# Editorial

# Era da Medicina Personalizada nas Miocardiopatias

***The Era of Personalized Medicine in Cardiomyopathies***

*Diane Xavier de Avila*[1,2] *e Evandro Tinoco Mesquita*[2]
*Complexo Hospitalar de Niterói,*[1] *Niterói, RJ – Brasil*
*Universidade Federal Fluminense,*[2] *Niterói, RJ – Brasil*

O aprendizado sobre as miocardiopatias (MCP) tem se aprofundado nos últimos anos. Assim, diversas visões de especialistas do nosso país estão presentes nesta edição da Revista ABC Heart Failure & Cardiomyopathy, da Família ABC, dos Arquivos Brasileiros de Cardiologia (ABC Cardiol), desde etiologias mais comuns até as mais raras e ultrarraras, com suas repercussões sistêmicas dentre as quais listam-se causas tóxicas, genéticas, periparto, de estresse, associada a diabetes, colagenoses, a interação cardiogenética e a visão do futuro com inteligência artificial e impressão 3D nas MCP.

Os avanços de imagem como a angiotomografia de coronárias no diagnóstico não invasivo da coronariopatia, a ressonância magnética e suas diversas avaliações específicas das MCP, a medicina nuclear na doença microvascular e no diagnóstico não invasivo da amiloidose por transtirretina ,por exemplo, e os testes genéticos facilitaram o reconhecimento dos diferentes fenótipos. Além disso, a partir do genótipo de determinado caso também pode ser identificada toda uma família relacionada às síndromes clínicas preexistentes. A interação entre especialidades e o *heart team* melhorou o cuidado, o manejo das doenças e assistência das famílias acometidas. Deste modo, demonstra-se imperioso o acompanhamento do geneticista e aconselhamento genético na era da medicina personalizada.

O sequenciamento genético dos pacientes diante do avanço da imagem cardíaca apontou uma nova perspectiva para estes conceitos. A classificação das miocardiopatias desde 2014 "MOGES" já enfatizava as manifestações extracardíacas, o padrão de herança familiar e a etiologia genética.[1] Os recentes estudos clínicos descrevem coortes portadoras de variantes específicas que mostram subtipos de diferentes fenótipos. Com efeito, nos próximos anos, são plausíveis novas classificações das MCP e condutas clínicas. O acompanhamento por equipes multidisciplinares especializadas em cardiogenética demonstra melhor comunicação e manejo das variantes de significado incerto que podem ter relevância na expressão clínica da MCP e que pode reclassificar a mesma. Além disso, hoje podemos contar com técnicas in vitro com identificação de gene direcionado no auxílio às famílias portadoras de variantes.[2-5]

## Palavras-chave

Cardiomiopatias; Insuficiência Cardíaca; Atenção à Saúde.

**Correspondência: Diane Xavier de Avila** •
Complexo Hospitalar de Niterói - Rua La Salle,12. CEP 24020-096, Niterói, RJ – Brasil
E-mail: dianeavilamed@gmail.com, dianeavilamed@cardiol.br

**DOI:** https://doi.org/10.36660/abchf.20230039

A genética é uma ferramenta útil no diagnóstico, estratificação de risco e manejo familiar. Atualmente, existem diretrizes com recomendações bem consolidadas quanto a sua aplicação e os subtipos de MCP, os quais podem implicar em novas oportunidades de tratamento além de maior assertividade na estratificação de risco.[5] Neste sentido, há iniciativas como o Projeto Renômica, liderado pela professora da UFRJ, Dra. Adriana Carvalho, pelo Instituto Nacional de Cardiologia. Trata-se de um programa de pesquisa que estuda causas de doenças genéticas cardiovasculares hereditárias na população brasileira do Sistema Único de Saúde (SUS).

Além deste, vale registrar o trabalho de mais de 4 décadas de estudos da FAPESP, do Dr. Eduardo Krieger e toda equipe do Incor. Concentra-se o trabalho no desenvolvimento de atividades de pesquisa focadas na identificação de marcadores moleculares associados à gênese de doenças cardiovasculares e novas abordagens terapêuticas para regeneração cardíaca. Exemplos de rede colaborativa no SUS para o avanço do ensino e pesquisa na genética.

No Hospital Universitário Antônio Pedro, pela Faculdade de Medicina da Universidade Federal Fluminense (UFF), tem o Ambulatório de Cardiogenética, liderado pela Dra. Raquel Germer, geneticista, e as cardiopediatras Dra. Aurea Grippa e Dra. Ana Flávia Malheiros Torbey. Também na UFF, tem o projeto liderado pelo Professor Claudio Tinoco Mesquita, de impressão 3D no laboratório Healthscience. São exemplos de iniciativas que colaboram com ensino e pesquisa nas MCP.

Diga-se, em letras objetivas, a amiloidose seria a primeira cardiomiopatia neste paradigma da medicina personalizada. À toda evidência, vem rompendo barreiras em diagnóstico e tratamento, desde a dosagem de cadeias leves livres, vermelho-congo positivo à luz polarizada à espectrometria de massas. Do transplante hepático até o estabilizador de tetrâmeros amiloides, o RNA de interferência, oligonucleotideos *antissense* e edição gênica. Existem muitos estudos em andamento e, portanto, perspectivas de melhor prognóstico e sobrevida.[6-8]

Diante deste contexto, centros especializados são necessários para acompanhamento destes pacientes portadores de MCP. No entanto, há de se considerar que tal pesquisa e tratamento ainda exigem altos custos. Particularmente, as doenças raras merecem atenção especial e acompanhamento multidisciplinar. Considerando-se o cenário exposto, nasceu a ideia da elaboração de um livro de duas etiologias raras de MCP, *Amyloidosis and Fabry Disease: A Clinical Guide* pela Editora Springer, como editores Dra. Diane Ávila e Dr. Humberto Villacorta. Um livro que contou com a participação de grandes líderes brasileiros e de grandes

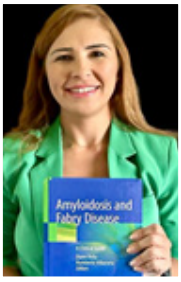
centros mundiais, com incentivo científico da Pós-Graduação em Ciências Cardiovasculares da UFF.

Com as devidas honras e homenagens, o Professor Claudio Rapezzi, um grande colaborador científico nas MCP, faleceu em 2022, tendo contribuído com inúmeros trabalhos em cardiogenética.

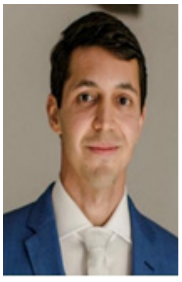
Em nome da Dra. Lídia Zytynski Moura, editora-chefe da Revista ABC HF, dos Drs. Evandro Tinoco Mesquita e Marcus Simões, editores convidados em nome da diretoria do Grupo de Estudos de Miocardiopatias (GEMIC), agradecemos a todos os autores desta edição e a Dra. Diane Xavier de Ávila e Dr. Vagner Madrini Junior pela colaboração na construção desta edição.

*Dra. Lídia Zytynski Moura*

*Dr. Evandro Tinoco Mesquita*




*Dra. Diane Xavier de Ávila*



*Dr. Vagner Madrini Junior*

## Referências

1. Arbustini E, Narula N, Tavazzi L, Serio A, Grasso M, Favalli V, et al. The MOGE(S) Classification of Cardiomyopathy for Clinicians. J Am Coll Cardiol. 2014;64(3):304-18. doi: 10.1016/j.jacc.2014.05.027.
2. Yang M, Kim JW. Principles of Genetic Counseling in the Era of Next-Generation Sequencing. Ann Lab Med. 2018;38(4):291-5. doi: 10.3343/alm.2018.38.4.291.
3. Elliott PM, Anastasakis A, Borger MA, Borggrefe M, Cecchi F, Charron P, et al. 2014 ESC Guidelines on Diagnosis and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy: The Task Force for the Diagnosis and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy of the European Society of Cardiology (ESC). Eur Heart J. 2014;35(39):2733-79. doi: 10.1093/eurheartj/ehu284.
4. Maron BJ, Desai MY, Nishimura RA, Spirito P, Rakowski H, Towbin JA, et al. Diagnosis and Evaluation of Hypertrophic Cardiomyopathy: JACC State-of-the-Art Review. J Am Coll Cardiol. 2022;79(4):372-89. doi: 10.1016/j.jacc.2021.12.002.
5. Semsarian C, Ingles J, Ross SB, Dunwoodie SL, Bagnall RD, Kovacic JC. Precision Medicine in Cardiovascular Disease: Genetics and Impact on Phenotypes: JACC Focus Seminar 1/5. J Am Coll Cardiol. 2021;77(20):2517-30. doi: 10.1016/j.jacc.2020.12.071.
6. Simões MV, Fernandes F, Marcondes-Braga FG, Scheinberg P, Correia EB, Rohde LEP, et al. Position Statement on Diagnosis and Treatment of Cardiac Amyloidosis - 2021. Arq Bras Cardiol. 2021;117(3):561-98. doi: 10.36660/abc.20210718.
7. Xiao-Jie L, Hui-Ying X, Zun-Ping K, Jin-Lian C, Li-Juan J. CRISPR-Cas9: a New and Promising Player in Gene Therapy. J Med Genet. 2015;52(5):289-96. doi: 10.1136/jmedgenet-2014-102968.
8. Kittleson MM, Ruberg FL, Ambardekar AV, Brannagan TH, Cheng RK, Clarke JO, et al. 2023 ACC Expert Consensus Decision Pathway on Comprehensive Multidisciplinary Care for the Patient with Cardiac Amyloidosis: A Report of the American College of Cardiology Solution Set Oversight Committee. J Am Coll Cardiol. 2023;81(11):1076-126. doi: 10.1016/j.jacc.2022.11.022.

Este é um artigo de acesso aberto distribuído sob os termos da licença de atribuição pelo Creative Commons