

Prevalência e Caracterização do Fenótipo de Cardiomiopatia Hipertrófica Avaliado por Ecocardiografia em uma População Adulta Brasileira: O Estudo ELSA-Brasil

Prevalence and Characterization of the Hypertrophic Cardiomyopathy Phenotype Assessed by Echocardiography in an Adult Brazilian Population: The ELSA-Brasil Study

Amadeu Antonio Bertuol Filho,^{1,2} Alexandre da Costa Pereira,³ Angela Barreto Santiago Santos,^{2,4} Antonio Luiz Pinho Ribeiro,⁵ Bruce Bartholow Duncan,² Eduardo Gatti Pianca,^{2,4} Fernando Luis Scolari,⁴ Murilo Foppa^{2,4}

Universidade do Extremo Sul Catarinense,¹ Criciúma, SC – Brasil

Universidade Federal do Rio Grande do Sul,² Porto Alegre, RS – Brasil

Instituto do Coração do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo,³ São Paulo, SP – Brasil

Hospital de Clínicas de Porto Alegre,⁴ Porto Alegre, RS – Brasil

Universidade Federal de Minas Gerais,⁵ Belo Horizonte, MG – Brasil

Resumo

Fundamento: A cardiomiopatia hipertrófica (CMH) é uma doença cardíaca de origem genética, associada a impacto clínico significativo. Embora sua epidemiologia esteja bem descrita em países desenvolvidos, a prevalência da CMH em populações latino-americanas permanece pouco definida.

Objetivo: Estimar a prevalência do fenótipo ecocardiográfico de CMH e descrever suas características clínicas e ecocardiográficas em uma grande coorte de adultos brasileiros.

Métodos: O estudo ELSA-Brasil é uma coorte multicêntrica que inclui 15.105 servidores públicos ativos e aposentados, com idades entre 35 e 74 anos na linha de base com extensa coleta de dados clínicos em cada centro de investigação. Os exames ecocardiográficos realizados na linha de base foram revisados, e os participantes foram classificados como portadores de CMH Definitiva quando os critérios diagnósticos estabelecidos foram atendidos. A prevalência de CMH e seus respectivos intervalos de confiança de 95% (IC 95%) foram calculados. Indivíduos que preencheram critérios limítrofes foram classificados como CMH Possível. Valores $p < 0,05$ foram considerados estatisticamente significativos.

Resultados: Entre os 3.267 participantes submetidos à ecocardiografia na linha de base (idade média de 64 ± 9 anos; 53% mulheres), cinco indivíduos preencheram os critérios diagnósticos para CMH, dos quais 80% eram mulheres. A prevalência estimada de CMH foi de 0,15% (IC 95%, 0,05%-0,36%). Três participantes apresentaram fenótipo de hipertrofia septal, e todos os casos classificados como CMH Definitiva exibiram alterações eletrocardiográficas. Outros 19 participantes foram classificados como CMH Possível, sem diferenças estatisticamente significativas em comparação com o grupo de CMH Definitiva.

Conclusão: A prevalência de CMH nesta coorte brasileira foi de aproximadamente 1,5 por 1.000 indivíduos, valor consistente com o observado em outras populações. A maioria dos casos de CMH ocorreu em mulheres e frequentemente com condições metabólicas associadas. Esses achados fornecem dados inéditos sobre a epidemiologia e o perfil clínico da CMH no Brasil e destacam a necessidade de pesquisas adicionais sobre cardiomiopatias genéticas na América Latina.

Palavras-chave: Cardiomiopatia Hipertrófica; Estudos Transversais; Ecocardiografia; Insuficiência Cardíaca.

Abstract

Background: Hypertrophic cardiomyopathy (HCM) is a genetically inherited cardiac disease with significant clinical impact. Although its epidemiology is well described in developed countries, the prevalence of HCM in Latin American populations remains poorly defined.

Objective: To estimate the prevalence of the HCM phenotype and describe its clinical and echocardiographic characteristics in a large adult Brazilian cohort.

Correspondência: Murilo Foppa •

Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Rua Ramiro Barcelos, 2350, Bloco A. CEP 90035-903, Porto Alegre, RS – Brasil

E-mail: mfoppa@gmail.com, mufoppa@hcpa.edu.br

Artigo recebido em 18/02/2025, revisado em 10/09/2025, aceito em 23/10/2025

Editor responsável pela revisão: Nuno Bettencourt

DOI: <https://doi.org/10.36660/abc.20250116>

Methods: The ELSA-Brasil study is a multicenter cohort including 15,105 active and retired public servants aged 35-74 years at baseline. Comprehensive clinical data collection was conducted at each investigation center. Baseline echocardiographic examinations were reviewed, and participants were classified as having Definitive HCM if established diagnostic criteria were met. The prevalence of HCM and its 95% CI were calculated. Individuals meeting borderline criteria were classified as Possible HCM. A p-value < 0.05 was considered statistically significant.

Results: Among 3,267 participants who underwent echocardiography at baseline (mean age 64 ± 9 years; 53% women), five individuals met diagnostic criteria for HCM, of whom 80% were women. The estimated prevalence of HCM was 0.15% (95% CI, 0.05%-0.36%). Three participants exhibited a septal hypertrophy phenotype, and all cases of Definite HCM showed abnormal electrocardiographic findings. A total of 19 additional participants were classified as Possible HCM, with no statistically significant differences compared with the Definitive HCM group.

Conclusion: The prevalence of HCM in this Brazilian cohort was approximately 1.5 per 1,000 individuals, consistent with rates reported in other populations. Most cases of HCM occurred in women and were frequently associated with metabolic conditions. These findings provide novel data on the epidemiology and clinical profile of HCM in Brazil and highlight the need for further research on genetic cardiomyopathies in Latin America.

Keywords: Hypertrophic Cardiomyopathy; Cross-Sectional Studies; Echocardiography; Heart Failure.

Full texts in English - <https://abccardiol.org/en/>

Figura Central: Prevalência e Caracterização do Fenótipo de Cardiomiopatia Hipertrofica Avaliado por Ecocardiografia em uma População Adulta Brasileira: O Estudo ELSA-Brasil



Arq Bras Cardiol. 2026; 123(1):e20250116

CMH: cardiomiopatia hipertrofica.

Introdução

A cardiomiopatia hipertrofica (CMH) é a doença cardíaca hereditária de origem genética mais comum. Está associada a risco aumentado de morte súbita cardíaca, arritmias e insuficiência cardíaca.¹ O diagnóstico da CMH baseia-se principalmente na evidência de hipertrofia septal assimétrica detectada por métodos de imagem, geralmente assimétrica em sua distribuição e não atribuível a outras causas.² A ecocardiografia transtorácica (ETT) é o principal método diagnóstico para a identificação da hipertrofia do VE e de outras características estruturais e funcionais associadas à CMH.³

Tradicionalmente, a prevalência da CMH tem sido estimada em aproximadamente 1 caso para cada 500 indivíduos, com ocorrência ligeiramente maior em homens.⁴ No entanto,

avanços nos testes genéticos e nos métodos de imagem cardíaca, particularmente entre familiares de indivíduos afetados, sugerem taxas de prevalência mais elevadas, alcançando até 1 caso para cada 200 indivíduos.⁵ A maioria dos estudos epidemiológicos utilizou a ETT para identificar hipertrofia assimétrica do VE em coortes populacionais.⁶⁻⁸ Alguns estudos incorporaram eletrocardiograma (ECG) ou triagem clínica antes da realização da ecocardiografia e relataram estimativas de prevalência semelhantes.⁸⁻¹⁰ Embora o número absoluto de casos identificados em estudos baseados em ETT tenha sido geralmente pequeno, frequentemente inferior a 25 indivíduos, essas investigações forneceram informações fundamentais sobre a prevalência da CMH. Mais recentemente, análises em larga escala baseadas em códigos da Classificação Internacional de Doenças, 10ª Revisão,

provenientes de bases de dados administrativas e de sistemas de saúde, relataram estimativas de prevalência mais baixas, em torno de 1 caso para cada 2.000 indivíduos.¹¹⁻¹⁴

Em contraste, os dados epidemiológicos sobre a prevalência da CMH no Brasil e na América Latina permanecem limitados.¹⁵ Os estudos disponíveis nessas regiões têm se concentrado, em sua maioria, em análises descritivas derivadas de registros de pacientes com CMH.¹⁶⁻¹⁹ A América Latina e o Caribe possuem uma população superior a 650 milhões de habitantes e caracterizam-se por ampla heterogeneidade genética, resultante da miscigenação entre populações indígenas e imigrantes europeus e africanos.²⁰ Pesquisas sobre doenças genéticas nessa região ainda se encontram em estágio inicial.²¹

O presente estudo teve como objetivo estimar a prevalência do fenótipo de CMH identificado por ETT entre os participantes do Estudo Longitudinal de Saúde do Adulto (ELSA-Brasil). Foi realizada uma análise descritiva transversal para avaliar a prevalência da CMH em uma população adulta brasileira urbana e caracterizar as características fenotípicas associadas.

Métodos

População do estudo

A coorte ELSA-Brasil é composta por servidores públicos de seis instituições públicas de ensino e pesquisa localizadas em capitais brasileiras. O ELSA-Brasil foi concebido para o estudo de doenças crônicas não transmissíveis. Um total de 15.105 participantes, com idades entre 35 e 74 anos, foi incluído, com estratificação por sexo, faixa etária e categoria ocupacional. Avaliações abrangentes na linha de base foram realizadas em cada centro de investigação entre 2008 e 2010. Essas avaliações incluíram exames demográficos, clínicos, laboratoriais e complementares, além de visitas de seguimento. Descrições detalhadas do desenho do estudo, das avaliações e dos procedimentos de acompanhamento foram previamente publicadas.^{22,23} O estudo ELSA-Brasil está em conformidade com a versão mais recente da Declaração de Helsinque e foi aprovado pelos comitês de ética em pesquisa institucionais de cada centro participante. Todos os participantes forneceram termos de consentimento livre e esclarecido por escrito.

Foram incluídos na presente análise os participantes que realizaram ETT completo na linha de base. Esse subgrupo foi composto por indivíduos com idade igual ou superior a 60 anos ($n = 2.933$) e por uma subamostra aleatória correspondente a 10% de toda a coorte ($n = 1.543$).

Parâmetros clínicos e demográficos

Os dados demográficos e clínicos foram obtidos a partir do banco de dados do ELSA-Brasil. As variáveis incluídas foram sexo, idade, medidas antropométricas, raça autorreferida (branca, preta, parda ou outra) e história familiar de morte súbita. O perfil de risco cardiometabólico foi definido com base nos dados coletados na visita inicial. Hipertensão arterial foi definida como pressão arterial sistólica (PAS) $\geq$

140 mmHg, pressão arterial diastólica $\geq$ 90 mmHg ou uso de medicação anti-hipertensiva nas 2 semanas anteriores. Diabetes foi definido como relato prévio da condição ou uso de medicação hipoglicemiante, bem como pela presença de glicemia de jejum $\geq$ 126 mg/dl, hemoglobina glicada $\geq$ 6,5% ou glicemia plasmática $\geq$ 200 mg/dl após sobrecarga oral de glicose com 75 g. Obesidade foi definida como índice de massa corporal $\geq$ 30 kg/m².

Os dados laboratoriais incluíram medidas da função renal, colesterol total, colesterol de lipoproteína de alta densidade e triglicerídeos. O risco cardiovascular foi estimado utilizando as equações de coorte combinada descritas na Diretriz de 2013 do American College of Cardiology/American Heart Association para Avaliação do Risco Cardiovascular.²⁴

Eletrocardiograma

Um ECG padrão de 12 derivações foi realizado em cada centro de investigação durante a visita inicial, utilizando o equipamento Burdick Atria 6100 (Davis Medical Electronics, Califórnia, EUA). Os traçados de ECG foram transferidos digitalmente para um centro central de leitura e armazenados em um banco de dados eletrônico. A análise automatizada foi realizada por meio do algoritmo de interpretação de ECG de Glasgow. Os registros considerados anormais foram posteriormente revisados manualmente de acordo com os critérios do Código de Minnesota.^{25,26}

Os achados de ECG foram categorizados em i) distúrbios de condução, incluindo bloqueio atrioventricular, bloqueio completo ou incompleto de ramo, desvio do eixo, ondas delta ou ondas Q patológicas; ii) alterações de repolarização, incluindo desvios do segmento ST, ondas T aumentadas e/ou invertidas ou alterações do intervalo QT; e iii) hipertrofia do VE, definida de acordo com os critérios do Código de Minnesota.

Ecocardiografia transtorácica

Entre 2008 e 2010, ecocardiografistas treinados realizaram todos os exames de ETT na linha de base nos centros de investigação, utilizando sistemas de ultrassonografia padronizados (Aplio XG; Toshiba Corporation, Tochigi, Japão). As interpretações preliminares foram registradas localmente e encaminhadas ao centro de leitura ecocardiográfica do ELSA-Brasil juntamente com os conjuntos de imagens. As análises finais foram realizadas em estação de trabalho dedicada (CompACS 10.5, Medimatic Srl, Itália).

O diâmetro do átrio esquerdo, a espessura da parede do VE e as dimensões das câmaras cardíacas foram mensurados na janela paraesternal longitudinal. Os volumes atriais foram calculados pelo método de Simpson a partir das janelas apicais. Foram obtidos registros Doppler colorido e espectral dos fluxos mitral, aórtico e tricúspide, bem como das velocidades do anel mitral. Os leitores também avaliaram qualitativamente a presença de hipertrofia do VE, gradientes intracardíacos anormais, alterações da contratilidade segmentar, doença valvar e outros achados relevantes. Os protocolos de aquisição e interpretação das imagens foram desenvolvidos de acordo com as diretrizes ecocardiográficas contemporâneas.²⁷

Definição do fenótipo hipertrófico

O fenótipo de CMH Definitiva foi definido com base nos seguintes critérios ecocardiográficos: i) espessura assimétrica da parede do VE ≥ 15 mm; ou ii) hipertrofia apical inequívoca, com espessura parietal superior à dos segmentos basais.²⁸

Características de suporte incluíram razão de espessura entre paredes contralaterais superior a 1,5 e a presença de movimento sistólico anterior (SAM) da valva mitral, definido como deslocamento sistólico do folheto mitral ou das estruturas cordais em direção à via de saída do VE.

O fenótipo de CMH Possível foi definido como espessura assimétrica da parede do VE de 13-15 mm; espessura simétrica da parede do VE ≥ 15 mm; ou presença de características secundárias sugestivas de cardiomiopatia primária, incluindo SAM, criptas miocárdicas ou deslocamento dos músculos papilares.

Para a identificação dos casos de CMH, dois ecocardiografistas experientes (A.B. e M.F.) revisaram independentemente todos os exames ecocardiográficos com espessura da parede do VE > 13 mm reportada no centro de leitura central ($n = 170$). As discordâncias foram resolvidas por consenso. Participantes com causa alternativa para hipertrofia do VE, como hipertensão arterial estágio 3 ou doença valvar esquerda moderada a grave (excluindo SAM), não foram classificados como portadores de fenótipo de CMH. Exames com qualidade de imagem inadequada ou com encurtamento das janelas foram excluídos.

Os casos de CMH Definitiva e CMH Possível foram adicionalmente classificados nos subtipos septal, apical ou concêntrico, de acordo com a região predominante de hipertrofia do VE.³ O subtipo concêntrico foi definido pela presença de hipertrofia envolvendo duas paredes opostas do VE. O SAM foi identificado pelo deslocamento anterior do folheto mitral em direção à via de saída do VE durante a sístole. A obstrução subvalvar em repouso foi quantificada em mmHg por meio do Doppler de onda contínua. As medidas quantitativas das câmaras cardíacas e os parâmetros de função diastólica foram obtidos a partir do banco de dados final de ecocardiografia do ELSA-Brasil.

Análise estatística

A prevalência de CMH foi calculada como a proporção de indivíduos que preencheram os critérios diagnósticos para CMH Definitiva em relação ao número total de participantes incluídos na análise. Os intervalos de confiança de 95% (IC 95%) foram estimados pelo método do escore de Wilson.²⁹

Estatísticas descritivas foram utilizadas para caracterizar a população geral do estudo e os subgrupos de CMH (Definitiva e Possível). As variáveis categóricas foram apresentadas como frequências absolutas e percentuais e comparadas por meio do teste do qui-quadrado. A normalidade das variáveis contínuas foi avaliada pelo teste de Shapiro-Wilk, pela análise de assimetria e curtose e pela inspeção visual de histogramas. As variáveis com distribuição normal foram apresentadas como média $\pm$ desvio-padrão e comparadas utilizando o teste *t* de Student não pareado. As variáveis com distribuição não normal foram apresentadas como mediana (intervalo interquartil) e comparadas pelo teste de *U* de Mann-Whitney. Todos os testes foram bicaudais, e valores

$p < 0,05$ foram considerados estatisticamente significativos. As análises estatísticas foram realizadas utilizando o software Stata versão 14.0 (StataCorp LP, College Station, TX, EUA).

Resultados

Dos 4.476 participantes inicialmente elegíveis para a presente análise, 3.267 (idade média de 64 ± 9 anos; 53% mulheres) completaram a ETT na linha de base com imagens arquivadas interpretáveis (Figura 1). Não foram observadas diferenças significativas nas características demográficas ou clínicas entre os participantes incluídos na análise e aqueles excluídos (Tabela Suplementar 1). A Tabela 1 apresenta as características gerais da população do estudo, e a Tabela 2 apresenta os achados ecocardiográficos detalhados.

Cinco participantes preencheram os critérios ecocardiográficos para o fenótipo de CMH Definitiva, resultando em uma prevalência estimada de 0,15% (IC 95%, 0,05%-0,36%), o que corresponde a aproximadamente 1 caso a cada 667 indivíduos (Figura Central). Um participante com padrão de hipertrofia concêntrica não foi classificado como portador de CMH em razão da presença concomitante de hipertensão arterial estágio 3. Os participantes classificados como CMH Definitiva apresentaram idade média de 64 ± 3 anos, sendo quatro mulheres (80%). A Tabela 3 detalha as características clínicas e ecocardiográficas individuais.

Entre os casos de CMH Definitiva, a hipertrofia septal foi o subtipo mais frequente, observada em três participantes. Nenhum desses indivíduos apresentou obstrução da via de saída do VE em repouso; entretanto, um participante apresentou SMA típico, associado a insuficiência mitral leve. Um participante apresentou fenótipo apical, caracterizado por espessura parietal de 11 mm, obliteração sistólica dos segmentos apicais do VE e ausência do afinamento basal-apical esperado da espessura parietal. O caso restante apresentou hipertrofia envolvendo as regiões apical, septal e inferior do VE, sem alterações da contratilidade segmentar, sendo classificado como fenótipo de CMH concêntrica. Em comparação com a população geral do estudo, os casos de CMH Definitiva apresentaram menores dimensões da cavidade do ventrículo esquerdo, alta prevalência de hipertrofia do VE e evidências de remodelamento concêntrico. Também foram observadas características de disfunção diastólica, incluindo aumento dos volumes do átrio esquerdo, redução da velocidade diastólica precoce do anel mitral (e') e elevação da relação E/e' .

Todos os participantes com fenótipo de CMH Definitiva encontravam-se em ritmo sinusal e não relataram história de fibrilação ou flutter atrial. Alterações de repolarização foram evidentes em todos os casos ao ECG, embora nenhuma tenha preenchido os critérios do Código de Minnesota para hipertrofia do VE. Distúrbios de condução foram identificados em quatro dos cinco indivíduos.

Um total de 19 participantes foi classificado como portador de fenótipo de CMH Possível. Esse grupo apresentou alta prevalência de hipertensão arterial (94%; PAS média de 149 ± 26 mmHg), diabetes (50%), obesidade (41%) e doença renal crônica estágio 3 ou maior (37%). Destes, 14 indivíduos (73%) apresentaram espessamento assimétrico do septo interventricular anterior que não excedeu o limiar

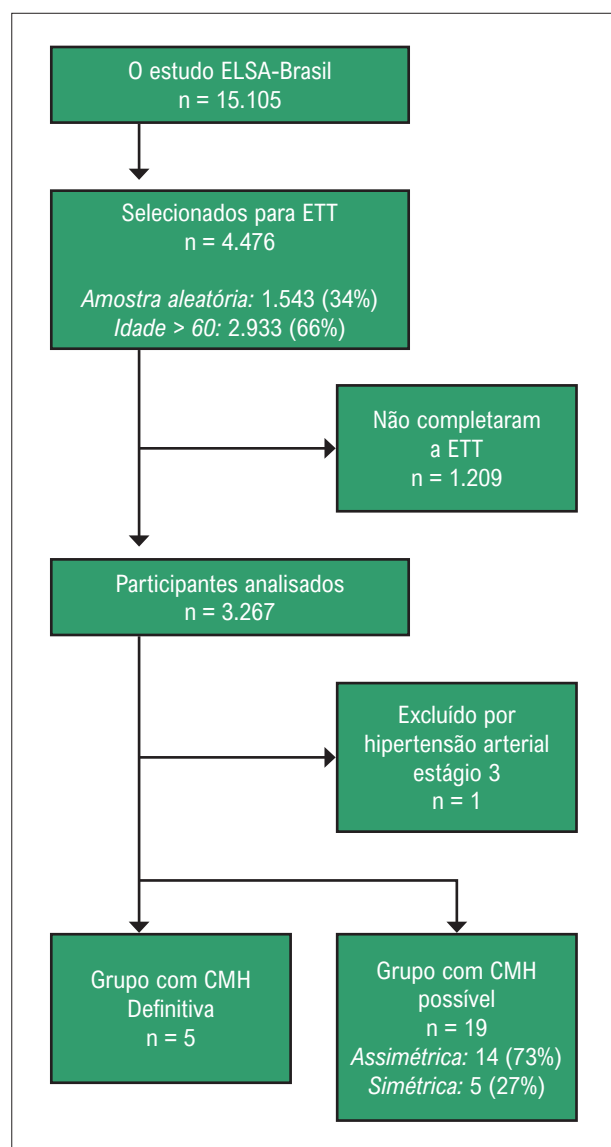


Figura 1 – Fluxograma do estudo. CMH: cardiomiopatia hipertrofica; ETT: exame ecocardiográfico transtorácico.

diagnóstico de 15 mm. Os cinco participantes restantes apresentaram padrão concêntrico, com envolvimento simétrico das paredes do VE.

As Tabelas 1 e 2 apresentam as comparações entre os grupos de CMH Definitiva e CMH Possível. Ambos os grupos apresentaram elevadas taxas de hipertensão arterial e excesso de peso, sem diferenças estatisticamente significativas. Padrões semelhantes foram observados quanto à história familiar de morte súbita e aos achados de ECG. Os participantes do grupo CMH Definitiva tenderam a apresentar menores dimensões da cavidade do VE e remodelamento concêntrico mais pronunciado. No entanto, o pequeno número de casos de CMH Definitiva resultou em intervalos de confiança amplos e poder estatístico limitado para comparações entre os grupos.

Discussão

Nesta análise baseada em ecocardiografia de uma grande coorte de servidores públicos ativos e aposentados de importantes centros urbanos brasileiros, observou-se que a prevalência de CMH foi de 1,5 por 1.000 indivíduos. Essa estimativa é compatível com os achados de grandes estudos populacionais sobre CMH conduzidos no hemisfério norte.^{6,10}

Os dados epidemiológicos sobre a prevalência de CMH na América Latina permanecem escassos. Ainda assim, os padrões ecocardiográficos observados no presente estudo são amplamente consistentes com relatos baseados em registros da região. Espinola-Zavaleta et al.¹⁵ descreveram predomínio de hipertrofia septal assimétrica e não obstrutiva entre pacientes mexicanos. Dois estudos brasileiros relataram achados semelhantes: predominância do sexo feminino, representando 52% dos casos no estudo de Arteaga et al.¹⁶ e 60% no estudo de Mattos et al.,¹⁷ com maior frequência de fenótipos septais. Em contraste, de Leon et al.³⁰ descreveram uma coorte colombiana caracterizada por predomínio do sexo masculino, maior frequência de fenótipos septais obstrutivos e baixa prevalência de sobrepeso e obesidade (8%).

No presente estudo, a maioria dos indivíduos com CMH Definitiva era composta por mulheres em idade adulta tardia. Embora a CMH tenha sido tradicionalmente considerada uma doença de indivíduos mais jovens,³¹ evidências crescentes indicam aumento da incidência e da prevalência em populações mais idosas, o que é consistente com os achados observados. Moon et al.¹² demonstraram forte associação entre idade e a incidência de CMH em uma população coreana. De forma semelhante, Bai et al.¹³ relataram aumento progressivo tanto da incidência quanto da prevalência ao longo de um período de 10 anos em uma coorte chinesa estável. A penetrância relacionada à idade é uma característica reconhecida da CMH; indivíduos com genótipo positivo e fenótipo negativo podem desenvolver doença manifesta mais tardiamente na vida.^{32,33} Embora a distribuição etária mais avançada da amostra submetida à ecocardiografia no ELSA-Brasil possa explicar parcialmente a prevalência observada, os achados também podem refletir um curso clínico relativamente mais benigno entre indivíduos diagnosticados em idades mais avançadas.

Os participantes do estudo ELSA-Brasil apresentaram elevada carga global de distúrbios metabólicos.²² De forma consistente com esse perfil, mais da metade dos indivíduos com CMH Definitiva e praticamente todos aqueles classificados como CMH Possível apresentaram hipertensão arterial. A hipertensão é comum em pacientes idosos com CMH e pode influenciar a expressão fenotípica e a apresentação clínica da doença.³⁴ Uma coorte espanhola de CMH relatou menor prevalência de mutações sarcoméricas entre indivíduos hipertensos, sugerindo possível modulação fenotípica.³⁵ Além disso, a maioria dos casos de CMH no presente estudo apresentava sobrepeso ou obesidade. A obesidade tornou-se cada vez mais prevalente em todo o mundo³⁶ e tem sido relatada em 25%-37% dos pacientes com CMH.^{37,38} O excesso de peso corporal tem sido associado a maior espessura da parede do VE, dilatação das câmaras cardíacas e pior

Tabela 1 – Características demográficas, clínicas e de ECG da população do estudo e comparação entre os grupos com CMH Definitiva e CMH Possível no estudo ELSA-Brasil

Característica	População do estudo (n = 3.267)	CMH Definitiva (n = 5)	CMH Possível (n = 19)	Valor p*
Idade, anos	62 [57–67]	64 [61–67]	64 [62–71]	0,45
Sexo feminino, n (%)	1.728 (53)	4 (80)	6 (32)	0,051
Raça				0,34
Preta	497 (15)	2 (40)	6 (32)	
Parda	801 (25)	2 (40)	3 (16)	
Branca	1.798 (56)	1 (20)	10 (53)	
História familiar de morte súbita	972 (30)	3 (60)	7 (37)	0,35
Hipertensão arterial	1.667 (51)	4 (80)	18 (95)	0,29
Diabetes melito	764 (23)	2 (40)	11 (58)	0,47
Obesidade	724 (22)	3 (60)	8 (41)	0,46
Sobrepeso	1.399 (43)	2 (40)	7 (37)	0,89
IMC, kg/m ²	27,0 ± 4,5	32,5 ± 9,1	29,8 ± 5,9	0,42
DRC†	364 (11)	0	7 (37)	0,11
TFGe, ml/min/1,73 m ²	79 [68–90]	67 [62–78]	69 [58–84]	0,97
PAS, mmHg	126 ± 18	139 ± 11	149 ± 27	0,47
PAD, mmHg	76 ± 10	86 ± 9	84 ± 15	0,75
Risco de DCVA em 10 anos, %	8,4 [3,5–16,8]	8,4 [7,6–26,9]	23,5 [14,6–41,0]	0,12
ECG				
FC, bpm	65 ± 10	73 ± 14	67 ± 8	0,21
Fibrilação ou flutter atrial	29 (0,9)	0	0	—
Distúrbios de condução	1.107 (34)	4 (80)	13 (68)	0,61
Alterações de repolarização	945 (29)	5 (100)	10 (53)	0,05
Hipertrofia do VE	22 (0,7)	0	0	—

CMH: cardiomiopatia hipertrófica; DCVA: doença cardiovascular aterosclerótica; DRC: doença renal crônica; ECG: eletrocardiograma; FC: frequência cardíaca; IMC: índice de massa corporal; PAD: pressão arterial diastólica; PAS: pressão arterial sistólica; TFGe: taxa de filtração glomerular estimada; VE: ventrículo esquerdo. Os dados são apresentados como n (%), média ± desvio-padrão ou mediana [intervalo interquartil]. *Valor p para a comparação entre os grupos com CMH Definitiva e CMH Possível. †Definida como TFGe < 60 ml/min/1,73 m².

estado funcional.³⁹ Também pode exacerbar gradientes da via de saída do VE e aumentar a carga de fibrilação atrial.³⁸ Park et al.⁴⁰ observaram maiores taxas de diagnóstico de CMH entre indivíduos com sobrepeso e obesidade. Estudos recentes sugerem que a obesidade pode contribuir para o desenvolvimento ou a expressão do fenótipo de CMH, mesmo em indivíduos sem mutações genéticas identificáveis.^{37,41} Por exemplo, Faria et al.⁴² relataram maiores taxas de obesidade e idade mais avançada ao diagnóstico entre pacientes com CMH genótipo-negativo em comparação com casos genótipo-positivos. Em conjunto, esses achados sugerem que condições metabólicas e hemodinâmicas alteradas associadas à obesidade e à hipertensão podem influenciar a expressão do fenótipo de CMH.

A inclusão de indivíduos classificados como CMH Possível teve caráter exploratório. Esse grupo apresentou elevada prevalência de hipertensão arterial, obesidade e função renal anormal, condições frequentemente associadas à hipertrofia do VE. Apesar do poder estatístico limitado, esses indivíduos pareceram apresentar um padrão distinto, com maior proporção de hipertrofia do VE excêntrica, compatível com o remodelamento adaptativo tipicamente observado na cardiopatia hipertensiva.⁴³ Ainda assim, aproximadamente três quartos dos casos de CMH Possível apresentaram hipertrofia assimétrica, o que pode estar parcialmente relacionado à presença de morfologia sigmoide do septo basal, um achado comum em adultos mais velhos.⁴⁴

Não é possível excluir sobreposição entre os fenótipos de CMH Definitiva e CMH Possível. A partir dos dados

Tabela 2 – Parâmetros ecocardiográficos da população do estudo e comparação entre os grupos com CMH Definitiva e CMH Possível no estudo ELSA-Brasil

Característica	População do estudo (n = 3.267)	CMH Definitiva (n = 5)	CMH Possível (n = 19)	Valor p*
Espessura septal do VE, mm	9,9 ± 1,7	17,0 ± 2,9	15,7 ± 2,0	0,25
Espessura da parede posterior do VE, mm	9,1 ± 1,4	13,2 ± 3,3	12,0 ± 2,1	0,35
Diâmetro diastólico final do VE, mm	44,9 ± 4,9	39,0 ± 5,3	44,1 ± 5,6	0,10
Diâmetro sistólico final do VE, mm	28,2 ± 4,7	24,1 ± 7,3	29,7 ± 5,1	0,07
Fração de ejeção do VE, % (Teichholz)	66 ± 9	68 ± 8	62 ± 11	0,26
ERP	0,41 ± 0,08	0,69 ± 0,21	0,55 ± 0,13	0,09
IVAE, ml/m ²	27,2 ± 8,5	33,3 ± 11,2	29,5 ± 8,7	0,43
Índice de massa do VE, g/m ²	82 ± 21	130 ± 50	130 ± 31	0,98
Velocidade da onda E, cm/s	67 ± 16	63 ± 16,5	63 ± 16	0,96
Relação E/e'	8,3 ± 2,5	13,1 ± 6,0	12,1 ± 3,1	0,64

CMH: cardiomiopatia hipertrófica; ERP: espessura relativa da parede; IVAE: índice de volume do átrio esquerdo; VE: ventrículo esquerdo. Os dados são apresentados como média ± desvio-padrão. *Valor p para a comparação entre os grupos com CMH Definitiva e CMH Possível.

Tabela 3 – Achados clínicos e ecocardiográficos dos indivíduos com fenótipo de CMH Definitiva na coorte ELSA-Brasil

Participante	Idade, anos	Sexo	Raça	Espessura máxima da parede, mm	Espessura da parede septal, mm	Espessura da parede posterior, mm	Diâmetro do VE, mm	Fenótipo	Gradiente da via de saída do VE, mmHg	IMC, kg/m ²	PAS, mmHg
I	62	Feminino	Preta	17	17	11	43	Septal	26	47	138
II	70	Feminino	Preta	15	15	11	31	Septal	18	31	158
III	64	Feminino	Branca	20	18	19	44	Septal	< 15	25	138
IV	65	Feminino	Parda	15	15	12	38	Concêntrico	< 15	26	135
V	60	Masculino	Parda	13	10	9	38	Apical	< 15	32	128

CMH: cardiomiopatia hipertrófica; IMC: índice de massa corporal; PAS: pressão arterial sistólica; VE: ventrículo esquerdo.

disponíveis, não é possível determinar se alguns achados observados no grupo de CMH Possível representam formas iniciais ou mais leves de CMH verdadeira ou, alternativamente, refletem remodelamento do VE relacionado à idade ou a comorbidades. Essa sobreposição destaca um desafio clínico frequente na distinção entre CMH e outras causas de hipertrofia do VE quando baseada exclusivamente em achados de imagem.

Um ECG normal é incomum na CMH;⁴⁵ no presente estudo, todos os indivíduos com CMH Definitiva apresentaram alterações de ECG, incluindo distúrbios de repolarização e de condução. No entanto, nenhum deles preencheu os critérios do Código de Minnesota para hipertrofia do VE, o que está de acordo com relatos prévios que demonstram sensibilidade limitada dos critérios baseados em voltagem na CMH.⁴⁶ A elevada prevalência de sobrepeso e obesidade entre os casos

de CMH pode ter reduzido ainda mais a sensibilidade do ECG, uma vez que o aumento do tecido corporal pode atenuar as voltagens do complexo QRS.

Algumas limitações devem ser consideradas. A coorte ELSA-Brasil é composta por servidores públicos ativos e aposentados de grandes centros urbanos e, portanto, pode não ser totalmente representativa da população brasileira como um todo. Indivíduos com incapacidade grave ou limitação importante da capacidade laboral podem estar sub-representados. Participantes com menos de 35 anos não foram incluídos, o que pode ter excluído casos de CMH de início precoce, frequentemente associados a doença mais grave.^{47,48} A amostragem ecocardiográfica priorizou indivíduos mais velhos, que apresentam maior probabilidade de anormalidades cardiovasculares e hipertrofia do VE. Para reduzir viés de seleção, uma subamostra aleatória predefinida

correspondente a 10% da coorte também foi incluída. Por fim, o protocolo do estudo não foi concebido para estabelecer diagnóstico definitivo de CMH de acordo com os padrões atuais, uma vez que testes genéticos, avaliação clínica detalhada e métodos avançados de imagem não estavam disponíveis. Assim, os achados refletem a prevalência de um fenótipo ecocardiográfico de CMH, e não de CMH clinicamente confirmada; no entanto, essa abordagem é comparável à utilizada em estudos populacionais de prevalência previamente publicados. O pequeno número de casos de CMH Definitiva limitou as análises de subgrupos e resultou em intervalos de confiança amplos para as estimativas de prevalência.

Conclusões

Esta análise baseada em ecocardiografia de uma população adulta brasileira estimou a prevalência de um fenótipo de CMH em aproximadamente 1,5 casos por 1.000 indivíduos (IC 95%, 0,5-3,6 por 1.000). Os casos identificados ocorreram predominantemente em mulheres e apresentaram elevada prevalência de hipertensão arterial e excesso de peso corporal. Além disso, foi identificado um subgrupo de indivíduos com características ecocardiográficas limitrofes sugestivas de CMH, cuja relevância clínica demanda investigação adicional.

Até onde se tem conhecimento, este estudo fornece a estimativa populacional mais robusta da prevalência de CMH na América Latina até o momento. Pesquisas adicionais sobre cardiomiopatias genéticas são necessárias para melhor identificar, caracterizar e manejar os indivíduos afetados, especialmente diante do número crescente de opções terapêuticas disponíveis para a CMH.

Contribuição dos autores

Concepção e desenho da pesquisa: Bertuol Filho AA, Santos ABS, Duncan BB, Foppa M; Obtenção de dados: Bertuol Filho AA, Foppa M; Análise e interpretação dos dados: Bertuol Filho AA, Pereira AC, Santos ABS, Ribeiro ALP, Scolari FL, Foppa M; Análise estatística: Bertuol Filho AA, Santos ABS, Foppa M; Redação do manuscrito: Bertuol Filho AA, Santos ABS, Duncan BB, Pianca EG, Scolari FL, Foppa M; Revisão crítica do manuscrito quanto ao conteúdo: Bertuol Filho AA, Pereira AC, Santos ABS, Ribeiro ALP, Duncan BB, Pianca EG, Scolari FL, Foppa M.

Referências

1. Marian AJ. Molecular Genetic Basis of Hypertrophic Cardiomyopathy. *Circ Res*. 2021;128(10):1533-53. doi: 10.1161/CIRCRESAHA.121.318346.
2. Mandes L, Roşca M, Ciupercă D, Popescu BA. The Role of Echocardiography for Diagnosis and Prognostic Stratification in Hypertrophic Cardiomyopathy. *J Echocardiogr*. 2020;18(3):137-48. doi: 10.1007/s12574-020-00467-9.
3. Nagueh SF, Phelan D, Abraham T, Armour A, Desai MY, Dragulescu A, et al. Recommendations for Multimodality Cardiovascular Imaging of Patients with Hypertrophic Cardiomyopathy: An Update from the American Society of Echocardiography, in Collaboration with the American Society of Nuclear Cardiology, the Society for Cardiovascular Magnetic Resonance, and the Society of Cardiovascular Computed Tomography. *J Am Soc Echocardiogr*. 2022;35(6):533-69. doi: 10.1016/j.echo.2022.03.012.
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. Massera D, Sherrid MV, Maron MS, Rowin EJ, Maron BJ. How Common is Hypertrophic Cardiomyopathy... Really?: Disease Prevalence Revisited 27 Years after CARDIA. *Int J Cardiol*. 2023;382:64-7. doi: 10.1016/j.ijcard.2023.04.005.
6. Maron BJ, Gardin JM, Flack JM, Gidding SS, Kurosaki TT, Bild DE. Prevalence of Hypertrophic Cardiomyopathy in a General Population of Young Adults. Echocardiographic Analysis of 4111 Subjects in the CARDIA Study. Coronary Artery Risk Development in (Young) Adults. *Circulation*. 1995;92(4):785-9. doi: 10.1161/01.cir.92.4.785.

Potencial conflito de interesse

Não há conflito com o presente artigo

Fontes de financiamento

O presente estudo foi parcialmente financiado pelo Departamento de Ciência e Tecnologia do Ministério da Saúde e pelo Ministério da Ciência, Tecnologia e Inovação, que concederam os auxílios 01 06 0010.00, 01 10 0643.00 RS, 01 06 0212.00 BA, 01 06 0300.00 ES, 01 06 0278.00 MG, 01 06 0115.00 SP e 01 06 0071.00 RJ, bem como pelo Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico.

Vinculação acadêmica

Este artigo é parte de dissertação de mestrado de Amadeu Antonio Bertuol Filho pela Universidade Federal do Rio Grande do Sul.

Aprovação ética e consentimento informado

Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética das instituições participantes: i) Instituto de Saúde Coletiva, Universidade Federal da Bahia (protocolo 027/06; 26 de maio de 2006); ii) Fundação Oswaldo Cruz (protocolo 343/06; 18 de setembro de 2006); iii) Hospital Universitário, Universidade de São Paulo (protocolo 659/06; 19 de maio de 2006); iv) Universidade Federal de Minas Gerais (protocolo 186; 28 de junho de 2006); v) Centro de Ciências da Saúde, Universidade Federal do Espírito Santo (protocolo 041/06; 31 de maio de 2006); vi) Hospital de Clínicas de Porto Alegre (protocolo 194/06; 15 de maio de 2006). Todos os procedimentos envolvidos nesse estudo estão de acordo com a Declaração de Helsinki de 1975, atualizada em 2013. O consentimento informado foi obtido de todos os participantes incluídos no estudo.

Uso de Inteligência Artificial

Os autores não utilizaram ferramentas de inteligência artificial no desenvolvimento deste trabalho.

Disponibilidade de Dados

Os conteúdos subjacentes ao texto da pesquisa estão contidos no manuscrito.

7. Maron BJ, Spirito P, Roman MJ, Paranicas M, Okin PM, Best LG, et al. Prevalence of Hypertrophic Cardiomyopathy in a Population-Based Sample of American Indians Aged 51 to 77 Years (the Strong Heart Study). *Am J Cardiol.* 2004;93(12):1510-4. doi: 10.1016/j.amjcard.2004.03.007.
8. Hada Y, Sakamoto T, Amano K, Yamaguchi T, Takenaka K, Takahashi H, et al. Prevalence of Hypertrophic Cardiomyopathy in a Population of Adult Japanese Workers as Detected by Echocardiographic Screening. *Am J Cardiol.* 1987;59(1):183-4. doi: 10.1016/s0002-9149(87)80107-8.
9. Zou Y, Song L, Wang Z, Ma A, Liu T, Gu H, et al. Prevalence of Idiopathic Hypertrophic Cardiomyopathy in China: A Population-Based Echocardiographic Analysis of 8080 Adults. *Am J Med.* 2004;116(1):14-8. doi: 10.1016/j.amjmed.2003.05.009.
10. Rodríguez-Capitán J, Fernández-Meseguer A, Márquez-Camas P, García-Pinilla JM, Calvo-Bonacho E, García-Margallo T, et al. Prevalence of Hypertrophic Cardiomyopathy in a Large Sample of the Spanish Working Population. *Rev Clin Esp.* 2021;221(6):315-22. doi: 10.1016/j.reeng.2020.01.008.
11. Husser D, Ueberham L, Jacob J, Heuer D, Riedel-Heller S, Walker J, et al. Prevalence of Clinically Apparent Hypertrophic Cardiomyopathy in Germany-An Analysis of over 5 Million Patients. *PLoS One.* 2018;13(5):e0196612. doi: 10.1371/journal.pone.0196612.
12. Moon I, Lee SY, Kim HK, Han KD, Kwak S, Kim M, et al. Trends of the Prevalence and Incidence of Hypertrophic Cardiomyopathy in Korea: A Nationwide Population-Based Cohort Study. *PLoS One.* 2020;15(1):e0227012. doi: 10.1371/journal.pone.0227012.
13. Bai Y, Zheng JP, Lu F, Zhang XL, Sun CP, Guo WH, et al. Prevalence, Incidence and Mortality of Hypertrophic Cardiomyopathy Based on a Population Cohort of 21.9 Million in China. *Sci Rep.* 2022;12(1):18799. doi: 10.1038/s41598-022-20042-9.
14. Terasaka N, Spanopoulos D, Miyagoshi H, Kubo T, Kitaoka H. Estimating the Prevalence, Clinical Characteristics, and Treatment Patterns of Hypertrophic Cardiomyopathy in Japan: A Nationwide Medical Claims Database Study. *J Cardiol.* 2023;81(3):316-22. doi: 10.1016/j.jjcc.2022.09.015.
15. Espinola-Zavaleta N, Vega A, Basto DM, Alcantar-Fernández AC, Guarnier Lans V, Soto ME. Survival and Clinical Behavior of Hypertrophic Cardiomyopathy in a Latin American Cohort in Contrast to Cohorts from the Developed World. *J Cardiovasc Ultrasound.* 2015;23(1):20-6. doi: 10.4250/jcu.2015.23.1.20.
16. Arteaga E, Ianni BM, Fernandes F, Mady C. Benign Outcome in a Long-Term Follow-up of Patients with Hypertrophic Cardiomyopathy in Brazil. *Am Heart J.* 2005;149(6):1099-105. doi: 10.1016/j.ahj.2004.09.049.
17. Mattos BP, Scolari FL, Torres MA, Simon L, Freitas VC, Giugliani R, et al. Prevalence and Phenotypic Expression of Mutations in the MYH7, MYBPC3 and TNNT2 Genes in Families with Hypertrophic Cardiomyopathy in the South of Brazil: A Cross-Sectional Study. *Arq Bras Cardiol.* 2016;107(3):257-65. doi: 10.5935/abc.20160133.
18. García-Vielma C, Lazalde-Córdova LG, Arzola-Hernández JC, González-Aceves EN, López-Zertuche H, Guzmán-Delgado NE, et al. Identification of Variants in Genes Associated with Hypertrophic Cardiomyopathy in Mexican Patients. *Mol Genet Genomics.* 2023;298(6):1289-99. doi: 10.1007/s00438-023-02048-8.
19. Vidal DI, Estigarribia J, Báez Á, Vidal L. Registro Uruguayo de Miocardiopatía Hipertrófica (RUMHI). *Rev Urug Cardiol.* 2015;30:295-311.
20. Oliveira TC, Secolin R, Lopes-Cendes I. A Review of Ancestrality and Admixture in Latin America and the Caribbean Focusing on Native American and African Descendant Populations. *Front Genet.* 2023;14:1091269. doi: 10.3389/fgene.2023.1091269.
21. Albuquerque UP, Silva JS, Campos JL, Sousa RS, Silva TC, Alves RR. The Current Status of Ethnobiological Research in Latin America: Gaps and Perspectives. *J Ethnobiol Ethnomed.* 2013;9:72. doi: 10.1186/1746-4269-9-72.
22. Schmidt MI, Duncan BB, Mill JG, Lotufo PA, Chor D, Barreto SM, et al. Cohort Profile: Longitudinal Study of Adult Health (ELSA-Brasil). *Int J Epidemiol.* 2015;44(1):68-75. doi: 10.1093/ije/dyu027.
23. Lotufo PA. Launching the Latin American Epidemiological Cooperation Relating to Noncommunicable Diseases. *Sao Paulo Med J.* 2018;136(3):189-191. doi: 10.1590/1516-3180.2018.1363070518.
24. Goff DC Jr, Lloyd-Jones DM, Bennett G, Coady S, D'Agostino RB Sr, Gibbons R, et al. 2013 ACC/AHA Guideline on the Assessment of Cardiovascular Risk: A Report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines. *J Am Coll Cardiol.* 2014;63(25 Pt B):2935-59. doi: 10.1016/j.jacc.2013.11.005.
25. Pinto MM Filho, Brant LCC, Padilha-da-Silva JL, Foppa M, Lotufo PA, Mill JG, et al. Electrocardiographic Findings in Brazilian Adults without Heart Disease: ELSA-Brasil. *Arq Bras Cardiol.* 2017;109(5):416-24. doi: 10.5935/abc.20170146.
26. Prineas R, Crow R, Zhang ZM. The Minnesota Code Manual of Electrocardiographic Findings. Berlin: Springer Nature; 2010.
27. Quiñones MA, Otto CM, Stoddard M, Waggoner A, Zoghbi WA; Doppler Quantification Task Force of the Nomenclature and Standards Committee of the American Society of Echocardiography. Recommendations for Quantification of Doppler Echocardiography: A Report from the Doppler Quantification Task Force of the Nomenclature and Standards Committee of the American Society of Echocardiography. *J Am Soc Echocardiogr.* 2002;15(2):167-84. doi: 10.1067/mje.2002.120202.
28. Hughes RK, Shiwani H, Rosmini S, Augusto JB, Burke L, Jiang Y, et al. Improved Diagnostic Criteria for Apical Hypertrophic Cardiomyopathy. *JACC Cardiovasc Imaging.* 2024;17(5):501-12. doi: 10.1016/j.jcmg.2023.07.012.
29. Orawo LA. Confidence Intervals for the Binomial Proportion: A Comparison of Four Methods. *Open J Stat.* 2021;11:806-16. doi: 10.4236/ojs.2021.115047.
30. Leon JDLP, Estacio M, Giraldo N, Escalante M, Rodas Y, Largo J, et al. Hypertrophic Cardiomyopathy in a Latin American Center: A Single Center Observational Study. *J Clin Med.* 2023;12(17):5682. doi: 10.3390/jcm12175682.
31. Marian AJ, Braunwald E. Hypertrophic Cardiomyopathy: Genetics, Pathogenesis, Clinical Manifestations, Diagnosis, and Therapy. *Circ Res.* 2017;121(7):749-70. doi: 10.1161/CIRCRESAHA.117.311059.
32. Lorenzini M, Norrish G, Field E, Ochoa JP, Cicerchia M, Akhtar MM, et al. Penetrance of Hypertrophic Cardiomyopathy in Sarcomere Protein Mutation Carriers. *J Am Coll Cardiol.* 2020;76(5):550-9. doi: 10.1016/j.jacc.2020.06.011.
33. Canepa M, Fumagalli C, Tini G, Vincent-Tompkins J, Day SM, Ashley EA, et al. Temporal Trend of Age at Diagnosis in Hypertrophic Cardiomyopathy: An Analysis of the International Sarcomeric Human Cardiomyopathy Registry. *Circ Heart Fail.* 2020;13(9):e007230. doi: 10.1161/CIRCHEARTFAILURE.120.007230.
34. Arabadjian M, Montgomery S, Pleasure M, Nicolas B, Collins M, Reuter M, et al. Clinical Course of Adults with Co-Occurring Hypertrophic Cardiomyopathy and Hypertension: A Scoping Review. *Am Heart J Plus.* 2024;39:100367. doi: 10.1016/j.ahjo.2024.100367.
35. Pérez-Sánchez I, Romero-Puche AJ, Sáez EGM, Sabater-Molina M, López-Ayala JM, Muñoz-Esparza C, et al. Factors Influencing the Phenotypic Expression of Hypertrophic Cardiomyopathy in Genetic Carriers. *Rev Esp Cardiol.* 2018;71(3):146-54. doi:10.1016/j.recesp.2017.05.026.
36. NCD Risk Factor Collaboration (NCD-RisC). Worldwide Trends in Underweight and Obesity from 1990 to 2022: A Pooled Analysis of 3663 Population-Representative Studies with 222 Million Children, Adolescents, and Adults. *Lancet.* 2024;403(10431):1027-50. doi: 10.1016/S0140-6736(23)02750-2.
37. Zaromytidou M, Savvatis K. The Weight of Obesity in Hypertrophic Cardiomyopathy. *Clin Med.* 2023;23(4):357-63. doi: 10.7861/clinmed.2023-0194.

38. Fumagalli C, Maurizi N, Day SM, Ashley EA, Michels M, Colan SD, et al. Association of Obesity with Adverse Long-Term Outcomes in Hypertrophic Cardiomyopathy. *JAMA Cardiol.* 2020;5(1):65-72. doi: 10.1001/jamacardio.2019.4268.
39. Lopes LR, Losi MA, Sheikh N, Laroche C, Charron P, Gimeno J, et al. Association between Common Cardiovascular Risk Factors and Clinical Phenotype in Patients with Hypertrophic Cardiomyopathy from the European Society of Cardiology (ESC) EurObservational Research Programme (EORP) Cardiomyopathy/Myocarditis Registry. *Eur Heart J Qual Care Clin Outcomes.* 2022;9(1):42-53. doi: 10.1093/ehjqcco/qcac006.
40. Park JB, Kim DH, Lee H, Hwang IC, Yoon YE, Park HE, et al. Obesity and Metabolic Health Status are Determinants for the Clinical Expression of Hypertrophic Cardiomyopathy. *Eur J Prev Cardiol.* 2020;27(17):1849-57. doi: 10.1177/2047487319889714.
41. Nollet EE, Westenbrink BD, Boer RA, Kuster DWD, van der Velden J. Unraveling the Genotype-Phenotype Relationship in Hypertrophic Cardiomyopathy: Obesity-Related Cardiac Defects as a Major Disease Modifier. *J Am Heart Assoc.* 2020;9(22):e018641. doi: 10.1161/JAHA.120.018641.
42. Feria AE, Kott AE, Becker JR. Sarcomere Mutation Negative Hypertrophic Cardiomyopathy is Associated with Ageing and Obesity. *Open Heart.* 2021;8(1):e001560. doi: 10.1136/openhrt-2020-001560.
43. de la Rosa A, Shah M, Shiota T, Siegel R, Rader F. Comparing Echocardiographic Characteristics in Genotype Positive-Phenotype Positive Hypertrophic Cardiomyopathy and Hypertensive Left Ventricular Hypertrophy. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging.* 2022;23(3):340-8. doi: 10.1093/ehjci/jeab217.
44. Canepa M, Pozios I, Vianello PF, Ameri P, Brunelli C, Ferrucci L, et al. Distinguishing Ventricular Septal Bulge versus Hypertrophic Cardiomyopathy in the Elderly. *Heart.* 2016;102(14):1087-94. doi: 10.1136/heartjnl-2015-308764.
45. Gossios T, Savvatis K, Zegkos T, Ntelios D, Rouskas P, Parcharidou D, et al. Deciphering Hypertrophic Cardiomyopathy with Electrocardiography. *Heart Fail Rev.* 2022;27(4):1313-23. doi: 10.1007/s10741-021-10147-0.
46. Campbell MJ, Zhou X, Han C, Abrishami H, Webster G, Miyake CY, et al. Electrocardiography Screening for Hypertrophic Cardiomyopathy. *Pacing Clin Electrophysiol.* 2016;39(9):944-50. doi: 10.1111/pace.12913.
47. Norrish G, Cleary A, Field E, Cervi E, Boleti O, Ziolkowska L, et al. Clinical Features and Natural History of Preadolescent Nonsyndromic Hypertrophic Cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol.* 2022;79(20):1986-97. doi: 10.1016/j.jacc.2022.03.347.
48. Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, Arbustini E, Barriales-Villa R, Basso C, et al. 2023 ESC Guidelines for the Management of Cardiomyopathies. *Eur Heart J.* 2023;44(37):3503-626. doi: 10.1093/eurheartj/ehad194.

*Material suplementar

Para informação adicional, por favor, clique aqui.



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