

Autópsia molecular de jovem portador de cardiomiopatia hipertrófica

JULIANNY FREITAS RAFAEL, GLAUBER MONTEIRO DIAS, ANA LUIZA FERREIRA SALES e FERNANDO EUGENIO DOS SANTOS CRUZ FILHO

Instituto Nacional de Cardiologia, Rio de Janeiro, RJ, BRASIL.

Introdução: A cardiomiopatia hipertrófica (CMH) é uma doença genética autossômica dominante causada por mutações nos genes codificantes das proteínas sarcoméricas. É a principal causa de morte súbita cardíaca (MSC) em adultos jovens. Mutações específicas têm sido associadas à alta penetrância familiar e maior incidência de eventos malignos. **Relato de caso:**

Paciente com CMH, sexo masculino, 16 anos, portador de cardiodesfibrilador implantável (CDI), sem história de CMH ou morte súbita cardíaca na família.

Foi recebido em um hospital terciário, após edema agudo de pulmão, enquanto caminhava para a escola, com evolução para parada cardiorrespiratória e tentativas de reanimação sem sucesso, ainda na ambulância. A interrogação do CDI comprovou ausência de arritmias malignas. Por autorização familiar com termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE), foi coletado sangue periférico, após 2 horas do óbito, para realização de genotipagem “post mortem” (autópsia molecular). Foi realizado sequenciamento automático do DNA, sendo identificada a mutação C1357T no gene *MYH7* responsável pela alteração Arg453Cys na cadeia pesada da β miosina. A partir de informações colhidas dos familiares, construiu-se o heredograma. **Discussão:** O caso demonstra o êxito fatal de um paciente com CMH, que mesmo com CDI, falece em decorrência de um edema agudo de pulmão, com autópsia molecular evidenciando a mutação Arg453Cys, na cadeia pesada da β miosina. Esta mutação é classificada na literatura como de alta penetrância, grande expressão fenotípica e prognóstico ruim com alta incidência de eventos malignos, como edema agudo de pulmão, sendo fundamental a investigação e acompanhamento familiar. A autópsia molecular permitiu o diagnóstico preciso da mutação, podendo auxiliar na compreensão da interrelação genótipo-fenótipo e estratificação de risco, bem como aconselhamento genético familiar.