

ANDRÉ
PEREIRA
LOURENÇO

MORTE SÚBITA NA ACTIVIDADE
FÍSICA DESPORTIVA - A
HARMONIZAÇÃO DA
INVESTIGAÇÃO FORENSE

Mestrado Integrado em Medicina 2009/2010

Dissertação – artigo de revisão bibliográfica

Orientação: Prof. Doutora Teresa Maria Salgado de Magalhães

Co-orientação: Prof. Doutora Maria Cristina Nunes de Mendonça

Julho de 2010

MORTE SÚBITA NA ACTIVIDADE FÍSICA DESPORTIVA – A HARMONIZAÇÃO DA INVESTIGAÇÃO FORENSE

Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar – Universidade do Porto

André Pereira Lourenço

Orientador: Prof. Doutora Teresa Maria Salgado de Magalhães

Co-Orientador: Prof. Doutora Maria Cristina Nunes de Mendonça

Pai: Mário Fernando Ferreira Lourenço

Mãe: Felicidade Maria de Jesus Pereira Lourenço

Correspondência

André Pereira Lourenço

Morada: Rua do Fontenário, nº 24 Silva Escura, 4475-826 Maia

Telefones: 916439173 / 229821473

E-mail: a_lourenco@hotmail.com

Agradecimentos

Agradeço à Prof. Doutora Teresa Maria Salgado de Magalhães e à Prof. Doutora Maria Cristina Nunes de Mendonça pela orientação, revisão crítica e todo o apoio prestado na elaboração deste projecto.

Agradeço também à família e aos amigos pelo apoio incondicional.

Contagem de palavras

Abstract:254

Resumo:252

Texto Principal: 7202

Abstract

According to Word Health Organization, "sudden death" is defined as occurring within 24 hours from the onset of the symptoms. This type of death, when associated to sports physical activity, has been an issue of growing importance in today's society. Thus, this paper offers a review of scientific literature on the subject, aiming to systematize the causes of death identified so far and reflect on the issue of the medico-legal autopsy in these cases, especially as regards the harmonization of their methodologies.

Sudden death from cardiac causes (defined as an unexpected natural death of cardiac origin, which occurs within one hour from the onset of symptoms in a person with no pre-known cardiovascular history with fatal character), it is in all the studies conducted by such time as the main cause of sudden death in physical activity.

In this sense, there are now programs for screening and possible prevention of cardiovascular diseases, proposed by the American Heart Association and the European Society of Cardiology, for young athletes who plan to begin competition. These programs aim to reduce this particular type of occurrences; it is recommended to make a detailed history and physical examination as well as a 12-lead electrocardiogram (the last one only in the European proposal).

Although the rules of autopsy in these cases are clearly defined, it is useful that Portugal can count on procedural rules in this matter, as already happens in other areas, ensuring the harmonization of all procedures necessary to carry out in this specific type of death cases.

Key-words: *sudden death; sports; autopsy; forensic guidelines*

Resumo

De acordo com a Organização Mundial de Saúde, “morte súbita” é aquela que acontece até 24 horas desde o início da sintomatologia. Este tipo de morte, quando associada à prática de actividade física desportiva, tem-se revelado um tema de importância crescente na sociedade actual. Nesse sentido, este trabalho oferece uma revisão da literatura científica sobre o assunto, tendo como objectivo sistematizar as causas de morte até agora identificadas e reflectir sobre a questão da autópsia médico-legal nestes casos, sobretudo no que se refere à harmonização da sua metodologia de execução.

A morte súbita de causa cardíaca (definida como uma morte natural inesperada de origem cardíaca, que ocorre até uma hora desde o início da sintomatologia, numa pessoa sem antecedentes cardiovasculares pré-conhecidas com carácter fatal), revela-se em todos os estudos efectuados até ao momento como a principal causa de morte súbita na actividade física. Neste sentido, existem actualmente programas de rastreio e prevenção de possíveis patologias cardio-vasculares, propostos pela *American Heart Association* e pela *European Society of Cardiology*, destinados a jovens atletas que planeiam começar a competir. Estes programas têm como objectivo reduzir este tipo específico de ocorrências; recomenda-se a realização de uma anamnese e exame físico pormenorizados, bem como de um electrocardiograma de 12 derivações (este último na proposta europeia).

Embora as normas de autópsia nestes casos estejam claramente definidas, será útil que Portugal possa contar com normas nesta matéria, tal como já acontece noutras áreas, garantindo-se a harmonização de todos os procedimentos necessários a realizar neste tipo específico de casos mortais.

Palavras-chave: *sudden death; sports; autopsy; forensic guidelines*

ÍNDICE

1. Introdução.....	5
2. Objectivos.....	6
3. Morte súbita na prática desportiva.....	6
3.1 Incidência e Prevalência.....	6
3.2 Patologias em indivíduos com menos de 35 anos	7
3.2.1 Causas Cardiovasculares.....	7
3.2.2 Outras causas.....	12
3.3 Patologias em indivíduos com mais de 35 anos.....	14
3.4 Programas de rastreio e prevenção.....	14
3.5 O papel da autópsia médico-legal na morte súbita associada à actividade física.....	17
3.6 Avaliação do historial clínico.....	18
3.7 Autópsia médico-legal.....	18
3.7.1 Exame do hábito externo.....	19
3.7.2 Exame do hábito interno.....	19
3.7.3 Exames complementares de diagnóstico.....	23
3.7.4 Formulação de um diagnóstico e resumo clínico-patológico.....	26
4. Conclusão.....	27
Referências Bibliográficas.....	27

1. INTRODUÇÃO

A prática de actividade física (AF) desportiva, em particular exercício aeróbico, é hoje encarada como imperativa para todas as pessoas e faz parte de uma longa lista de factores promotores de saúde. Tais factores desempenham um papel primário e secundário no aparecimento ou evolução de inúmeras patologias, tanto agudas como crónicas (nomeadamente doenças metabólicas como a diabetes, doenças cardiovasculares, patologias osteoarticulares como a osteoporose ou até mesmo patologias tumorais). Contudo, continua a debater-se a questão do tipo e intensidade ideais de AF necessários para a manutenção de um bom estado geral de saúde, bem como se o exercício em excesso não poderá ter mais desvantagens do que vantagens na promoção da saúde (Corrado 2005; Haskell *et al.* 2007).

Segundo a Organização Mundial de Saúde (OMS), a morte súbita (MS), é aquela que acontece até 24 horas desde o início de sintomatologia. No entanto, esta definição compreende um espaço de tempo muito extenso para muitos clínicos e patologistas, sendo que alguns só consideram MS as mortes cuja sintomatologia teve início num período de tempo menor do que 1 hora. Os conceitos de “súbita”, “inesperada” e “inexplicada” nem sempre são óbvios, sendo necessária a investigação médico-legal destes casos (Gisbert 2004; Saukko, Knight 2004).

Já a morte súbita de causa cardíaca (MSC) é definida como uma morte natural inesperada de origem cardíaca, que ocorre até uma hora desde o início da sintomatologia, numa pessoa sem condicionantes cardiovasculares pré-conhecidas com carácter fatal. Esta MSC tem sido identificada como a causa de aproximadamente 93% das MS durante AF desportiva. Porém, sintomas cardíacos pré-existentes podem já ter estado presentes, mas a altura e circunstâncias da morte são inesperadas (James TN *et al.* 1967). Esta definição exclui causas cerebrovasculares, respiratórias, traumáticas e as relacionadas com drogas, que constituem os restantes 7% (Thiene *et al.* 2001; Williams, Chen 2003; Ceuninck *et al.* 2005).

Nos Estados Unidos da América existe uma fundação - *Minneapolis Heart Institute Foundation* (MHIF) - criada com o intuito de reunir o maior número de casos estudados de MS ocorridos em atletas de competição, permitindo a criação de uma base de dados. Esta

poderá ser usada para futuras investigações, tendo sido aprovada pelo Institutional Review Board of Abbott Northwestern Hospital of Minneapolis (MN).

2. OBJECTIVOS

Tendo em conta que se trata de um tema actual e com notoriedade crescente, pretende-se com este trabalho fazer uma revisão da literatura científica actualmente disponível relacionada com MS na AF desportiva, procurando esclarecer as suas causas e propondo um protocolo de harmonização da investigação forense no que se refere a autópsias descritas destes casos. Para a sua elaboração foi feita uma pesquisa bibliográfica com recurso a bases de dados electrónicas como a Medline/PubMed® e Science Direct®, com introdução das palavras-chave *sudden death*, *sports*, *autopsy* e *forensic guidelines*, não se tendo feito restrição por tipo de artigo ou ano de publicação.

3. MORTE SÚBITA NA PRÁTICA DESPORTIVA

3.1 INCIDÊNCIA E PREVALÊNCIA

A frequência real com que este evento ocorre em desportistas permanece desconhecida, sendo que as estimativas variam devido a diferentes métodos usados na colheita de dados, idade e população estudada (Drezner 2008). Relativamente à realidade portuguesa não existem quaisquer estudos feitos até então. Segundo a MHIF a frequência objectiva de MS em jovens atletas (abaixo de 35 anos de idade) permanece incerta, sendo a incidência anual de MS devida a patologia cardiovascular não diagnosticada na ordem de 1 em 200000 atletas que participam em desportos colectivos. Contudo, tais dados são obviamente limitados, sendo a magnitude deste problema de saúde pública claramente subestimada (Maron BJ *et al.* 1998).

Já de acordo com um estudo realizado na região de Veneto (Itália) em 2003, verificou-se a incidência média de MSC de 2.3 (2.62 em homens e 1.07 em mulheres) em 100000 atletas/ano por todas as causas, e 2.1 em 100000 atletas/ano por patologias cardiovasculares. Constata-se, também, um aumento do risco relativo de MS em desportos

de competição, aproximadamente 2.5 vezes superior do que em indivíduos que não praticam qualquer actividade física (Montagnana *et al.* 2008).

A diferença entre homens e mulheres relativamente ao risco de MS é interessante, podendo ser assunto de futuras investigações. Podem existir várias explicações para o facto, de acordo com o curso da doença em questão, condições associadas e diferentes graus de risco, factores socio-económicos ou psicológicos. Qualquer que seja a causa destas diferenças, é importante ter cuidado na associação ou aplicação de achados em relação a um sexo ou outro (Williams, Chen 2003).

A maior parte das mortes são relatadas durante a prática de futebol ou basquetebol, mas este facto pode ser atribuído à popularidade destes desportos (Papadakis, Sharma 2009).

3.2 PATOLOGIAS EM INDIVÍDUOS COM MENOS DE 35 ANOS

Verifica-se que uma doença estrutural do coração está presente na maioria dos indivíduos mas a distribuição das patologias varia de acordo com a sua localização geográfica, sendo os Estados Unidos da América e Itália os países com mais estudos desenvolvidos nesta área (Maron 2003; Williams, Chen 2003). Os casos de MSC registados variam de acordo com a população estudada (atletas de competição *versus* população em geral), técnicas de autópsia, localização geográfica e variabilidade étnica e genética (Drezner 2008).

3.2.1 Causas Cardiovasculares

a) Miocardiopatia Hipertrófica

A miocardiopatia hipertrófica (MCPH) é referida como a causa mais frequente de morte súbita em atletas de alta competição na maioria das estatísticas, constituindo aproximadamente um terço dos casos (Maron 2003). Em contraste, foi considerada relativamente rara em Itália, na ordem dos 2%. Esta diferença pode dever-se a factores genéticos ou outros, como um rastreio mais eficaz antes do início da prática da AF (Corrado *et al.* 1998).

É uma patologia congénita autossómica dominante relativamente frequente na população em geral (1 em 500 indivíduos) com heterogeneidade clínica, morfológica e

expressão genética variável (Fauci AS *et al.* 2008; Thiene G *et al.* 2009). Caracteriza-se por hipertrofia do ventrículo esquerdo (HVE), não dilatado e sem que haja uma causa evidente como hipertensão arterial ou estenose aórtica, causando uma disfunção diastólica. Com a hipertrofia assimétrica do VE verifica-se um acometimento preferencial do septo interventricular, apresentando um gradiente de pressão no cone de saída, quando há estimulação, ou até em repouso nalguns casos. Correlaciona-se com hipercontractibilidade, isquemia miocárdica e arritmias sem outra etiologia (Fauci *et al.* 2008).

Na sua maioria os pacientes são assintomáticos ou apresentam sintomas ligeiros (daí a grande percentagem de MSC). Nos casos sintomáticos verificam-se queixas como dispneia (causada pela disfunção ventricular diastólica), síncope, angina de peito e fadiga. É importante ter em conta que os sintomas não estão directamente relacionados com a presença/intensidade do gradiente de pressão do cone de saída (Fauci *et al.* 2008).

O exame preferencial para diagnóstico desta patologia é o ecocardiograma, no qual se verifica um espessamento superior a 14-15mm do VE em atletas, não reversível com a paragem do exercício, ou HVE, frequentemente com espessura ≥ 1.3 vezes da parede posterior livre do VE num indivíduo normal (Corrado, Thiene 2007; Fauci *et al.* 2008; Montagnana *et al.* 2008; Thiene *et al.* 2009).

As diferenças ecocardiográficas entre a miocardiomiopatia hipertófica e a que pode estar presente no coração de atletas observa-se na tabela 1 (adaptada de Maron BJ *et al.*, 1995).

Parâmetro	Achados na MCPH	Achados no “Coração de atleta”
Espessura e morfologia da parede do VE	Pode ser >16mm; pode ser heterogénea ou assimétrica ao longo dos segmentos	Normalmente <16mm, em especial em mulheres; simétrica
Cavidade do VE em diástole	<45mm (excepto na fase avançada, dilatada)	>55mm
Tamanho da AE	Alargada	Normal
Padrão de preenchimento do VE em diástole	Comprometimento do relaxamento (razão E:A <1, tempo de desaceleração diastólico prolongado)	Normal
Resposta a descondicionamento	Nenhuma	Diminuição da espessura da parede do VE
Achados no ECG	Complexos QRS elevados; ondas Q; ondas T negativas profundas	Crítérios para HVE mas sem anomalias
História familiar de MCPH	Presente (excepto mutações de novo)	Ausente

Abreviaturas: VE – ventrículo esquerdo, AE – aurícula esquerda, ECG – electrocardiograma, razão E:A – razão entre a velocidade de enchimento ventricular precoce (E – *early*) e tardia (A – auricular), HVE – hipertrofia do ventrículo esquerdo, MCPH – miocardiopatia hipertrófica

Tabela 1- Miocardiopatia Hipertrófica do “Coração de atleta”.

b) Anomalias Congénitas das Artérias Coronárias

As anomalias congénitas das artérias coronárias são a segunda maior causa de morte súbita em indivíduos jovens. Por isso, devem ser sempre consideradas em jovens atletas com história de dor no peito ou síncope, particularmente se os episódios são induzidos por exercício (Maron 2003).

A anomalia considerada mais perigosa, e a mais frequente, é a descrita como origem anómala de artéria coronária esquerda do seio direito de Valsalva, porque grande parte do miocárdio ventricular anteroseptal está em risco (Basso *et al.* 2000).

Os mecanismos de isquemia mais frequentes incluem torção aguda na origem da artéria coronária ou compressão da artéria anómala, entre a aorta e o tronco pulmonar, durante o exercício (Maron 2003).

O seu diagnóstico em vida requer um alto índice de suspeição e é particularmente importante, já que em alguns casos se pode fazer a sua correcção cirúrgica (Liberthson 1996; Goldschlager *et al.* 2003). Os pacientes normalmente não apresentam anomalias no electrocardiograma (ECG) ou prova de esforço, já que a isquemia miocárdica tem carácter episódico, limitando o valor do rastreio aleatório. Deve, por isso, recorrer-se à ecocardiografia e ressonância magnética.

c) Miocardite

A miocardite é uma inflamação cardíaca, geralmente resultante de um processo infeccioso e muitas vezes complicada por reacções auto-imunes; a maioria das miocardites agudas clinicamente significativas são causadas por viroses como Cocksackie B, adenovírus, vírus da hepatite C e HIV, secundárias a replicação viral contínua e/ou activação auto-imune que precede a infecção. Esta patologia pode também ser secundária à hipersensibilidade a determinados fármacos (maioritariamente antidepressivos tricíclicos, antibióticos e antipsicóticos), ser causada por irradiação ou agentes físicos e químicos. (Fauci *et al.* 2008) Provoca, aproximadamente, 10% de MS em indivíduos abaixo dos 35 anos. É de difícil diagnóstico, tanto clínico como em autópsia (Calabrese, Thiene 2003). As manifestações clínicas podem variar desde um estado assintomático (apenas alterações transitórias do segmento ST e onda T no ECG) até um quadro fulminante com arritmias, insuficiência cardíaca aguda e morte precoce (nalguns pacientes pode simular uma síndrome coronária aguda, com dor torácica, alterações no ECG e níveis séricos de troponina elevados) (Fauci *et*

al. 2008). O seu diagnóstico etiológico definitivo é possível com biópsia endomiocárdica *in vivo* ou post-mortem (que demonstra a presença de infiltrado mononuclear e necrose dos miócitos adjacentes) e técnicas de biologia molecular (Calabrese, Thiene 2003; Fauci *et al.* 2008).

d) Cardiomiopatia Arritmogénica do Ventrículo Direito

A cardiomiopatia arritmogénica do ventrículo direito (CAVD) constitui uma patologia familiar caracterizada pela progressiva substituição de tecido normal de ventrículo direito (e em menor escala do miocárdio do ventrículo esquerdo) por tecido fibroadiposo.

Em geral tem transmissão autossómica dominante, causada por múltiplas mutações, mas existem também formas recessivas (Fauci *et al.* 2008).

O portador pode ser assintomático (particularmente os atletas), ou apresentar palpitações induzidas pelo exercício, taquiarritmias ventriculares, graus variáveis de falência do ventrículo direito (VD), pré-síncope ou síncope (Douglas *et al.* 1990). Ao exame físico podem apresentar insuficiência VD com turgescência jugular, hepatomegalia e edema. O ECG pode apresentar-se normal ou revelar alterações patognomónicas, como inversão da onda T em 50% dos casos, QRS ≥ 110 ms ou ondas épsilon tardias (Fig. 1 - adaptada de Esteban *et al.*, 2004). São usadas também no diagnóstico a ecocardiografia, angiografia ventricular direita e ressonância magnética (Esteban *et al.* 2004; Oliveira, Leitão 2005; Fauci *et al.* 2008).



Figura 1 – Ondas épsilon na derivação V1. Adaptada de Esteban *et al.*, 2004

e) Malformações Congénitas Variadas

Várias condições podem causar MS, entre as quais se destacam patologias como doença cardíaca valvular (e.g., a estenose aórtica ou prolapso da válvula mitral, esta última devendo ser considerada significativa se associada a patologia ou regurgitação mitral), cardiomiopatia dilatada (hipertrofia e dilatação ventricular esquerda ou biventricular na ausência de doença arterial coronária ou patologia valvular), síndrome de Marfan (alterações

no tecido conjuntivo por transmissão autossómica dominante), as hipoplasias e outras anomalias raras das coronárias. Cada uma das condições referidas é responsável por taxas de MS $\leq 5\%$ (Kligfield *et al.* 1987; Rose, Beck 1989; Maron 2003).

f) Arritmias

Aproximadamente 2% dos atletas abaixo de 35 anos autopsiados apresentam ausência de cardiopatia estrutural, sendo a MS primariamente arritmica, ou seja, não associada a alterações morfológicas e estruturais do coração (Zipes, Wellens 1998; Maron 2003). Estas patologias podem dever-se a alterações electrofisiológicas, nomeadamente alterações sistemas de condução como a síndrome de Wolf-Parkinson-White (WPW). Esta caracteriza-se por uma via de conexão anómala entre aurículas e ventrículos. Pode levar a MS por desenvolvimento de fibrilhação auricular (FA), com condução rápida para o ventrículo por uma via anómala originando fibrilhação ventricular e colapso hemodinâmico (Priori *et al.* 2003; Oliveira, Leitão 2005). Quanto às alterações dos canais iónicos são de referir a síndrome do QT longo (SQTL) e a síndrome de Brugada. A SQTL pode ser congénita (autossómica dominante ou recessiva) ou adquirida. Na SQTL congénita, o genótipo parece influenciar o seu prognóstico, sendo crucial a sua identificação para otimizar o controlo clínico. O aumento das correntes de entrada de sódio ou cálcio, ou a inibição da corrente de saída de potássio aumentam a duração do potencial de acção e, portanto, o intervalo QT (Oliveira, Leitão 2005; Fauci *et al.* 2008). Na SQTL adquirida, os pacientes com predisposição genética (mutações esporádicas e/ou polimorfismos dos nucleótidos) podem desenvolver prolongamentos exagerados do intervalo QT como resposta a fármacos capazes de modificar as correntes de repolarização (Fauci *et al.* 2008). Por sua vez, a síndrome de Brugada (mais comum em pacientes asiáticos jovens do sexo masculino) é uma patologia familiar caracterizada por mutações no gene *SCN5A*, levando a uma redução na corrente de entrada de sódio na região epicárdica do cone de saída do VD. Caracteriza-se por episódios espontâneos de taquicardia ventricular polimórfica ou fibrilhação ventricular que pode levar a MS. No ECG pode-se encontrar um bloqueio de ramo direito e elevação do segmento ST nas derivações V₁ a V₃ (podendo não ser identificada num ECG em repouso, pois tem carácter intermitente). A MSC em pacientes com este síndrome raramente está relacionada com o exercício (Corrado D *et al.* 2001; Fauci *et al.* 2008).

g) Doença das Chagas

Constitui uma das causas mais frequentes de cardiopatia na América Central e do Sul. Causada por um protozoário (*Trypanosoma cruzi*) e transmitida por um insecto vector, gera uma miocardite extensa que se evidencia anos após a infecção inicial. As manifestações cardíacas resultam da infecção pelo parasita e das reacções auto-imunes que este gera. Após uma fase indeterminada (quiescente a assintomática), pode evoluir para lesão miocárdica crónica. Caracteriza-se por dilatação de várias câmaras cardíacas, fibrose e adelgaçamento da parede ventricular, formação de aneurisma no ventrículo esquerdo e trombos murais. Pode originar MSC secundária a arritmia, uma percentagem mínima morre devido a fenómenos embólicos (Oliveira, Leitão 2005; Fauci *et al.* 2008).

3.2.2 Outras causas

a) Concussão Cardíaca

A concussão cardíaca (*commotio cordis*) resulta de um trauma torácico súbito não penetrante no pré-córdio, que produz fibrilhação ventricular não associada com dano estrutural das costelas, esterno ou coração (Maron *et al.* 1995; Fauci *et al.* 2008).

Pode ser causada por projecteis desportivos ou qualquer impacto no pré-córdio. Provoca morte imediata em 50% casos, associada a quatro factores importantes do impacto: tipo, localização, força e compressão. O risco e tipo de arritmia induzida dependem do momento em que o impacto ocorre durante o ciclo cardíaco (para provocar fibrilhação ventricular devem ser traumas directos no coração 15 a 30mseg antes do pico da onda T durante a fase vulnerável de repolarização) (Maron 2003).

A sua frequência é desconhecida durante a prática de AF desportiva, sendo mais comum em crianças e adolescentes, com uma média de 13 anos de idade, com paredes torácicas que provavelmente facilitam a transmissão de energia do impacto no peito para o miocárdio. Embora sejam eventos raros, a sua existência não deve ser descurada, bem como a sua classificação como fenómenos clínicos específicos. Por ser tão pouco entendido no passado, algumas mortes foram mesmo classificadas como actos criminosos, em vez de fenómenos fisiológicos potencialmente fatais (Maron *et al.* 1995).

b) Patologias Respiratórias

A maioria das doenças respiratórias que causam dificuldade respiratória relacionada com o exercício não irá pôr a vida do paciente em risco, limitando apenas a intensidade da AF. No entanto, há patologias que contêm risco e que deve ser tido em consideração, particularmente se o organismo estiver sujeito a stresse ambiental adicional ao exercício (Martínez 2008). Uma história de pneumotórax espontâneo, defeitos congénitos do pulmão, limitação crónica do fluxo de ar e asma, são os problemas mais frequentes (Martínez 2008).

A prevalência de broncoconstrição induzida pelo exercício em atletas (estreitamento agudo e transitório das vias aéreas com $\geq 10\%$ de declínio na FEV1 após provocação por exercício) é sub-diagnosticada. Este constitui um distúrbio multi-factorial e ainda em estudo, sendo a etiologia mais provável a entrada de ar frio nas vias aéreas distais aquando da prática de exercício, originando um estreitamento da via aérea devido a hiperemia reactiva da vasculatura brônquica e aumento subsequente da pressão hidrostática nos capilares, provocando edema das vias aéreas (Parsons, Mastronarde 2005). Também é importante assinalar que os pacientes com asma e vias aéreas hiperreactivas mostraram dar menor importância aos sintomas de broncospasmo.

Relativamente à asma, existem muito poucos dados colhidos, sendo difícil fazer uma análise objectiva desta patologia (Lang 2005). No entanto, a maioria das mortes durante a prática desportiva estão associadas a sub-diagnóstico de um certo grau de severidade da doença (asma moderada persistente), tratamento inadequado ou fraca adesão por parte do paciente, ou ainda, atendimento médico tardio durante uma crise (Becker *et al.* 2004)

c) Outros

Várias outras situações estão associadas a MSC como trauma cefálico e medular, trauma do pescoço com ruptura de artéria cerebral, hipertermia maligna, enfarte agudo do miocárdio, hemorragia gastrointestinal, rabdomiólise, ruptura de aneurisma cerebral, abuso de substâncias (medicamentos, efedrina, cocaína, anfetaminas, álcool, derivados da ergotamina, esteróides anabólicos e suplementos dietéticos) (Maron *et al.* 1996; Kloner 1998; Fanton *et al.* 2009). Relativamente ao abuso de substâncias, em particular de esteróides anabólicos androgénicos (EAA), foram realizados estudos com coelhos, aos quais foram administrados 8mg/kg/dia de Norandrolona por 60 dias (sacrificando-os aos 90 dias); estes estudos confirmaram o potencial cardiotoxico do abuso deste tipo de substâncias. Os EAA afectam o metabolismo das lipoproteínas, evoluindo para um perfil aterogénico que

culmina em aumento do risco de doença arterial coronária, enfarte do miocárdio e MSC (Dhar *et al.* 2005; Fanton *et al.* 2009)

3.3 PATOLOGIAS EM INDIVÍDUOS COM MAIS DE 35 ANOS

A Doença Arterial Coronária (DAC) é claramente a causa mais frequente (85%) de MSC em indivíduos com mais de 35 anos, existindo pequenas percentagens das outras patologias anteriormente descritas (Montagnana *et al.* 2008). Nesta patologia, o risco tende a ser directamente proporcional à intensidade de exercício, sendo provavelmente mais alto nas actividades que dependam de grande alternância de ritmo (Oliveira, Leitão 2005). Pode ou não estar relacionada a fenómenos de aterosclerose.

A DAC aterosclerótica constitui a causa mais frequente de MSC. Nos indivíduos com esta patologia uma única placa ateromatosa obstrutiva (que provoque vasospasmo), localizada na artéria anterior esquerda descendente, pode ser suficiente para desencadear FV e MS. A trombose coronária é devida a erosão do endotélio ou a ruptura da placa aterosclerótica (Thiene *et al.* 2009).

A DAC não aterosclerótica deve-se a vasculite coronária ou anomalias congénitas das mesmas (Goia *et al.* 2006).

3.4 PROGRAMAS DE RASTREIO E PREVENÇÃO

Tanto a *American Heart Association* (AHA) como a *European Society of Cardiology* (ESC) propuseram *guidelines* para rastreio de possíveis patologias em jovens atletas que planeiam começar a competir (Fig. 2 - adaptado de Corrado D *et al.*, 2004).

AHA apresentou a sua proposta em 1996, enquanto que a da ESC surgiu em 2004, baseada no modelo americano e em 25 anos de investigação realizada em Itália em torno deste tema. A principal diferença entre estas duas propostas é que a da AHA recomenda a colheita de uma história de pré-participação e exame físico pormenorizado sem outros testes de rotina, enquanto a ESC propõe a realização de um ECG de 12 derivações, baseado num programa de rastreio realizado com sucesso em Itália desde 1982 (Corrado *et al.* 2004; Maron *et al.* 2007). Outra diferença apoia-se no facto de a ESC indicar a realização do

rastreio por parte de um médico, enquanto a AHA propõe apenas um profissional experiente da área da saúde. Sendo assim, as recomendações da ESC para rastreio de atletas de competição consistem em:

- a) Anamnese inicial com história pessoal e familiar, e exame físico (ambos realizados antes de iniciar o treino ou competição) – geralmente história de dor torácica, síncope ou pré-síncope durante o exercício, dispneia excessiva ou fadiga desproporcional para o grau de esforço, palpitações ou batimentos cardíacos irregulares são sintomas sugestivos de patologia cardíaca subjacente (Drezner 2008) (Tabela 2 – Adaptado de Ceuninck M. *et al.*, 2005);
- b) Um ECG de 12 derivações tendo em vista o reconhecimento de uma série de patologias (útil em particular na MCPH, na qual está alterado em 95% dos casos, permitindo uma detecção mais precoce da mesma, bem como o impedimento de esses indivíduos iniciarem a competição; no entanto, todas as outras patologias detectáveis são raras. Sendo assim, o valor do ECG associado a uma história pessoal e familiar completas, aliadas a exame físico, é difícil de quantificar) (Maron 2002);
- c) A avaliação deve ser realizada por um profissional com formação específica, com capacidades clínicas e culturais para identificar sintomas e sinais clínicos associados a doenças cardiovasculares associadas a MSC;
- d) Avaliações periódicas, pelo menos de dois em dois anos;
- e) Pacientes com achados anormais na anamnese, exame físico, história familiar ou ECG devem ser direccionados para uma investigação mais pormenorizada (ecocardiograma, monitorização ambulatorial e prova de esforço, entre outros).

Tanto a doença cardiovascular presente como a natureza da AF em vista devem ser consideradas, permitindo a divisão da prática desportiva em níveis de esforço físico (elevado, moderado ou baixo) (Maron *et al.* 2004).

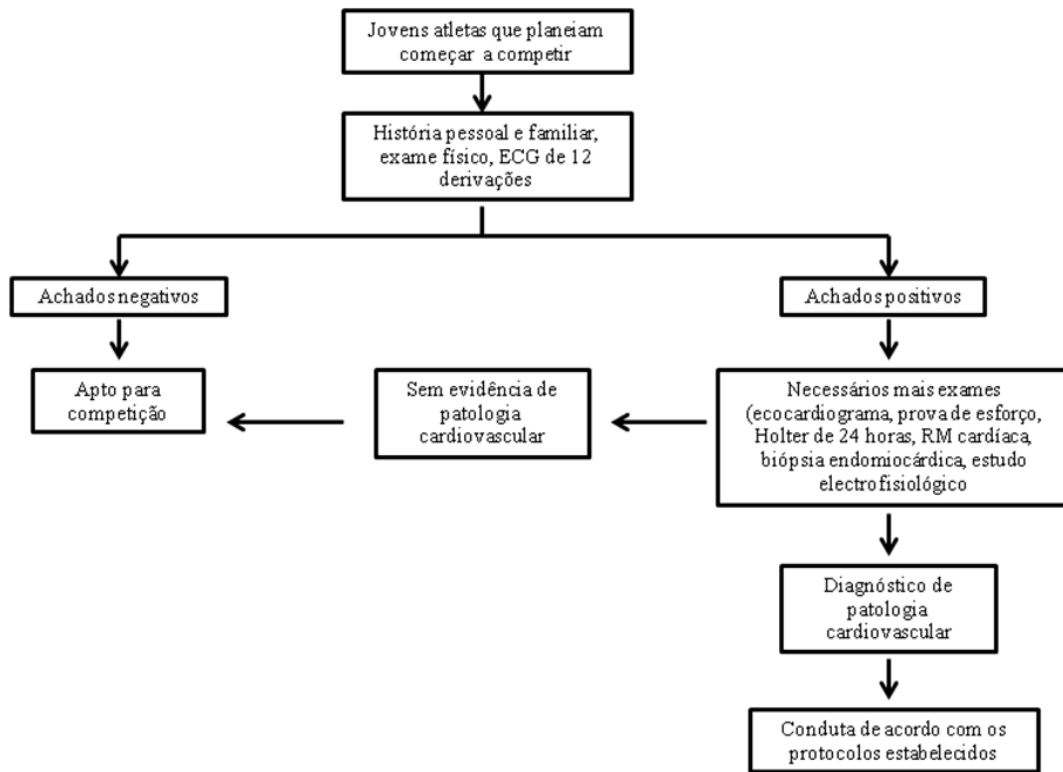


Figura 2 – Diagrama ilustrativo da proposta da *European Society of Cardiology* (ESC) do protocolo para rastreio dos atletas com menos de 35 anos que pretendem começar a competir.

Para todos os indivíduos abaixo de 35 anos que pretendem começar a competir
-Alguma vez desmaiou durante o exercício? -Alguma vez sentiu um aperto no peito? -Alguma vez sentiu aperto no peito enquanto corria? -Alguma vez teve aperto no peito, tosse, ou chiadeira, dificultando a sua performance desportiva? -Alguma vez foi tratado/hospitalizado por causa de asma? -Alguma vez teve convulsões? -Alguma vez lhe disseram que tem epilepsia? -Alguma vez lhe aconselharam parar com a actividade física por problemas de saúde? -Alguma vez lhe disseram que tem pressão arterial elevada -Alguma vez lhe disseram que tem colesterol alto? -Tem dificuldade em respirar ou tosse durante ou após a actividade física? -Alguma vez se sentiu tonto durante ou após a actividade física? -Alguma vez sentiu dor no peito durante ou após a actividade física? -Alguma vez teve batimento cardíaco acelerado ou batimento irregular? -Cansa-se mais depressa que os seus amigos durante o exercício físico? -Alguma vez lhe disseram que tem um murmúrio no coração? -Alguma vez lhe disseram que tem uma arritmia cardíaca? -Tem alguma outra história de problemas cardíacos? -Teve alguma infecção vírica grave no último mês (por exemplo miocardite ou mononucleose)? -Alguma vez teve febre reumática? -Está a tomar alguma medicação no momento? -Tomou alguma medicação de rotina nos últimos 2 anos?

Tabela 2 – Perguntas padrão a efectuar na anamnese enquadrada nos protocolos de rastreio para atletas com menos de 35 anos que pretendem começar a competir, patentes nas *Recomendações de Lausanne* publicadas a 10 de Dezembro de 2004, publicadas pela *International Olympic Committee* (IOC) - *Medical Commission*.

Perante o uso de rotina do ECG nos programas de rastreio, e embora este aumente a sensibilidade e valor preditivo negativo dos estudos, a AHA alerta para a possibilidade de uma maior ocorrência de resultados falsos-positivos (aumentados em indivíduos com idades mais avançadas e pouco específico no rastreio de atletas, que podem já apresentar alterações fisiológicas cardíacas benignas), bem como para o facto de esta prática se tornar dispendiosa (Papadakis, Sharma 2009; Baggish *et al.* 2010). Tendo em conta que menos de 5% dos ECG apresentaram um padrão claramente alterado e sugestivo de patologia cardíaca, é pois, de questionar o seu uso corrente. Por outro lado, estes resultados não podem ser generalizados a outros países (necessário contar com as possíveis diferenças genéticas) (Maron *et al.* 1996; Maron 1997; Maron 2003).

Outro caso é o rastreio de indivíduos assintomáticos (particularmente homens com mais de 50 anos) que iniciaram uma AF desportiva. Os vários dados existentes são conflituosos em relação a esta matéria. No entanto, o rastreio (em geral com ECG em prova de esforço) é sugerido naqueles que apresentam factores de risco para patologia coronária.

Por fim, é necessário considerar que o atleta também pode sabotar o processo de rastreio facultando respostas inadequadas na anamnese e história familiar, em particular quando se apercebem da possibilidade das respostas afectarem a sua aprovação para a prática desportiva (Berger *et al.* 2004).

3.5 O PAPEL DA AUTÓPSIA MÉDICO-LEGAL NA MORTE SÚBITA ASSOCIADA À ACTIVIDADE FÍSICA

De acordo com a pesquisa efectuada, verifica-se a inexistência de um protocolo de autópsia em Portugal que unifique todos os procedimentos necessários numa autópsia neste tipo específico de situações. Os únicos dados existentes são relativos a protocolos de autópsia para MSC que, como já foi referido, não é a única causa de MS na prática de uma AF.

Existe, por isso, a necessidade de promover a investigação forense para estabelecer ou considerar (Basso *et al.* 2008; Yang *et al.* 2008):

- a) se a morte é atribuível a patologia cardíaca ou a outras causas de morte súbita;
- b) a natureza da patologia cardíaca (se existente) e, designadamente se estava em causa um mecanismo arritmico ou mecânico;

- c) considerar a possibilidade de haver uma herança genética associada à patologia cardíaca em questão, sendo necessário, por isso, o “screening” e subsequente aconselhamento dos outros parentes directos.

3.6 AVALIAÇÃO DO HISTORIAL CLÍNICO

Idealmente, deve ser colhida a informação seguinte:

- a) dados pessoais: idade, sexo, ocupação, estilo de vida, padrão habitual de actividade física;
- b) circunstâncias da morte: data, intervalo de tempo entre o início sintomatológico e a morte (instantânea ou <1h), local da morte, circunstâncias da mesma;
- c) história médica passada: estado de saúde geral, patologias pregressas importantes, cirurgias ou outras intervenções prévias, resultados de prévios ECG, Rx de Tórax e ecocardiogramas prévios, resultados de exame cardiovascular e de dados laboratoriais;
- d) medicação (com ou sem prescrição médica);
- e) história de doença cardíaca familiar: patologia isquémica, arritmias, patologias hereditárias;
- f) ECG obtido durante a reanimação, valores de enzimas e troponinas séricas.

3.7 AUTÓPSIA MÉDICO-LEGAL

Nestes casos, dado não haver um diagnóstico conhecido para a causa da morte, haverá lugar a uma autópsia médico-legal e não anátomo-patológica (ao abrigo da Lei 45/2004, de 19 de Agosto de 2004). Idealmente, a investigação forense deve abranger todas as possíveis causas cardíacas e extra-cardíacas de MS, devendo seguir o modelo *Harmonization of Medico-Legal Autopsy Rules* proposto pelo *Comitee of Ministers of the Council of Europe* (CMCE), contemplado nas “Recomendações quanto aos procedimentos gerais de realização de autópsia” do Instituto Nacional de Medicina Legal, I.P. (INML) de 17/11/2009 (Brinkmann 1999; Basso *et al.* 2008; Santos 2009).

Idealmente esta deve ser constituída pelas seguintes etapas:

- a) Exame do corpo no local;
- b) Recolha e análise da informação/documentação disponível sobre as circunstâncias da morte, antecedentes do(a) falecido(a) e outra informação julgada útil;
- c) Exame do hábito externo (incluindo exame do vestuário e de outros objectos);
- d) Exame do hábito interno;
- e) Exames complementares de diagnóstico;
- f) Elaboração do relatório de autópsia.

3.7.1 Exame do hábito externo

Na realização do exame do hábito externo do cadáver é importante seguir uma série de passos fundamentais. Em primeiro lugar, há alguns procedimentos preliminares a cumprir, nomeadamente o registo das circunstâncias da morte e identificação preliminar do cadáver, aspecto exterior do corpo, descrição da roupa e artefactos, bem como colheita de amostras de manchas ou outro qualquer elemento/vestigio. Segue-se o registo das características físicas (estimar a idade, estabelecer o sexo, peso e estado nutricional, descrição da afinidade populacional, cabelo, cor da íris, dentição, qualquer anomalia existente no corpo e possíveis cicatrizes, tatuagens, lesões de pele ou amputações), e por fim os achados no hábito externo e alterações post-mortem por segmentos corporais (Santos 2009).

O exame do hábito externo do cadáver pode contribuir, também, para a descoberta de eventuais causas de morte não cardiovasculares as quais podem ser detectáveis.

3.7.2 Exame do hábito interno

O exame do hábito interno tem de ser completo e sempre apoiado pelos adequados exames complementares de diagnóstico, designadamente o anátomo-patológico. São necessários ter em conta alguns pontos (Santos 2009):

- a) Todas as cavidades principais – cabeça, tórax e abdómen devem ser examinadas por planos; quando apropriado, as articulações e o canal vertebral devem também ser examinados;
- b) O exame das cavidades pleural e peritoneal deve incluir: um exame da presença de gás, medição do volume de fluidos e sangue, a aparência das superfícies internas e

integridade dos limites anatómicos, a aparência externa e localização dos órgãos, possíveis aderências e desaparecimento do espaço;

- c) A demonstração e dissecação dos tecidos moles e musculatura do pescoço são procedimentos que devem fazer parte de qualquer autópsia médico-legal;
- d) Todos os órgãos devem ser examinados e seccionados segundo as *guidelines* estabelecidas;
- e) Deve-se sempre proceder ao estudo das estruturas vasculares mais importantes (artérias intracranianas, seios venosos, artérias carótidas, artérias coronárias, artérias e veias pulmonares, aorta e vasos dos órgãos abdominais, artérias femorais e veias dos membros inferiores);
- f) Os ductos principais devem também ser dissecados (vias aéreas centrais e periféricas, ductos biliares e ureteres);
- g) Todas as vísceras ocas devem ser abertas e o seu conteúdo descrito atendendo à cor, viscosidade e volume (quando apropriado, amostras desse conteúdo devem ser recolhidas para análise);
- h) Todos os órgãos têm de ser seccionados e o aspecto macroscópico da superfície das secções de corte tem de ser descrito. Se estiverem presentes lesões, o procedimento de dissecação deve diferir do procedimento padrão: os achados devem ser apropriadamente descritos e documentados (por exemplo por fotografia, histologia ou outros exames conforme o adequado ao caso);
- i) Todas as lesões internas devem ser descritas com precisão e descritas por tamanho e localização;
- j) As lesões que correspondem e definem um trajecto no corpo da vítima (projectil ou penetração de instrumento), devem ser descritas de maneira a estabelecer a sua direcção e sentido e relacioná-los com a anatomia dos órgãos;
- k) O peso de todos os órgãos deve ser registado e expresso em unidades internacionais (grama).

No caso específico da MS associada à AF é recomendado fazer a exclusão de importantes causas cardíacas e não cardíacas de MS.

- a) Exclusão de causas não cardíacas de morte súbita

Qualquer MS natural pode ser considerada cardíaca após a distinção de todas as causas não cardíacas:

- a. Cerebral (por exemplo, hemorragia intra-cerebral ou ruptura de aneurisma, que é uma das causas frequentes de morte em adultos, em caso de exclusão de doença coronária. De facto, a hemorragia subaracnóide pode virtualmente causar MS, ainda que o mecanismo permaneça obscuro. À autópsia o seu diagnóstico é evidente, sendo no entanto a detecção da sua origem nem sempre clara) (Haskell *et al.* 2007).
- b. Respiratória (por exemplo, reacção anafilática. No caso da asma os achados necrópsicos são inespecíficos, a não ser evidências de um processo crónico existente, com pulmões não colapsados de consistência esponjosa, e brônquios com espessamento proeminente da parede, às vezes contendo muco muito espesso e aderente às paredes, constituindo verdadeiros rolhões. Sendo assim, continua a ser um diagnóstico difícil de objectivar) (Morild, Giertsen 1989).
- c. Choque hemorrágico agudo (por exemplo, ruptura de aneurisma da aorta, úlcera péptica, entre outros) (Basso *et al.* 2008).
- d. Choque séptico (por exemplo, síndrome de Waterhouse-Friderichsen, uma infecção mais comumente causada por *Neisseria meningitidis*. Caracteriza-se por um quadro de meningococemia, coagulação intravascular disseminada, baixa pressão arterial e choque, associada a púrpura e rápido desenvolvimento de insuficiência adrenal) (Basso *et al.* 2008).

b) Causas cardíacas de morte súbita

Nota-se, contudo, que muitas patologias cardiovasculares podem causar MS por um mecanismo arritmico (MSC de causa eléctrica) ou por compromisso da função mecânica cardíaca (MSC de causa mecânica), podendo afectar qualquer estrutura do coração. Por isso, o estudo autóptico do coração é particularmente importante. O modelo apresentado pelo CMCE propõe, assim, o seguinte exame padrão do coração (Basso *et al.* 2008; Yang *et al.* 2008):

- a. Examinar o pericárdio e a cavidade pericárdica;
- b. Examinar a anatomia das grandes artérias antes de as dissecar, 3cm acima das válvulas aórtica e pulmonar;

- c. Examinar e dissecar as veias pulmonares. Dissecar a veia cava superior de modo a preservar o nodo sinusal, e a veia cava inferior próximo do diafragma;
- d. Abrir a aurícula direita a partir da veia cava inferior para o ápice do apêndice auricular. Abrir também a aurícula esquerda entre as veias pulmonares e, em seguida, para o ápice do apêndice auricular. Inspeccionar as cavidades, o septo interauricular e determinar se o foramen oval está patente. Examinar as válvulas mitral e tricúspide (ou próteses valvulares) de cima, e verificar a integridade dos músculos papilares e das cordas tendinosas;
- e. Inspeccionar as artérias aorta e pulmonar, e as válvulas aórticas e pulmonar (ou próteses valvulares) de cima;
- f. Examinar as artérias coronárias:
 - Tamanho, forma, posição, número e presença (ou não) de óstio coronário;
 - Analisar o tamanho, percurso e “dominância” das maiores artérias epicárdicas;
 - Fazer múltiplos cortes transversais em intervalos de 3mm ao longo do curso das principais artérias epicárdicas e ramos (tais como a marginal diagonal e obtusa); procurar possíveis obstruções;
 - Artérias coronárias altamente calcificadas podem ser abertas adequadamente com tesouras de pontas (se não for possível, devem ser removidas intactas e, posteriormente, descalcificadas e abertas transversalmente);
 - Segmentos de artérias coronárias contendo *stents* metálicos devem ser enviados intactos para o laboratório de anatomia patológica;
 - Possíveis *bypass* de artérias coronárias (com veias safenas, artérias mamárias internas, artérias radiais, etc.) devem ser examinados com cortes transversais, devendo as zonas de anastomoses proximais e distais ser analisadas com cuidado particular.
- g. Fazer um corte transversal completo do coração a nível médio-ventricular e esvaziá-lo de sangue; em seguida, realizar cortes paralelos dos ventrículos, com intervalos de 1cm, para analisar a morfologia das cavidades e respectivas paredes;
- h. Uma vez já desprovido de sangue, o coração deve ser alvo das seguintes medições:

- Peso total (que deve ser comparado com valores considerados normais de acordo com a idade, sexo e peso corporal);
 - Espessura das paredes (inspeccionar o endocárdio, medir a espessura média da parede dos ventrículos direito e esquerdo, 2cm abaixo do anel de inserção valvular, bem como do septo interventricular, excluindo as trabéculas, e comparar com valores tabelados de acordo com a idade, sexo e peso corporal);
 - Dimensões cardíacas (comprimentos transversal e longitudinal).
- i. Completar o exame com a observação detalhada dos septos inter-auricular e inter-ventricular, válvulas auriculoventriculares, válvulas semi-lunares e “câmaras de entrada” e “câmaras de saída” ventriculares.

3.7.3 Exames complementares de diagnóstico

a) Exame histológico

O exame standard do coração deve incluir:

- a. Miocárdio: devem ser obtidos blocos devidamente identificados de um corte transversal representativo dos ventrículos, incluindo a parede livre do ventrículo esquerdo (anterior, lateral e posterior), o septo interventricular (anterior e posterior) e parede livre do ventrículo direito (anterior, lateral e posterior), bem como um bloco de cada aurícula. Todas as áreas com alterações macroscópicas significativas também devem ser colhidas para análise;
- b. Usar corantes como hematoxilina e eosina (H&E) e outro corante para tecido conjuntivo (como van Gieson ou vermelho Sirius). Outros corantes especiais ou imunohistoquímica devem ser aplicados se necessário (Basso *et al.* 2008; Yang *et al.* 2008);
- c. Artérias coronárias: na presença de doença arterial coronária, a maioria das lesões severas focais devem ser enviadas para exame histológico em blocos devidamente identificados e coradas como referido anteriormente (Basso *et al.* 2008; Yang *et al.* 2008);
- d. Outras amostras cardíacas (como tecido valvular, pericárdio e aorta): se a história clínica ou o ECG sugerem anormalidades no sistema de condução, estas devem ser enviadas para análise (Basso *et al.* 2008; Yang *et al.* 2008).

Muitos advogam, que o ideal é que todo o coração seja conservado e enviado para centros de análise especializada. Neste caso, o patologista que o envia deve executar os passos de a) a e) do exame padrão do coração, fazer uma secção transversal apical deste e esvaziá-lo de sangue. Tecidos, sangue e outros fluidos para toxicologia e patologia molecular devem ser retirados antes da fixação deste em formol a 10% um fragmento de miocárdio destinado a estudo de patologia molecular. Se não for possível realizar tal procedimento, é essencial fazer uma documentação exaustiva de todo o processo de análise do coração (Basso *et al.* 2008; Yang *et al.* 2008). No entanto, em Portugal, e uma vez que estes casos são encaminhados para os Serviços Médico-Legais, não se procede deste modo, devendo no entanto estas autópsias serem realizadas por especialistas de medicina legal com diferenciação em morte súbita de origem cardíaca.

Amostras de todos os outros órgãos principais devem ser igualmente colhidas e fixadas, devem ser colhidas amostras para exames toxicológicos e estudos de patologia molecular (coração, sangue e baço).

b) Investigação por Microscopia electrónica

Se houver suspeita de cardiomiopatias, uma fracção de miocárdio (1mm) deve ser fixada em 2,5% de glutaraldeído para exame para microscopia electrónica (Basso *et al.* 2008).

c) Testes Laboratoriais

Apesar de se tratar de uma matéria controversa, há quem considere que se deve realizar a medição da creatina-fosfoquinase e das suas isoenzimas (elevadas em mortes por patologia cardíaca), actividade enzimática (discriminatória de enfartes agudos do miocárdio sem evidências no exame histológico de rotina) e enzimas cardíacas no sangue e fluido pericárdico (possível informação adicional em casos de MS resultado de isquemia miocárdica aguda que ocorreu antes de evidências macro ou microscópicas de enfarte do miocárdio) (Brinkmann 1999; Basso *et al.* 2008; Yang *et al.* 2008).

d) Toxicologia

Na investigação de mortes que ocorreram fora do hospital é importante saber se estão ou não envolvidas substâncias tóxicas. Dependendo das circunstâncias da morte e da informação quanto ao tipo, via e frequência de consumo de substâncias tóxicas disponíveis,

a morte pode ser natural, accidental, homicida ou suicida. Particularmente em atletas e jovens o consumo de substâncias pode levar a MS. Para investigação de MS a *Society of Forensic Toxicologists* e a *American Academy of Forensic Sciences* (SFTAAFS) estabeleceram quantidades padrão para as várias amostras: (1) 50g de cérebro, rim e fígado; (2) sangue cardíaco 25ml, sangue periférico das veias femorais 10ml; (3) toda a urina, bÍlis, humor vítreo e conteúdo gástrico disponíveis (SOFT and AAFS 2006; Basso *et al.* 2008). Todas estas amostras devem ser conservadas a 4°C. Deve ser obtida também uma amostra de cabelo (100-200mg), preferencialmente da parte posterior da cabeça (ou pêlos púbicos se não for possível obter da cabeça). As análises toxicológicas devem ser quantitativas (SOFT and AAFS 2006). Particularmente nestes casos deve ser pesquisada a presença de fármacos, substâncias dopantes, esteróides anabolizantes, suplementos dietéticos, álcool ou drogas de abuso (como a cocaína, anfetaminas, ecstasy, marijuana, entre outras) (Basso *et al.* 2008; Yang *et al.* 2008).

e) Patologia Molecular

Perto de 20% dos casos de MS em jovens apresentam um coração macroscopicamente e histologicamente normal (MS inexplicadas ou “mors sine materia”), sendo que 30 a 40% das patologias com risco de MS em jovens estão relacionadas com alterações genéticas cardíacas. Assim, a investigação em autópsia de MSC em jovens deve sempre incluir amostras para investigação molecular, sendo que, em aproximadamente um terço dos casos de MS inexplicada nos quais se efectuou este procedimento, foi encontrada uma mutação patogénica nos canais iónicos cardíacos (Drezner 2008; Basso 2010). Para tal recomenda-se que sejam sempre conservados e armazenados 10ml de sangue com EDTA e 5g de tecido cardíaco e esplénico a -80°C (Basso 2010; Basso *et al.* 2010). Em 2006 a *American Heart Association* (AHA) alargou a definição de miocardiopatias, considerando não só as patologias do miocárdio com alterações microscópicas e/ou histológicas (cardiomiopatia dilatada, CMPH, cardiomiopatia obstrutiva/restritiva, CAVD) mas também as patologias electrofisiológicas sem anomalia estrutural (defeitos nos canais iónicos) (Basso *et al.* 2010). Cardiomiopatias hereditárias com risco de MS incluem a CMPH, a CAVD e os defeitos nos canais iónicos. Dentro destas alguns genes em particular foram identificados:

- a. CMPH: foram encontradas mutações (“missense” ou pequenas deleções ou inserções) nos genes codificadores de proteínas sarcoméricas, sendo os mais frequentes o MyBP-C, MyBP-C e cTnT (Basso *et al.* 2010).

- b. CAVD: resultados positivos no “screening” genético até 50% dos casos de transmissão familiar, maioritariamente representados por mutações nos genes PKP-2 e DSP (Basso *et al.* 2010).
- c. Defeitos nos canais iónicos: foram diversos os genes detectados com mutações na síndrome do QT longo (KCNQ1, HERG, SCN5A, ANKB, KCNE1, KCNE2, KCNJ2, CACNA1, CAV3 e SCN4B), na síndrome de Brugada (SCN5A) e na síndrome do QT curto (KCNH2, KCNQ1 e KCNJ2) (Basso *et al.* 2010).

3.7.4 Formulação de um diagnóstico e resumo clínico-patológico

A MS pode ser classificada como *lesional* (com achados macroscópicos, microscópicos e bioquímicos suficientes para explicar a morte), *funcional com base patológica* (com achados microscópicos ou bioquímicos capazes de explicar a morte, mas não a MS, já que eram susceptíveis de ter permitido a continuidade da vida; necessidade de provas histológicas relativas a alterações recentes ou crónicas relativas à causa da morte, ou de outros exames que excluam outra causa de morte, por exemplo, exame toxicológico) ou *funcional* (com lesões inespecíficas ou incapazes de explicar a ocorrência da morte, requerendo uma investigação mais detalhada através de informação e exames) (Di Maio *et al.* 2003).

Na maioria das MS cardíacas, uma causa patológica óbvia pode ser identificada, no entanto com graus variados de confiança. Sempre que possível, a causa mais provável deve ser estabelecida e a necessidade de um rastreio clínico familiar e análise genética claramente indicados (Corrado *et al.* 2001).

Na sua actividade, os patologistas devem apenas fazer uma descrição detalhada macro e microscópica dos seus achados, sem estabelecer uma relação de causa e efeito. Mortes que continuam inexplicadas mesmo após estudo extensivo, bem como investigação laboratorial, devem ser classificadas como “síndrome de morte súbita arritmica” (Corrado *et al.* 2001).

Existem evidências crescentes que MSC nestes casos se deva a distúrbios nos canais iónicos (como os síndromas do QT longo, do QT curto ou de Brugada, entre outros), que se apresentam, muitas vezes, com alterações bem definidas nos ECG basal e de esforço. Estas evidências voltam a reforçar a importância da análise dos ECG’s realizados ao longo da vida, uma história pessoal e familiar detalhada, o conhecimento das circunstâncias precisas

da morte, bem como dos estudos moleculares, para se chegar a um diagnóstico correcto (Basso *et al.* 2010). Os parentes em primeiro grau devem ser submetidos a rastreio clínico e análise genética subsequente quando indicado. A importância da análise genética dos familiares assenta no facto de patologias como a CMPH e CAVD poderem ser prevenidas com recurso a um aparelho cardioversor desfibrilhador implantável (CDI). No entanto, a colocação de um CDI para prevenção primária em portadores assintomáticos de famílias com patologias com alto índice de MS ainda está a ser discutida. Deve ser feita, nestes pacientes, uma estratificação do risco para escolher o melhor tratamento para prevenção de um evento de MS (Thiene *et al.* 2009).

4. CONCLUSÃO

A MS na actividade desportiva (tanto recreativa como de competição) é um assunto com notoriedade crescente, por todos os factores incógnitos que a caracterizam e por ser um acontecimento que, embora repentino, pode ser evitado nalguns casos. Ao abrigo da recolha bibliográfica efectuada pôde-se constatar que não existem presentemente artigos científicos que englobem todas as palavras-chave referidas. Existe efectivamente um número razoável de publicações relativas à MS na AF desportiva (maioritariamente focados nas causas cardíacas), um número menor de artigos relativos à MS no âmbito da patologia forense, mas uma inexistência de publicações que congreguem uma perspectiva médico-legal acerca da MS na AF.

Relativamente à realidade portuguesa não foram encontrados quaisquer trabalhos de investigação feitos a esse respeito e que se revelam essenciais, visto ser uma realidade cada vez mais presente. De acordo com os estudos realizados noutros países, pode-se constatar que a sua causa é maioritariamente cardiovascular. No entanto, não se podem descurar a presença de outros possíveis factores desencadeantes, alguns especificamente ligados à prática desportiva (como o consumo de suplementos dietéticos ou outras substâncias).

É igualmente necessário ter em conta que um rastreio clínico eficaz e pormenorizado do indivíduo que se propõe à prática de exercício físico tem uma importância crucial, tanto na detecção de patologias muitas vezes silenciosas, como numa estratificação do risco que este possa correr ao praticar desporto. Existe actualmente uma proposta de rastreio criada

pela ESC que visa a identificação de atletas em risco e que poderia eventualmente ser aplicada a todos os indivíduos que pretendem dedicar-se à prática desportiva.

Relativamente à perspectiva médico-legal, apesar das normas de autópsia nestes casos estarem claramente definidas, será útil que Portugal possa contar com normas procedimentais nesta matéria, à semelhança de outras que o Instituto Nacional de Medicina Legal, I.P., tem publicado, as quais constituirão, seguramente, um precioso instrumento e uma mais valia na harmonização desta prática, dadas as suas especificidades. A autópsia médico-legal revela-se um instrumento igualmente importante na prevenção de outros casos mortais na família, com base no estudo apropriado dos referidos casos de MS.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Baggish AL *et al.* (2010) Cardiovascular screening in college athletes with and without electrocardiography. *Ann Intern Med* 152:269-275.

Basso C *et al.* (2000) Clinical profile of congenital coronary artery anomalies with origin from the wrong aortic sinus leading to sudden death in young competitive athletes. *J Am Coll Cardiol* 35:1493-501.

Basso C. *et al.* (2008) Guidelines for autopsy investigation of sudden cardiac death. *Virchows Arch* 452:11-18.

Basso C (2010) Sudden cardiac death with “normal” heart: molecular autopsy. *Cardiovasc Pathol*, versão online.

Basso C *et al.* (2010) Sudden arrhythmic death and the cardiomyopathies: molecular genetics and pathology. *Diagnostic Histopathology* 16: 31-42.

Becker *et al.* (2004) Asthma deaths during sports: report of a 7-year experience. *J Allergy Clin Immunol* 113:264-7.

Berger S *et al.* (2004) Sudden cardiovascular death in children and adolescents: introduction and overview. *Pediatr Clin North Am* 51:1201-9.

Brinkmann B. (1999) Harmonization of medico-legal autopsy rules. Committee of Ministers. Council of Europe. *Int J Legal Med* 113:1-14.

Calabrese F, Thiene G (2003) Myocarditis and inflammatory cardiomyopathy: microbiological and molecular biological aspects. *Cardiovasc Res* 60:11-25.

Ceuninck M. *et al.* (2005) Football medicine manual. FIFA Sports Medical Committee.

Corrado D *et al.* (1998) Screening for hypertrophic cardiomyopathy in young athletes. *N Engl J Med* 339:364-9.

Corrado D *et al.* (2001) Right bundle branch block, right precordial ST-segment elevation and sudden death in young people. *Circulation* 103:710.

Corrado D *et al.* (2001) Sudden cardiac death in young people with apparently normal heart. *Cardiovasc Res* 50:399-408.

Corrado D *et al.* (2004) Cardiovascular pre-participation screening of young competitive athletes for prevention of sudden death: proposal for a common European protocol. Consensus Statement of the Study Group of Sport Cardiology of the Working Group of Cardiac Rehabilitation and Exercise Physiology and the Working Group of Myocardial and Pericardial Diseases of the European Society of Cardiology. *Eur Heart J* 26:516.

Corrado D (2005) Essay: sudden death in young athletes. *Lancet* 366:547-8.

Corrado D, Thiene G (2007) Routine screening of all athletes prior to participation in competitive sports should be mandatory to prevent sudden cardiac death. *Heart Rhythm* 4:520-4.

Dhar R *et al.* (2005) Cardiovascular toxicities of performance-enhancing substances in sports. *Mayo Clin Proc* 80:1307-1315.

Di Maio VJM, Dana AE (2003) *Manual de Patologia Forense*, tradução Luís Concheiro, Dias de Santos, Madrid.

Douglas PS *et al.* (1990) Different effects of prolonged exercise on the right and left ventricles. *J Am Coll Cardiol* 15:64.

Drezner JA (2008) Contemporary approaches to the identification of athletes at risk for sudden cardiac death. *Curr Opin Cardiol* 23:494-501.

Esteban MTT *et al.* (2004) Actualización en miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho: genética, diagnóstico, manifestaciones clínicas y estratificación de riesgo. *Rev Esp Cardiol* 57:757-67.

Fanton L *et al.* (2009) Heart lesions associated with anabolic steroid abuse: comparison of post-mortem findings in athletes and noretahndrolone-induced lesions in rabbits. *Experimental and Toxicologic Pathology* 61: 317-23.

Fauci AS *et al.* (2008) *Harrison's Principles of Internal Medicine*, 17th edition. McGraw-Hill.

Gisbert Calabuig, J. A. – Medicina Legal y Toxicologia. 6ª Ed., Barcelona: Masson, 2004, p. 1289-1299; 1300-1324.

Goia CRT *et al.* (2006) Sudden cardiac death in younger adults: autopsy diagnosis as a tool for preventive medicine. *Human Pathology* 37: 794-801.

Goldschlager N *et al.* (2003) Etiologic considerations in the patient with syncope and an apparently normal heart. *Arch Intern Med* 163:151-62.

Haskell WL *et al.* (2007) Physical activity and public health: updated recommendation for adults from the American College of Sports Medicine and the American Heart Association. *Circulation* 116:1081-1093.

James TN *et al.* (1967) Sudden death in young athletes. *Ann Intern Med* 67: 1013-1021.

Kligfield P *et al.* (1987) Arrhythmias and sudden death in mitral valve prolapse. *Am Heart J* 113:1298.

Kloner RA. (1998) Illicit drug use in the athlete as a contributor to cardiac events. In: Estes III NAM, Salem DN, Wang PJ, eds. *Sudden Cardiac Death in the Athlete*. Futura, Armonk, NY 441-452.

Lang DM (2005) Asthma deaths and the athlete. *Clin Rev Allergy Immunol* 29:125-9.

Liberthson RR (1996) Sudden death from cardiac causes in children and young adults. *N Engl J Med* 334:1039-44.

Maron BJ *et al.* (1995) Blunt impact to the chest leading to sudden death from cardiac arrest during sports activities. *N Engl J Med* 333:337-342.

Maron BJ *et al.* (1995) Prevalence of hypertrophic cardiomyopathy in a general population of young adults: echocardiographic analysis of 4111 subjects in the CARDIA study. *Circulation* 92:785.

Maron BJ *et al.* (1996) Sudden death in young competitive athletes: clinical, demographic and pathological profiles. *JAMA* 276:199-204.

Maron BJ *et al.* (1996) Cardiovascular pre-participation screening of competitive athletes: a statement for health professions from the Sudden Death Committee (Clinical Cardiology)

and Congenital Defects Committee (Cardiovascular Disease in the Young), American Heart Association. *Circulation* 94:850.

Maron BJ (1997) The athlete's heart and cardiovascular disease: risk profiles and cardiovascular preparticipation screening of competitive athletes. *Cardiol Clin* 15:473-83.

Maron BJ *et al.* (1998) Prevalence of sudden cardiac death during competitive sports activities in Minnesota high school athletes. *J Am Coll Cardiol* 32:1881-4.

Maron BJ (2002) Hypertrophic cardiomyopathy: a systematic review. *JAMA* 287:1308.

Maron BJ (2003) Sudden death in young athletes. *N Engl J Med* 349:1064-75.

Maron BJ *et al.* (2004) Recommendations for physical activity and recreational sports participation for young patients with genetic cardiovascular diseases. *Circulation* 109:2807-16.

Maron BJ *et al.* (2007) Recommendations and considerations related to preparticipation screening for cardiovascular abnormalities in competitive athletes: a scientific statement from the American Heart Association Council of Nutrition, Physical Activity, and Metabolism. *Circulation* 115:1643.

Martínez FD (2008) Sudden death from respiratory disease in sports. *Arch Bronconeumol* 44(7):343-5.

Montagnana M *et al.* (2008) Sudden cardiac death in young athletes. *Inter Med* 47:1373-78.

Morild I, Giertsen JC (1989) Sudden death from asthma. *Forensic Sci Int* 42:145-50.

Oliveira MA, Leitão MC (2005) Morte súbita no exercício e no esporte. *Ver Bras Med Esporte* – Vol. 11, Supl. 1.

Papadakis M, Sharma S (2009) Electrocardiographic screening in athletes: the time is now for universal screening. *Br J Sports Med* 43:663-668.

Parsons JP, Mastronarde JG. (2005) Exercise-Induced Bronchoconstriction in Athletes. *Chest* 128:3966-3974.

Priori SG *et al.* (2003) ACC/AHA/ESC guidelines for the management of patients with supraventricular arrhythmias – executive summary. *J Am Coll Cardiol* 42:1493-53.

Rose AG, Beck W (1989) Dilated (congestive) cardiomyopathy: a syndrome of severe cardiac dysfunction with remarkably few morphological features of myocardial damage. *Histopathology* 9:367-79.

Santos A (2009) Recomendações quanto aos procedimentos gerais de realização de autópsia. Instituto Nacional de Medicina Legal, I.P., Coimbra.

Saukko P, Knight B (2004) The pathology of sudden death. In: Knight' Forensic Pathology – 3rd ed. London: Arnold pp492-526.

SOFT and AAFS (2006) Forensic toxicology laboratory guidelines. <http://www.soft-tox.org/docs/Guidelines%202006%20Final.pdf> . p 1-24.

Thiene G *et al.* (2001) Cardiovascular causes of sudden death. In Silver MD, Gotlieb AI, Schoen FJ, editors. Cardiovascular pathology. 3rd ed. Philadelphia: Churchill Livingstone, 2001. P 326-74.

Thiene G *et al.* (2009) Prevention of sudden cardiac death in the young and in athletes: dream or reality? Cardiovascular Pathology, versão online.

Williams RG, Chen AY (2003) Identifying athletes at risk for sudden death. *J Am Coll Cardiol* 42:1964-1966.

Yang KM. *et al.* (2008) Guidelines for forensic assesment of natural unexpected cardiovascular death. *Basic and Applied Pathology* 1:155-163.

Zipes DP, Wellens HJJ (1998) Sudden cardiac death. *Circulation* 98:2334-51.