

CARDIOMIOPATIAS EM CRIANÇAS: DESAFIOS PARA O DIAGNÓSTICO PRECOCE

PEDIATRIC CARDIOMYOPATHIES: CHALLENGES FOR EARLY DIAGNOSIS

Franciléia Nogueira Albino², Alice Maria Lima Monteles¹, Ana Victoria Frota Vieira¹, Camila Nogueira Calland¹, Fabianne Ribeiro Rocha¹, Érica Geovanna de Carvalho Soares¹

¹ Discente do curso de Medicina do Centro Universitário Afya Teresina.

² Docente do curso de Medicina do Centro Universitário Afya Teresina.

E-mail: soareserica99@gmail.com

Eixo Temático: Saúde

RESUMO

INTRODUÇÃO: As cardiomiopatias pediátricas constituem um grupo heterogêneo de doenças do miocárdio, associadas a complicações como insuficiência cardíaca, arritmias, morte súbita e necessidade de transplante cardíaco. O diagnóstico precoce permanece desafiador devido à variabilidade clínica e à diversidade etiológica. **OBJETIVO:** Analisar os principais desafios para o diagnóstico precoce das cardiomiopatias em crianças, destacando as manifestações clínicas, os métodos diagnósticos e a investigação etiológica e familiar. **MÉTODO:** Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, realizada nas bases PubMed/MEDLINE, Scopus, SciELO e LILACS, considerando artigos publicados entre 2016 e 2026, nos idiomas português, inglês e espanhol. Foram incluídos estudos envolvendo crianças e adolescentes com cardiomiopatias que abordassem manifestações clínicas, diagnóstico, métodos de imagem, investigação genética, história familiar, prognóstico ou estratégias relacionadas ao reconhecimento precoce. **RESULTADOS:** Os estudos evidenciaram elevada heterogeneidade clínica e etiológica, destacando a importância da avaliação clínica, ecocardiográfica e da história familiar. A ressonância magnética cardíaca apresenta papel complementar na caracterização miocárdica, enquanto a investigação genética contribui para a definição etiológica, prognóstica e familiar. **CONCLUSÃO:** O diagnóstico precoce requer abordagem integrada e individualizada, associando avaliação clínica, eletrocardiograma, ecocardiografia e, quando indicada, ressonância magnética e investigação genética.

Palavras-chave: Cardiomiopatias, Crianças, Diagnóstico Precoce, Genética, Cardiologia

ABSTRACT

INTRODUCTION: Pediatric cardiomyopathies comprise a heterogeneous group of myocardial diseases associated with complications such as heart failure, arrhythmias, sudden cardiac death, and the need for heart transplantation. Early diagnosis remains challenging due to clinical variability and etiological diversity. **OBJECTIVE:** To analyze the main challenges in the early diagnosis of cardiomyopathies in children, emphasizing clinical manifestations, diagnostic methods, and etiological and familial investigation. **METHOD:** This is an integrative literature review conducted in the PubMed/MEDLINE, Scopus, SciELO and LILACS databases, considering articles published between 2016 and 2026 in Portuguese, English and Spanish. Studies involving children manifestations, diagnosis, imaging methods, genetic investigation, family history, prognosis or strategies

relates to early recognition were included. **RESULTS:** The studies demonstrated high clinical and etiological heterogeneity, highlighting the importance of clinical and echocardiographic assessment and family history. Cardiac magnetic resonance has a complementary role in myocardial characterization, where as genetic investigation contributes to etiological, prognostic and familial assessment. **CONCLUSION:** Early diagnosis requires an integrated and individualized approach combining clinical assessment, electrocardiography, echocardiography, and, when indicated, cardiac magnetic resonance and genetic investigation.

Keywords: Cardiomyopathies, Child, Early Diagnosis, Genetics, Cardiology

INTRODUÇÃO

As cardiomiopatias pediátricas são parte de um grupo heterogêneo de doenças do miocárdio, associadas a importantes complicações, como insuficiência cardíaca, arritmias, morte súbita e necessidade de transplante cardíaco. Apesar de relativamente raras, apresentam elevada relevância clínica devido à possibilidade de evolução grave e à diversidade de manifestações de acordo com a idade, o fenótipo e a etiologia. Segundo Schauer e Hong,¹ as cardiomiopatias pediátricas apresentam importante morbimortalidade e necessitam de avaliação clínica e ecocardiográfica adequada. Torbey et al.² destacam ainda a heterogeneidade das apresentações clínicas e etiológicas na população pediátrica.

O diagnóstico precoce ainda representa um desafio, principalmente porque a apresentação clínica pode ser variável. Malinow et al.³ apontam que, na cardiomiopatia dilatada pediátrica, a avaliação diagnóstica deve integrar os achados clínicos e ecocardiográficos. Além disso, a heterogeneidade etiológica, incluindo causas genéticas, metabólicas e outras condições, pode dificultar a definição diagnóstica. Torbey et al.² evidenciam a crescente importância da investigação genética nesse contexto. A ecocardiografia permanece fundamental para a avaliação cardíaca tanto estrutural quanto funcional, enquanto a ressonância magnética cardíaca pode fornecer informações adicionais para a caracterização das cardiomiopatias pediátricas. Caro-Dominguez et al.⁴ ressaltam a importância desse método na avaliação das cardiomiopatias pediátricas.

Diante da variabilidade clínica e dos avanços nos métodos diagnósticos, torna-se relevante compreender os fatores que dificultam o reconhecimento oportuno dessas doenças e as estratégias que podem favorecer sua identificação. Assim, o objetivo desta revisão é analisar os principais desafios para o diagnóstico precoce das cardiomiopatias em crianças, destacando as manifestações clínicas, os métodos diagnósticos e a importância da investigação etiológica e familiar.

MÉTODO

Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, desenvolvida a partir da pergunta norteadora: quais são os principais desafios para o diagnóstico precoce das cardiomiopatias em crianças e quais estratégias podem contribuir para sua identificação oportuna?

A busca bibliográfica foi realizada nas bases de dados PubMed/MEDLINE, Scopus, SciELO e LILACS. Foram considerados artigos publicados entre 2016 e 2026, nos idiomas português, inglês e espanhol. Foram utilizados descritores “Cardiomyopathies”, “Child”, “Pediatrics”, “Early Diagnosis”, “Genetics”, “Echocardiography” e “Pediatric Cardiology”.

Foram incluídos estudos envolvendo crianças e adolescentes com cardiomiopatias que abordassem manifestações clínicas, diagnóstico, métodos de imagem, investigação genética, história familiar, prognóstico ou estratégias relacionadas ao reconhecimento precoce. Foram excluídos estudos exclusivamente realizados em adultos, trabalhos sobre cardiopatias congênitas sem relação com cardiomiopatias, relatos de caso isolados e publicações sem relação direta com o objetivo da revisão.

RESULTADOS

A literatura analisada demonstra que as cardiomiopatias pediátricas possuem elevada heterogeneidade clínica e etiológica, constituindo um dos principais desafios para o diagnóstico. Schauer e Hong¹ descrevem que as principais formas incluem as cardiomiopatias dilatada, hipertrófica, restritiva e não compactada, com etiologias que podem envolver doenças metabólicas, alterações genéticas familiares e lesão miocárdica. Torbey et al.² apontam que a apresentação clínica variável e a diversidade etiológica dificultam o reconhecimento da doença, necessitando de uma abordagem individualizada baseada na definição do fenótipo e na investigação da etiologia.

Na avaliação clínica, a idade de início, os sintomas cardiovasculares, a história pessoal e familiar e a presença de manifestações extracardíacas são fundamentais para direcionar a investigação. Em estudo prospectivo brasileiro, Torbey et al.⁶ avaliaram 45 crianças com cardiomiopatias e observaram idade média ao diagnóstico de 6,5 anos, com predominância das formas dilatada e hipertrófica e investigação de sintomas cardiovasculares como principal motivo para o diagnóstico.

Quanto aos métodos de imagem, a ecocardiografia permanece como ferramenta fundamental na avaliação inicial, permitindo a análise da estrutura cardíaca e da função ventricular. Na cardiomiopatia dilatada, Malinow et al.³ enfatizam a importância da avaliação ecocardiográfica para caracterização do fenótipo e acompanhamento da função cardíaca. A ressonância magnética cardíaca apresenta papel complementar por possibilitar caracterização mais detalhada do miocárdio e avaliação de diferentes fenótipos. Caro-Dominguez et al.⁴ evidenciam sua crescente importância na avaliação das cardiomiopatias pediátricas e na individualização da investigação.

A investigação genética representa outro componente fundamental no diagnóstico etiológico. Lee et al.⁵ demonstram que variantes genéticas associadas à doença participam da fisiopatologia de diferentes subtipos de cardiomiopatia pediátrica e que o teste genético vem sendo incorporado à avaliação dessas doenças, contribuindo para o diagnóstico, prognóstico e estratificação de risco familiar. Entretanto, Godown et al.⁷ identificaram que ainda há diferenças na disponibilidade de geneticistas e aconselhamento genético entre programas especializados, além de variação na interpretação de variantes de significado incerto.

A interpretação genética também pode ser modificada com o avanço do conhecimento. Suzuki et al.⁸ observaram que 21,6% dos pacientes de uma coorte pediátrica tiveram alguma variante geneticamente relevante reclassificada após reavaliação sistemática, evidenciando a importância do acompanhamento contínuo dos resultados genéticos.

De forma geral, os estudos indicam que o diagnóstico precoce não depende de um único exame, mas da integração entre avaliação clínica, história familiar, eletrocardiograma, ecocardiografia e, quando indicada, ressonância magnética e investigação genética.^{2,5} Essa abordagem permite definir o fenótipo, investigar a etiologia, estabelecer o prognóstico e identificar familiares em risco, contribuindo para uma estratégia mais individualizada de acompanhamento.

CONCLUSÃO

As evidências analisadas demonstram que o diagnóstico precoce das cardiomiopatias pediátricas permanece um desafio devido à heterogeneidade clínica e etiológica, à variabilidade da apresentação e à necessidade de reconhecer diferentes fenótipos ao longo da infância. A avaliação clínica e familiar constitui etapa fundamental, seguida da utilização de eletrocardiograma e ecocardiografia, enquanto a ressonância magnética cardíaca e a

investigação genética podem ampliar a caracterização fenotípica e etiológica em pacientes selecionados.

A revisão reforça a importância de uma abordagem multidisciplinar e individualizada para reduzir atrasos diagnósticos, melhorar a estratificação de risco e identificar familiares afetados. Dessa forma, ainda são necessários mais estudos com o objetivo de avaliar estratégias de implementação do diagnóstico genético e de imagem avançada, além de investigar formas de ampliar o acesso a esses recursos na população pediátrica.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Schauer JS, Hong B. A review of pediatric cardiomyopathy. *Semin Cardiothorac Vasc Anesth.* 2024;28(3):165-176. doi:10.1177/10892532241250241.
2. Torbey AFM, Couto RGT, Grippa A, Maia EC, Miranda SA, Santos MAC, et al. Miocardiopatias em crianças e adolescentes na era da medicina de precisão. *Arq Bras Cardiol.* 2024;121(9):e20230154. doi:10.36660/abc.
3. Malinow I, Fong DC, Miyamoto M, Badran S, Hong CC. Pediatric dilated cardiomyopathy: a review of current clinical approaches and pathogenesis. *Front Pediatr.* 2024. doi:10.3389/fped.2024.1404942.
4. Caro-Dominguez P, Ozkok S, De Lange C, Kardos M, Kellenberger CJ, Krishnamurthy R, et al. Magnetic resonance imaging of cardiomyopathies in children: update by the European Society of Pediatric Radiology Cardiac Imaging Taskforce. *Pediatr Radiol.* 2026;56(1):6-27. doi:10.1007/s00247-025-06428-7.
5. Lee TM, Ware SM, Kamsheh AM, Bhatnagar S, Absi M, Miller E, et al. Genomics of pediatric cardiomyopathy. *Pediatr Res.* 2025;97(4):1381-1392. doi:10.1038/s41390-025-03819-2.
6. Torbey AFM, Couto RGT, de Souza AL AAG, Maia EC, da Silva GLP, Ferreira VL, et al. Survival, clinical, and genetic findings in paediatric cardiomyopathy: a five-year prospective study from Brazil. *Cardiol Young.* 2025. doi:10.1017/S1047951125101522.
7. Godown J, Kim EH, Everitt MD, Chung WK, Lytrivi ID, Kirmani S, et al. Genetic testing resources and practice patterns among pediatric cardiomyopathy programs. *Pediatr Cardiol.* 2025;46(4):798-803. doi:10.1007/s00246-024-03498-6.
8. Suzuki T, Lesurf R, Akilen R, Xu X, Batke EM, Rao VJ, et al. Yield on reinterpretation of genetic variants in pediatric cardiomyopathy. *J Am Heart Assoc.* 2025;14(18):e041298. doi:10.1161/JAHA.125.041298.