presença de alterações da repolarização ventricular (ARV) e, naturalmente, sintomas e/ou história familiar de doença cardíaca ou de morte súbita prematura;
- Mais recentemente, *Maron e colab*, na *Task Force de miocardiopatias* (2015), em referência explícita à NCVE, sugerem uma atitude prudente quando se trata de atletas que apenas preenchem critérios morfológicos, não apresentando qualquer outra alteração concomitante.

De salientar a preocupação de evitar “rótulos” diagnósticos com conotação patológica e, simultaneamente, reforçar a necessidade de seguimento e monitorização das dimensões e FVE, bem como o

desenvolvimento de ARVs ou sintomas “de novo”. De facto, a utilização cada vez mais frequente dos métodos de imagem na avaliação do atleta, nomeadamente a ecocardiografia, tem conduzido ao aumento do número de casos diagnosticados como NCVE, colocando problemas delicados quanto à orientação clínica e decisão médico-desportiva.

O que se aguarda “ansiosamente” é a revisão dos atuais critérios de diagnóstico para a NCVE, particularmente em populações “especiais” como a dos atletas, que não poderão ter por base critérios exclusivamente morfológicos / imagiológicos. Possivelmente, e à semelhança do que acontece com outras miocardiopatias, não havendo um *gold standard* diagnóstico, só a conjugação de vários critérios clínicos (agrupados em *major* e *minor*) e diferentes categorias de diagnóstico (definitivo, borderline e provável) evitará o sobrediagnóstico e as suas consequências nefastas.

Na minha opinião pessoal, enquanto não tivermos critérios, com sensibilidade e especificidade aceitáveis para o diagnóstico de NCVE, deverá ser utilizada a expressão de hipertrabeculação isolada,

não necessariamente sinónimo de NCVE, correspondendo à presença dos atuais critérios morfológicos, na ausência de sintomas, história familiar, ARV ou arritmias, com “obrigatoriedade” das dimensões e função VE serem normais, para o grupo etário e modalidade desportiva. A importância de um registo prospetivo, alargado, com seguimento a longo prazo, é igualmente sublinhada neste artigo, de forma a conhecer a evolução prognóstica e o impacto do treino físico na história natural desta entidade

Na presença de critérios de imagem isolados de “NCVE”, proceder à avaliação cuidadosa de:

1. Dimensões e função VE, avaliadas por ecocardiografia e ressonância magnética cardíaca;
2. Presença de sintomas, especialmente se desencadeados pelo exercício ou história familiar de doença cardíaca (RMC): na 1.<sup>a</sup> avaliação Eco e RMC; seguimento posterior com Eco.
3. A avaliação da capacidade funcional e performance desportiva, bem como a presença de arritmias espontâneas ou desencadeadas pelo exercício;
4. Se toda a avaliação anterior for negativa, permitir a prática desportiva mediante seguimento clínico apertado. A periodicidade desta avaliação deve ser individualizada caso-a-caso e, numa fase inicial, pelo menos semestral.

Como sublinhado anteriormente, evitar o diagnóstico de NCVE nos casos em que apenas se regista aumento da trabeculação do VE, sem qualquer outra alteração concomitante.

### A Prospective Study of Sudden Cardiac Death among Children and Young Adults.

Bagnall RD et al. N Engl J Med 2016 Jun 23; 374:2441



**Dr. Luís Miguel Lopes**  
Médico Especialista em Medicina Interna; Pós-Graduação em Medicina Desportiva; Diretor da Unidade Autónoma de Gestão da Urgência e Medicina Intensiva. Centro Hospitalar São João, Porto

### Comentário

A morte inesperada de um indivíduo jovem, aparentemente saudável, tem sempre um impacto significativo e devastador, não só naqueles que lhe

são mais próximos, mas também a nível da sociedade em geral. A morte súbita cardíaca (MSC) está associada à grande maioria destas mortes.

Compreende-se a necessidade de conhecer, não só a sua incidência, mas sobretudo quais os mecanismos subjacentes à sua ocorrência, sempre na expectativa de desenvolver metodologias eficazes para a sua prevenção. Os dados sobre a incidência da MSC variam sobretudo de acordo com os grupos etários considerados nas diferentes populações estudadas. Mesmo quando se considera o grupo das crianças, adolescentes e adultos jovens (< 35 anos), essa incidência é variável, encontrando-se registos entre 0,8 e 2,8/100 000 pessoas-ano<sup>1</sup>. Contrariamente ao que sucede na população mais velha, em que a cardiopatia isquémica se assume como a principal causa, nas crianças, adolescentes e adultos jovens as doenças congénitas ou hereditárias constituem a principal causa de MSC<sup>2</sup>. No entanto, em cerca de 1/3 dos casos de MSC ocorridas neste grupo não se chega a identificar a causa da morte, mesmo após autópsias que incluem estudos toxicológicos e histológicos.

Na sua recente edição de 23 de junho o NEJM publica o artigo *A Prospective Study of Sudden Cardiac Death among Children and Young Adults*. Neste artigo original são revelados os dados de um estudo prospetivo sobre a incidência de MSC nos escalões etários de 1 a 35 anos de idade na população da Austrália e Nova Zelândia.<sup>1</sup> Os autores deste estudo de base populacional, conduziram, durante 3 anos, um levantamento dos casos de MSC afetando indivíduos de 1 a 35 anos de idade nas populações da Austrália e Nova Zelândia. O estudo decorreu entre janeiro de 2010 e dezembro de 2012. A MSC foi definida como uma morte súbita e inesperada, de um indivíduo considerado saudável, ocorrida na 1.<sup>a</sup> hora após início de sintomas ou, quando não testemunhada, nas 24 horas após a última vez que o indivíduo foi visto de boa saúde. MSC inexplicada foi definida como a MSC

para a qual não foi identificada uma causa após realização de autópsia completa e cuidada, incluindo exames histológicos e toxicológicos.

Os casos identificados foram todos analisados, para validação, por um patologista forense, um cardiologista e dois cardiologistas pediátricos. Foram excluídos todos os casos para os quais não havia dados suficientes para serem definidos como MSC, assim como os casos de morte súbita inexplicada em epiléticos. Os estudos genéticos foram realizados em amostras de ADN obtidas a partir de sangue colhido durante a realização das autópsias. Esta “autópsia molecular” incidiu sobre os casos classificados como inexplicados e envolveu a análise de pelo menos 59 “genes cardíacos” com recurso a variadas técnicas que foram sendo modificadas ou incluídas ao longo do estudo.

Foram estudados 490 casos de MSC. Destes, 360 (73%) ocorreram em 11 centros Australianos e 130 (27%) em cinco centros da Nova Zelândia. De acordo com os dados apresentados, a incidência anual de MSC na Austrália e Nova Zelândia foi de 1,3 casos por 100 000 pessoas. Foi superior no sexo masculino quando comparada com o sexo feminino (1,8 vs 0,7 casos por 100 000 pessoas,  $p < 0,001$ ). A maioria dos casos afetou indivíduos entre os 31 e os 35 anos de idade, com o grupo entre os 6 e os 10 anos de idade a apresentar o menor número de casos de MSC.

Em cerca de 40% (198) dos casos a MSC foi considerada inexplicada. Nestes uma mutação genética considerada clinicamente relevante foi identificada em 31 de 113 casos (27%). De registar que foi o grupo dos 16 aos 20 anos que apresentou a maior incidência de MSC inexplicada (0,8 casos por 100 000 pessoas).

Em 60% das ocorrências (292) foi identificada uma causa de morte. Destas, a maioria foi atribuída a doença das coronárias (24%) que, como expectável, foi particularmente prevalente nos homens entre os 30 e os 35 anos. As cardiomiopatias



**FACULDADE DE MEDICINA**  
**UNIVERSIDADE DO PORTO**

hereditárias (que incluíram cardiomiopatia dilatada, cardiomiopatia hipertrófica e cardiomiopatia arritmogénica do ventrículo direito) representaram cerca de 16% das mortes. A miocardite foi identificada em 7% dos casos e a dissecção aórtica em 4%.

A maior parte das MSC aconteceram durante o sono (38%) ou em repouso (27%), enquanto a MSC relacionada com o exercício foi relativamente incomum, ocorrendo durante o exercício em 11% dos casos e após o exercício em apenas 4% dos casos.

Quando feito ajuste por análise multivariada verificou-se que idade mais jovem (em comparação com indivíduos dos 31 aos 35 anos) e morte durante a noite se associaram de forma significativa e independente com MSC inexplicada quando comparada com a MSC com causa identificada.

Este estudo tem algumas limitações, reconhecidas pelos próprios autores. Apesar do empenho em identificar casos de MSC, houve alguns casos de morte que não foram incluídos por falta de informação detalhada ou porque o corpo foi encontrado para lá das 24 horas desde a última vez que o indivíduo tinha sido visto de boa saúde. Não houve homogeneidade dos estudos genéticos realizados ao longo dos três anos fruto do desenvolvimento tecnológico durante esse período. O estudo deixou ainda de fora casos de paragem cardíaca súbita fora de ambiente hospitalar e que foram recuperados com sucesso.

Apesar destas limitações que se poderão refletir sobretudo na incidência da MSC e na identificação de causa em situações de MSC não explicada, este trabalho prospetivo confirma resultados de alguns estudos anteriores menos robustos (pela sua menor “dimensão” e natureza retrospectiva) e traz-nos algumas **“novidades” sobre as quais vale a pena refletir:**

Desde logo o facto de a maioria das situações de MSC não estarem associadas ao exercício físico e acontecerem no período noturno. De relembrar que anteriormente Corrado et al tinham demonstrado um risco 2,5 vezes superior de MSC em adolescentes e adultos jovens participantes em atividades desportivas de competição<sup>3</sup>. Levanta-se a hipótese da morte

ocorrida durante o sono poder resultar de picos da atividade vagal e do sistema nervoso simpático durante a fase REM do sono, conduzindo a arritmias despoletadas por mecanismos adrenérgicos, não se excluindo contudo outros mecanismos.

As situações de MSC inexplicada aconteceram sobretudo em idades mais jovens e durante o período noturno, o que deverá suscitar questões sobre a melhor forma de prevenir a MSC nos escalões etários mais jovens.

Não se verificaram diferenças significativas na incidência das diferentes “cardiomiopatias genéticas” (cardiomiopatia hipertrófica, cardiomiopatia arritmogénica do ventrículo direito, cardiomiopatia dilatada).

Outras cardiomiopatias, canalopatias não diagnosticadas e epilepsia revelaram-se relativamente comuns nos casos que permaneciam sem diagnóstico após autópsia. Neste particular, este trabalho reforça o conceito da “autópsia molecular” através do estudo genético como forma de aumentar a capacidade de diagnóstico etiológico das situações de MSC. Conjugado com o facto de serem frequentes as “causas genéticas” nas situações de MSC nos grupos etários mais jovens<sup>4</sup>, a realização de testes genéticos deverá ser considerada como prática padrão em todas as situações de MSC inexplicada. Só assim se poderá compreender melhor o fenómeno e também evitar a repetição deste tipo de evento trágico nos familiares das vítimas de MSC.

## Bibliografia

1. Bagnall, R. D. et al. A prospective study of sudden cardiac death among children and young adults. *N Engl J Med* 2016 Jun 23; 374:2441.
2. (2) D. Corrado, A. Pelliccia, H. H. Bjornstad et al. Cardiovascular pre-participation screening of young competitive athletes for prevention of sudden death: proposal for a common European protocol. *European Heart Journal*, 26 (2005), pp. 516–524.
3. (3) D. Corrado, C. Basso, A. Pavei, et al. Trends in sudden cardiovascular death in young competitive athletes after implementation of a preparticipation screening programme. *Journal of the American Medical Association*, 296 (2006), pp. 1593–1601.
4. (4) P. Schwarz, L. Crotti. Can a message from the dead save lives? *Journal of the American College of Cardiology*, 49 (2007), pp. 247–249.