**DIAGNÓSTICO PRECOCE DA CARDIOMIOPATIA HIPERTRÓFICA: AVANÇOS TECNOLÓGICOS E DESAFIOS CLÍNICOS**

Ana Elisa Vasconcelos Gavião ¹

Medicina, Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais (FCMMG), Belo Horizonte - MG, anavgaviao@gmail.com

Carlos Eduardo Sampaio ²

Medicina, Universidad Central Del Paraguay (UCP), Pedro Juan Caballero - Amambay - PY, medicina.sampaio@gmail.com

Ana Paula Moro3

Medicina, Universidade Estadual do Oeste do Paraná (UNIOESTE), Francisco Beltrão - PR, [aapmoro@gmail.com](mailto:aapmoro@gmail.com)

Maria Thaís Lucena Rodrigues Valente4

Medicina, Centro Universitário Christus (UNICHRISTUS), Fortaleza - CE, mthaisvalente@gmail.com

Henrique de Araújo Vasconcelos5

Medicina, Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife - PE, [henrique.avasconcelos@gmail.com](mailto:henrique.avasconcelos@gmail.com)

Gabriela Rigueti6

Medicina, Universidade de Marília (UNIMAR), Marília - SP, gabiirigueti@gmail.com

Leticia Vassuler Baldon7

Medicina, Universidade Federal Fluminense (UFF), Niterói - RJ, [leticiavbaldon20@gmail.com](mailto:leticiavbaldon20@gmail.com)

Gabriel de Paula da Silva8

Medicina, Centro Universitário Ingá (UNINGÁ), Maringá - PR, gabriel\_depaulagps@hotmail.com

**RESUMO: Introdução:** A cardiomiopatia hipertrófica (CMH) é uma doença genética caracterizada pelo espessamento anormal do músculo cardíaco, geralmente do ventrículo esquerdo, sem causa aparente de sobrecarga de pressão. Trata-se de uma condição relativamente comum, com uma prevalência estimada de 1:500 na população geral. A CMH é uma das principais causas de morte súbita cardíaca em jovens e atletas, tornando o diagnóstico precoce crucial para a prevenção de complicações graves, como insuficiência cardíaca e arritmias fatais. Este contexto enfatiza a importância de métodos diagnósticos avançados para melhorar os desfechos clínicos dos pacientes. **Objetivo:** O presente estudo tem como objetivo revisar a literatura existente sobre a cardiomiopatia hipertrófica, com foco em métodos de diagnóstico precoce. A revisão visa identificar as tecnologias emergentes e práticas clínicas recomendadas para a detecção precoce da CMH, bem como os principais desafios enfrentados nesse processo. **Metodologia:** Realizou-se uma revisão integrativa da literatura nas bases de dados PubMed, Scopus e Web of Science, abrangendo artigos publicados nos últimos 10 anos (2013-2023). Os critérios de inclusão foram estudos que abordaram o diagnóstico precoce da CMH, incluindo o uso de técnicas de imagem cardíaca, genética molecular, biomarcadores e outros métodos de avaliação. Foram excluídos estudos que não focavam diretamente no diagnóstico ou que tratavam exclusivamente de intervenções terapêuticas. A seleção final incluiu 32 estudos que atenderam aos critérios de elegibilidade. **Resultados:** A revisão revelou que o diagnóstico precoce da CMH depende de uma combinação de estratégias clínicas, técnicas de imagem avançadas e testes genéticos. A ecocardiografia transtorácica é o método diagnóstico inicial padrão, permitindo a avaliação da espessura da parede ventricular, da função diastólica e da presença de obstrução do trato de saída do ventrículo esquerdo. No entanto, em muitos casos, a ressonância magnética cardíaca (RMC) é recomendada como exame complementar por sua capacidade superior de caracterização do tecido miocárdico, especialmente para identificar fibrose e pequenos focos de hipertrofia que podem não ser detectados pela ecocardiografia. Os avanços na genética molecular também têm desempenhado um papel importante no diagnóstico precoce da CMH. A identificação de mutações patogênicas nos genes associados ao sarcômero, como *MYH7* e *MYBPC3*, permite a detecção de indivíduos assintomáticos em famílias com histórico de CMH, possibilitando a implementação de medidas preventivas e o monitoramento clínico contínuo. Testes genéticos de próxima geração (NGS) aumentaram a precisão diagnóstica e a acessibilidade desses exames, embora sua interpretação ainda exija cautela devido à variabilidade na expressão genética. Outros métodos, como testes de esforço, monitoramento Holter e mapeamento eletroanatômico, são usados em contextos específicos para avaliar o risco de arritmias e morte súbita, principalmente em atletas e jovens com histórico familiar de CMH. Esses métodos complementam o diagnóstico precoce e a estratificação de risco, permitindo intervenções mais direcionadas. **Considerações Finais:** A revisão indica que o diagnóstico precoce da cardiomiopatia hipertrófica é fundamental para a prevenção de complicações graves, especialmente morte súbita cardíaca. O uso combinado de técnicas de imagem avançadas, testes genéticos e biomarcadores oferece uma abordagem abrangente para a detecção precoce da doença. Estudos futuros devem focar no desenvolvimento de diretrizes claras para o uso de tecnologias emergentes no diagnóstico da CMH, bem como na implementação de estratégias de rastreamento em populações de risco.

**Palavras-Chave:** Diagnóstico precoce, Cardiomiopatia hipertrófica, Genética cardíaca.

**E-mail do autor principal:** anavgaviao@gmail.com

**REFERÊNCIAS:**

CALDERON MARTINEZ, E.; ORTIZ-GARCIA, N. Y.; HERRERA HERNANDEZ, D. A. et al. Hypertrophic cardiomyopathy diagnosis and treatment in high- and low-income countries: a narrative review. *Cureus*, v. 15, n. 10, p. e46330, 2023.

DUNGU, J. N.; HARDY-WALLACE, A.; DIMARCO, A. D.; SAVAGE, H. O. Hypertrophic cardiomyopathy. *Current Heart Failure Reports*, v. 21, n. 4, p. 428-438, 2024.

FINOCCHIARO, G.; SHEIKH, N.; BIAGINI, E. et al. The electrocardiogram in the diagnosis and management of patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Heart Rhythm*, v. 17, n. 1, p. 142-151, 2020.

GUDIGAR, A.; RAGHAVENDRA, U.; SAMANTH, J. et al. Novel hypertrophic cardiomyopathy diagnosis index using deep features and local directional pattern techniques. *Journal of Imaging*, v. 8, n. 4, p. 102, 2022.