

Compreendendo as Alterações Cardíacas na Lipodistrofia Parcial Familiar: Insights da Ecocardiografia

Understanding Cardiac Alterations in Familial Partial Lipodystrophy: Insights from Echocardiography

Silvio Henrique Barberato^{1,2}

CardioEco Centro de Diagnóstico Cardiovascular,¹ Curitiba, PR – Brasil

Quanta Diagnóstico – Ecocardiografia,² Curitiba, PR – Brasil

Minieditorial referente ao artigo: Alterações Ecocardiográficas da Geometria e da Função Cardíaca em Pacientes com Lipodistrofia Familiar Parcial

As lipodistrofias são um grupo diversificado de doenças caracterizada por perda de tecido adiposo no corpo. Consequentemente, os lipídios são armazenados em células não adiposas, levando a importantes consequências metabólicas, como esteatose hepática e resistência à insulina, e aumento do risco de doenças cardiovasculares devido à aterosclerose prematura.¹ As lipodistrofias podem ser classificadas em congênicas ou adquiridas e generalizadas ou parciais, dependendo da extensão do distúrbio na distribuição de gordura.¹ Ao contrário da lipodistrofia congênita generalizada (LCG), os pacientes com lipodistrofia parcial familiar (LP) não apresentam uma falta generalizada de gordura por todo o corpo, mas sim uma perda localizada de gordura nos membros e no tronco. A LP é uma doença genética rara, frequentemente acompanhada por mutações no gene da lamina A/C (LMNA), pertencente ao complexo grupo das laminopatias que podem levar a distrofias musculares e cardíacas, neuropatias e síndromes de envelhecimento precoce.^{2,3} Devido à raridade das lipodistrofias e a gama fenotípica de manifestações cardíacas, apenas estão disponíveis relatos de casos e estudos com número limitado de pacientes, em sua maioria restritos a indivíduos com LCG.

A cardiomiopatia associada à LP familiar permanece pouco explorada, apesar do seu potencial de causar mortalidade precoce. Embora a aterosclerose prematura⁴ e as arritmias cardíacas sejam comuns,⁵ o impacto direto das mutações genéticas na estrutura e função cardíaca não é claro. Relatos anteriores descreveram diferentes fenótipos de cardiomiopatias neste grupo de pacientes, variando de hipertrofia isolada do ventrículo esquerdo (VE) e cardiomiopatia hipertrófica a cardiomiopatia dilatada.⁴

A ecocardiografia é uma ferramenta clínica não invasiva e amplamente disponível que desempenha papel fundamental na caracterização de alterações morfológicas e funcionais cardíacas.⁶ O estudo de Romano et al.,⁷ publicado nesta edição da ABC Cardiol, elucida alterações ecocardiográficas

em pacientes assintomáticos com LP familiar e fornece insights sobre alterações cardíacas subclínicas que podem ocorrer nesta doença rara. O estudo é bem estruturado, destaca a lacuna de conhecimento sobre alterações cardíacas na LP familiar e contribui para a compreensão do fenótipo cardíaco e suas possíveis implicações clínicas neste grupo de indivíduos.

Com o objetivo de caracterizar a morfologia e a função cardíaca em pacientes com LP familiar sem sintomas cardíacos por meio da ecocardiografia, encontraram-se diferenças significativas entre pacientes com LP e controles. Os pacientes LP apresentaram maior massa do VE e tamanho do átrio esquerdo, bem como menores índices de função diastólica, independentemente dos níveis de pressão arterial sistólica. Embora a fração de ejeção do VE tenha sido normal em ambos os grupos, uma proporção considerável de pacientes com LP (75%, ou nove em cada doze) apresentou deformação reduzida na análise de *strain* por *speckle-tracking*, o que indica disfunção subclínica precoce do VE. Embora o *strain* longitudinal global médio (SGL) dos pacientes com LP não tenha sido estatisticamente diferente dos controles, o subgrupo de pacientes com deformação reduzida apresentou alterações mais profundas na geometria cardíaca e na função diastólica. Como destacam os autores, esse achado lembra outras cardiomiopatias metabólicas e pode eventualmente evoluir para insuficiência cardíaca com fração de ejeção preservada. É digno de nota que quase 80% dos pacientes do estudo foram submetidos a um teste genético, que revelou que todos eram portadores de variantes no gene LMNA. É claro que o estudo tem algumas limitações, principalmente devido ao seu desenho e à raridade da doença. O pequeno tamanho da amostra e a natureza transversal da investigação restringem a exploração de consequências a longo prazo e informações prognósticas. Embora diversas diferenças foram encontradas entre as variáveis ecocardiográficas dos grupos LP e controle, houve considerável sobreposição entre elas. Além disso, as medidas do SGL foram obtidas apenas para 21 dos 29 indivíduos LP.⁷

Os achados de Romano et al.⁷ levantam a questão de saber se a detecção precoce de alterações ecocardiográficas em pacientes com LP, mesmo na ausência de sintomas, poderia eventualmente permitir uma intervenção oportuna e prevenir resultados adversos. O estudo agrega conhecimento valioso sobre o envolvimento cardíaco na LP familiar, contribuindo para a compreensão do espectro da doença e ressaltando a importância da avaliação cardíaca de rotina no manejo da LP. Estudos prospectivos com coortes maiores são necessários para elucidar a evolução clínica e os fatores de risco para eventos cardíacos adversos em pacientes com LP.

Palavras-chave

Ecocardiografia; Lipodistrofia; Testes de Função Cardíaca

Correspondência: Silvio Henrique Barberato •

CardioEco Centro de Diagnóstico Cardiovascular - Avenida República

Argentina, 1336, conj 215. CEP 80620-010, Curitiba, PR - Brasil

E-mail: silviohb@cardiol.br

Artigo recebido em 05/05/2024, revisado em 22/05/2024, aceito em 22/05/2024

DOI: <https://doi.org/10.36660/abc.20240305>

Referências

1. Knebel B, Müller-Wieland D, Kotzka J. Lipodystrophies-Disorders of the Fatty Tissue. *Int J Mol Sci.* 2020;21(22):8778. doi: 10.3390/ijms21228778.
2. Capeau J, Magré J, Lascols O, Caron M, Béréziat V, Vigouroux C, et al. Diseases of Adipose Tissue: Genetic and Acquired Lipodystrophies. *Biochem Soc Trans.* 2005;33(Pt 5):1073-7. doi: 10.1042/BST0331073.
3. 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.
4. Romano MMD, Chacon PAI, Ramalho FNZ, Foss MC, Schmidt A. Cardiac Alterations in Patients with Familial Lipodystrophy. *Arq Bras Cardiol.* 2020;114(2):305-12. doi: 10.36660/abc.20190016.
5. Eldin AJ, Akinci B, Rocha AM, Meral R, Simsir IY, Adiyaman SC, et al. Cardiac Phenotype in Familial Partial Lipodystrophy. *Clin Endocrinol.* 2021;94(6):1043-53. doi: 10.1111/cen.14426.
6. Barberato SH, Romano MMD, Beck ALS, Rodrigues ACT, Almeida ALC, Assunção BMBL, et al. Position Statement on Indications of Echocardiography in Adults - 2019. *Arq Bras Cardiol.* 2019;113(1):135-81. doi: 10.5935/abc.20190129.
7. Romano MMD, Sapalo AT, Guidorizzi NR, Moreira HT, Inês PAC, Kalil LC, Foss MC, et al. Alterações Ecocardiográficas da Geometria e da Função Cardíaca em Pacientes com Lipodistrofia Familiar Parcial. *Arq Bras Cardiol.* 2024; 121(6):e20230442. DOI: <https://doi.org/10.36660/abc.20230442>.

