

705**AVALIAÇÃO DO ENCHIMENTO DIASTÓLICO DO VENTRÍCULO ESQUERDO ATRAVÉS DE ECOCARDIOGRAMA COM DOPPLER TISSULAR EM FORMAS FAMILIARES DE CARDIOMIOPATIA HIPERTRÓFICA EM FASE CLÍNICA E PRÉ-CLÍNICA**

Lucas Mohr Patusco, Mariana Costa Hoffmeister, Fernando Luís Scolari, Valéria Centeno de Freitas, Laura Simon, Úrsula Silveira Matte, Marco Antônio Rodrigues Torres, Beatriz Piva e Mattos. Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)

Introdução: A cardiomiopatia hipertrófica (CMH) é caracterizada por hipertrofia ventricular esquerda (HVE) na ausência de dilatação da câmara e de outras causas. É transmitida por herança autossômica dominante, mas a HVE pode não ser detectada inicialmente, devido à penetrância incompleta. Modificações do enchimento diastólico do ventrículo esquerdo (VE) poderiam ser identificadas através do ecocardiograma com Doppler tissular (EDT) ainda na fase pré-clínica. **Objetivos:** Analisar comparativamente o enchimento diastólico do VE por EDT em portadores de CMH e em familiares em primeiro grau com ou sem o genótipo. **Métodos:** Foram estudados 43 indivíduos consecutivos de uma amostra de 10 famílias independentes com CMH, sendo 10 índices e 33 familiares em primeiro grau. O fenótipo foi definido pela presença de HVE com espessura septal ≥ 15 mm na ausência de outras causas. Quatorze indivíduos eram genótipo-positivo/fenótipo-positivo (G+/F+), 11 G+/F- e 15 G-/F- ou com mutação desconhecida. Foram excluídos três pacientes-índice sem mutação identificada. Todos foram submetidos a EDT e sequenciamento direto do DNA para pesquisa de mutações dos genes mais frequentes: cadeia pesada da beta-miosina cardíaca - MYH7 (n=20), proteína C de ligação à miosina - MYBPC3 (n=7, 2 em heterozigose composta) e troponina T - TNNT2 (n=0). As variáveis obtidas ao EDT foram expressas por medianas e intervalos interquartílicos e analisados através do teste de Kruskal-Wallis (Post-Hoc de Dunn) para $p < 0,05$. **Resultados:** A idade média dos G+/F+ foi de 47 ± 15 anos, dos G+/F- de 33 ± 20 anos e dos G-/F- de 31 ± 15 anos. Foram observadas as seguintes significâncias: E' (G+/F+: 4,7 cm/s [3,7-6,0] vs G+/F-: 10,4 cm/s [9,0-11,8], $p=0,01$; G+/F+ vs G-/F-: 12,5 cm/s [8,2-13,8], $p < 0,001$); E/E' (G+/F+: 20,3 [15,0-26,7] vs G+/F-: 8,7 [8,5-10,8], $p=0,008$; G+/F+ vs G-/F-: 7,9 [7,1-8,9], $p < 0,001$); E'/A' (G+/F+: 0,73 [0,6-0,8] vs G+/F- 1,4 [1,3-2,4], $p=0,04$; G+/F+ vs G-/F-: 1,8 [1,1-2,5], $p=0,003$); índice de volume do átrio esquerdo (G+/F+: 42,7 mL/m² [26,9-49,7] vs G-/F-: 19,3 mL/m² [14,4-25,8], $p=0,01$). Estas variáveis não diferiram entre os G+/F- e os G-/F-. **Conclusões:** O EDT identifica modificações do enchimento diastólico do VE em pacientes com CMH, mas não foi capaz de detectá-las em portadores de mutações sem HVE. **Palavra-chave:** Cardiomiopatia hipertrófica; genética; Doppler tissular. Projeto 110500 - 120481 - 130393