

Cardiogenética: um ano de experiência ambulatorial no Sistema Único de Saúde (SUS).

Autores: Ana Flávia Malheiros Torbey¹, Raquel Germer Toja Couto², Sandra Vitória Thuler Pimentel¹, Eduarda Corrêa Maia¹, Adriana Carvalho³, Evandro Tinoco Mesquita¹

¹Universidade Federal Fluminense (UFF) ²Hospital Universitário Antônio Pedro (HUAP) ³Universidade Federal do Rio de Janeiro

40° CONGRESSO
SOCERJ 2023
19 A 21
ABRIL | 2023



INTRODUÇÃO

A cardiogenética desenvolveu-se de forma exponencial nas duas últimas décadas, a partir do entendimento das relações genótipo-fenótipo em diferentes doenças cardíacas. Seu domínio inclui cardiopatias de origem monogênicas (miocardiopatias/canalopatias) ou cromossômicas com alterações numéricas e/ou estruturais. Porém, seu acesso ainda é restrito por diversas razões. O objetivo deste estudo é relatar um ano da experiência do ambulatório de cardiogenética num hospital universitário quaternário do SUS.

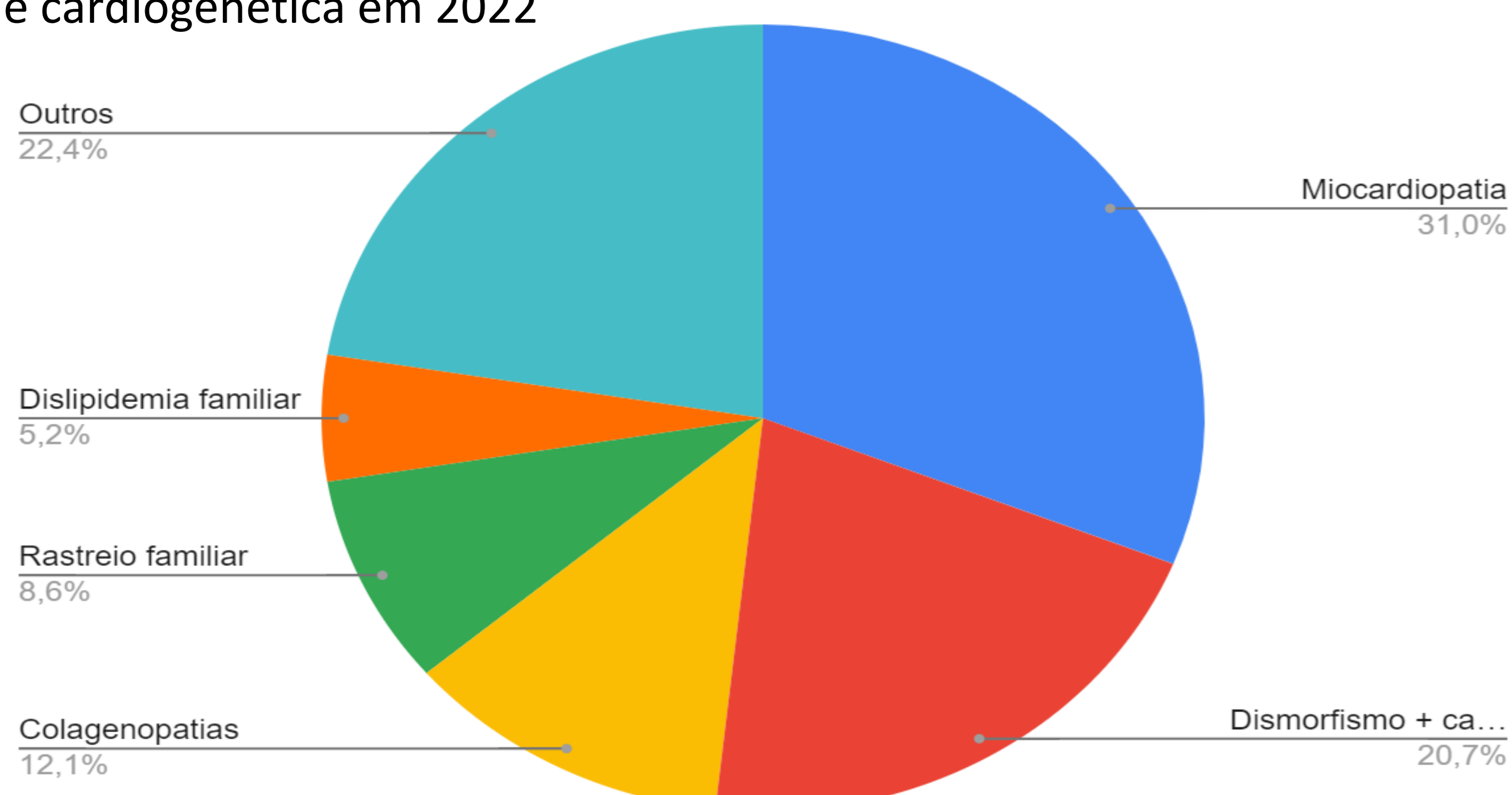
MATERIAL E MÉTODOS

Estudo descritivo do tipo relato de experiência da atuação em ambulatório constituído por equipe multidisciplinar com cardiologista pediatra e geneticista clínico. Com contribuição de internos e alunos de iniciação científica do curso de medicina, além de médicos residentes e especializando da pediatria e cardiologia. Os dados foram obtidos de janeiro de 2022 a janeiro de 2023 e as variáveis estudadas foram: idade, gênero, motivo do encaminhamento, presença de cardiopatia e síndromes genéticas, história familiar. O diagnóstico foi feito baseado na avaliação clínica, eletrocardiograma e ecocardiograma, análise citogenética e molecular. O estudo molecular foi possível devido nossa instituição ser co-participante da Rede Nacional de Genômica Cardiovascular (RENOMICA).

RESULTADOS

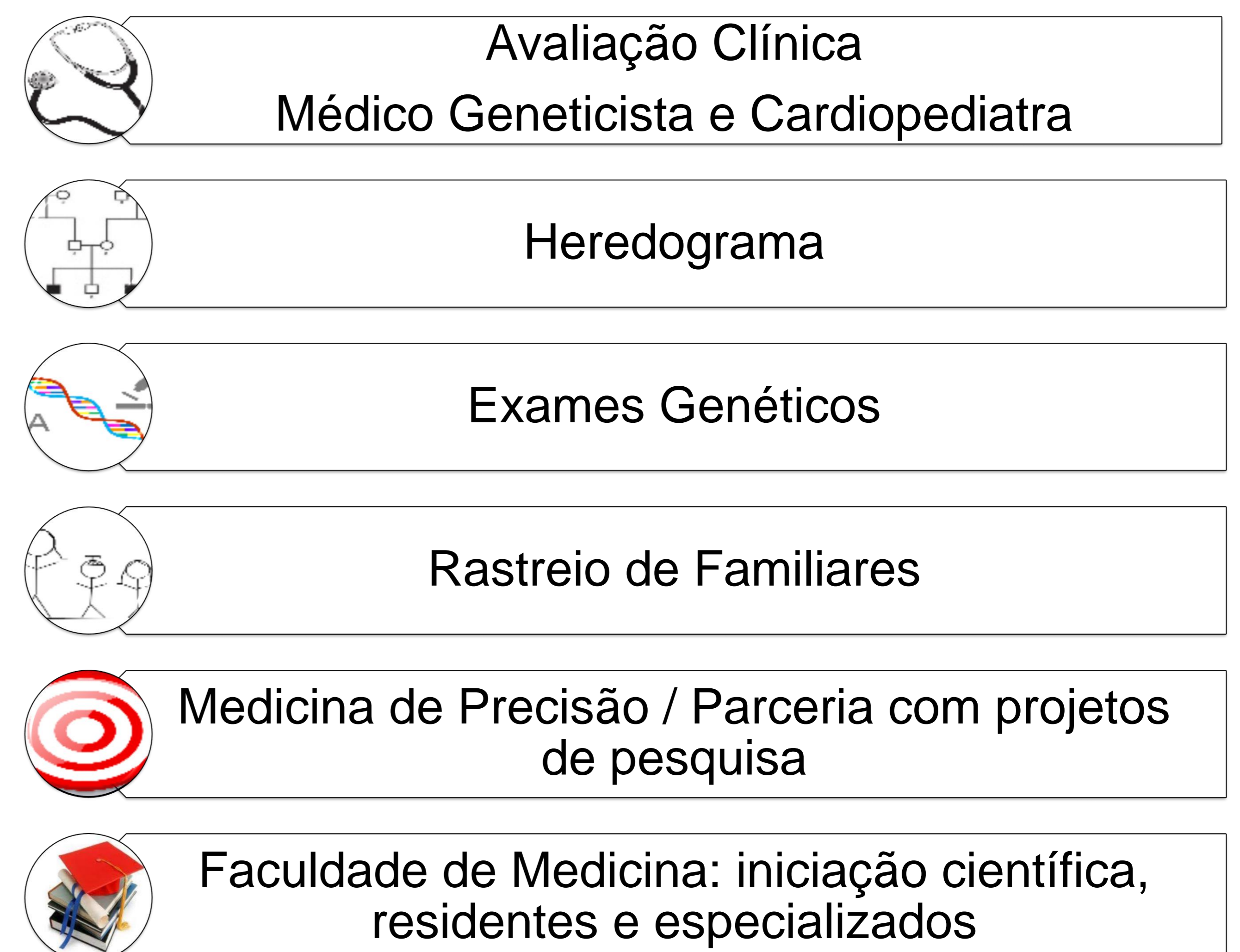
Foram atendidos 58 pacientes no período estudado, 65,5% homens (n=38), a idade variou de 2 meses a 74 anos com média de 18,4 anos e desvio padrão de 17,8. Os principais motivos de encaminhamento foram: miocardiopatias (n=18), cardiopatias congênitas e distúrbios (n=12), colagenopatias (n=7) (Gráfico 1).

Gráfico 1: Distribuição percentual do perfil de pacientes atendidos no ambulatório de cardiogenética em 2022



A história familiar com heredograma de no mínimo três gerações resultou no rastreamento de membros da família com potencial risco de desenvolver a mesma doença do probando (n=5), além da realização do aconselhamento genético. Pacientes com cardiopatias e distúrbios foram submetidos ao cariótipo e aqueles com diagnóstico de miocardiopatias hipertrófica (n=7), não compactada (n=5), arritmogênica (n=2), dilatada (n=2) ou suspeita de hipercolesterolemia familiar (n=3) realizaram o exoma através do RENOMICA.

Figura 1 : Fluxograma de atendimento no ambulatório



CONCLUSÃO

A criação deste ambulatório, que integra a genética médica e a cardiologia, é essencial no desenvolvimento do plano terapêutico individualizado de pacientes e seus familiares tornando possível a aplicação da medicina de precisão no âmbito do SUS. A participação de alunos da graduação e residentes de medicina propaga o conhecimento desta área de atuação na formação do médico.



Contato: cardiogeneticauff@gmail.com

Referências:

- Otto CM, Savla JJ, Hisama FM. Cardiogenetics: a primer for the clinical cardiologist. Heart. 2020 Jun;106(12):938-947.
- Lodato V, Parlapiano G, Cali F, Silveti MS, Adorisio R, Armando M, El Hachem M, Romano A, Dionisi-Vici C, Digilio MC, Novelli A, Drago F, Raponi M, Baban A. Cardiomyopathies in Children and Systemic Disorders When Is It Useful to Look beyond the Heart? J Cardiovasc Dev Dis. 2022 Jan 31;9(2):47.

