

Avaliação de disfunção ventricular subclínica em mulheres carreadoras de variantes patogênicas no gene DMD

40° CONGRESSO
SOCERJ2023
19 A 21
ABRIL | 2023



Eduarda Vieira Rodrigues, Daniel Luiz Messias Pereira, Claudia Elena Vedoveli Francisco, Paulo Henrique Godoy, André Casarsa Marques, Eduardo Marinho Tassi, Wilson Braz Corrêa Filho, Marcio Aloysio Freitas Siqueira Junior, Ana Paula Cassetta dos Santos Nucera e Fábio de Souza.
Escola de Medicina e Cirurgia (UNIRIO), Hospital Universitário Gaffrée e Guinle (HUGG) e Hospital São Lucas.

INTRODUÇÃO

A distrofia muscular de Duchenne (DMD) é uma doença rara, recessiva e ligada ao cromossomo X, associada a variantes patogênicas no gene DMD, acarretando ausência funcional da proteína distrofina, que exerce papel estrutural na fibra muscular, incluindo o miocárdio. Estudos demonstram que mulheres carreadoras, embora não desenvolvam distrofia muscular, tem risco aumentado de desenvolver miocardiopatia dilatada. A identificação precoce de alterações da função cardíaca pode ser relevante nesse grupo de mulheres.

OBJETIVO

Investigar disfunção ventricular esquerda (VE) subclínica avaliada pelo estudo da deformação miocárdica em mulheres carreadoras de variantes patogênicas no gene DMD.

MÉTODO

Estudo observacional e transversal que avaliou as mães de pacientes com DMD carreadoras da mutação no gene da distrofina. Foram incluídas mulheres assintomáticas, sem histórico de cardiopatia, avaliadas com ecocardiograma speckle tracking (ECO-STE) com técnica padronizada para determinação do Strain Longitudinal Global (SLG), software Philips® Epiq CVx AutoStrain. O cálculo do SLG foi realizado por dois examinadores independentes, e valores considerados reduzidos quando $< -18\%$. Variáveis contínuas foram descritas em média \pm DP e variáveis categóricas em percentuais. Utilizou-se o coeficiente de correlação intraclassa (ICC) para análise comparativa entre os resultados do SLG.

RESULTADOS

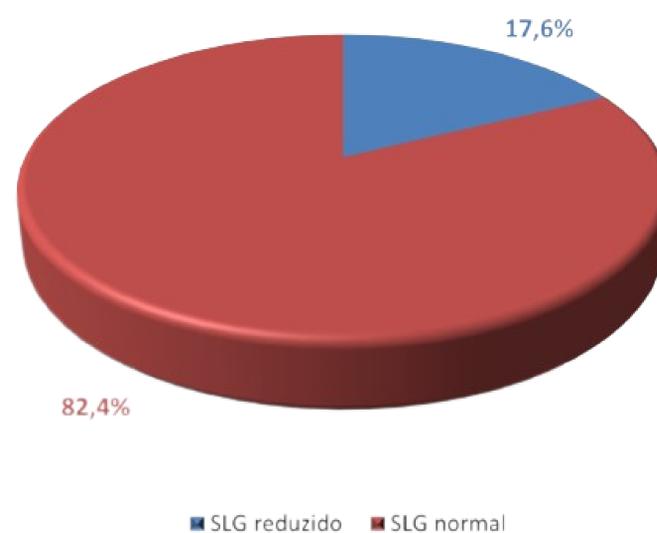
Dezessete mulheres foram avaliadas, média de idade 39 ± 5 anos, com a condição de carreadora DMD identificada aos 25 ± 5 anos. O tipo de mutação mais comum foi a deleção, identificada em 10 (59%) participantes. Nove mulheres (53%) não tinham avaliação cardiológica prévia. Todas as pacientes realizaram ECO-STE e os parâmetros ecocardiográficos estão representados na tabela 1. Não foram encontradas alterações nos diâmetros diastólico e sistólico do VE (47 ± 3 mm e 30 ± 3 mm, respectivamente) com fração de ejeção do VE normal ($62 \pm 5\%$). O SLG calculado por dois examinadores foi $-18,0 \pm 2,9\%$ e $-20,9 \pm 3,1\%$ (ICC de 0,81). SLG abaixo do limite inferior foi encontrado em 3 (17,6%) mulheres da amostra avaliada, conforme demonstrado na figura 1.

Tabela 1 - Parâmetros ecocardiográficos das mulheres carreadoras de variantes patogênicas no gene DMD

Parâmetro	Total de participantes (n=17)
Aorta, mm	$28,8 \pm 2,9$
AE, mm	$31,5 \pm 4,4$
Volume AE, mL	25 ± 10
DDVE, mm	$46,8 \pm 3,3$
DSVE, mm	$30,7 \pm 3,1$
PPVE, mm	$7,5 \pm 0,9$
SIV, mm	$7,5 \pm 0,9$
TAPSE, mm	$21,3 \pm 3,3$
Relação E/A	$1,4 \pm 0,3$
Velocidade da onda E, cm/s	$84,8 \pm 14,0$
Velocidade da onda e' lateral, cm/s	$12,9 \pm 2,9$
Velocidade da onda e' septal, cm/s	$9,6 \pm 1,5$
PSAP, mmHg	$21,7 \pm 4,4$
FE (Simpson), %	$61,9 \pm 5,2$
SLG 1, %	$-18,0 \pm 2,9$
SLG 2, %	$-21,0 \pm 3,1$

Valores representam média dos parâmetros \pm desvio padrão. AE: átrio esquerdo; DDVE: diâmetro diastólico final do ventrículo esquerdo; DSVE: diâmetro sistólico final do ventrículo esquerdo; PPVE: espessura diastólica da parede posterior do ventrículo esquerdo; SIV: espessura diastólica do septo interventricular; TAPSE: excursão sistólica do plano anular tricúspide; Relação E/A: relação da onda E pela onda A; PSAP: pressão sistólica arterial pulmonar; FE: fração de ejeção; SLG: Strain Longitudinal Global.

Figura 1 - Distribuição da amostra estudada quanto ao resultado do SLG



SLG: Strain Longitudinal Global.

CONCLUSÕES

Uma em cada seis mulheres carreadoras DMD apresentaram disfunção de VE subclínica, identificada pela redução do SLG. Nossos achados são compatíveis com outros estudos e pode representar um sinal precoce no desenvolvimento de miocardiopatia. Estudos com seguimento de longo prazo são necessários para confirmar esses resultados. Reforçamos a importância do acompanhamento cardiológico precoce desse grupo de mulheres.