

IMAGEM EM CARDIOLOGIA

Um doente, uma mutação e 2 miocardiopatias – miocardiopatia hipertrófica associada a não compactação do ventrículo esquerdo

One patient, one mutation and two cardiomyopathies – hypertrophic cardiomyopathy and left ventricular noncompaction

Ricardo Faria*, Walter Santos, Ana Camacho, Nuno Marques, Rui Ferrinha, Vasco Marques, Ilídio de Jesus

Serviço de Cardiologia, Hospital de Faro, Faro, Portugal

Recebido a 25 de junho de 2011; aceite a 4 de novembro de 2011
Disponível na Internet a 3 março 2012

Caso clínico

Mulher de 34 anos, com antecedentes de tabagismo, foi observada por palpitações rápidas com 12 anos de evolução. As queixas eram diárias, de curta duração e não se associavam a tonturas, síncope ou dor torácica. Não tinha antecedentes familiares de morte súbita, mas foi diagnosticado ao pai uma miocardiopatia dilatada idiopática. Como parte da avaliação realizou eletrocardiograma que revelou bradicardia sinusal, 36 b.p.m., critérios de hipertrofia ventricular esquerda, progressão anormal da onda R nas precordiais, ondas q não patológicas e alterações inespecíficas da repolarização ventricular em DII, DIII, aVF, V3-V6 e QTc longo. O ecocardiograma mostrou cavidades cardíacas não dilatadas, com boa função sistólica biventricular. O ventrículo esquerdo (VE) apresentava hipertrofia não obstrutiva dos segmentos basais do septo anterior, septo inferior e parede inferior (Figura 1), com uma espessura máxima de 21 mm. A nível apical e, em particular, nos segmentos apicais da parede posterior e lateral observou-se uma hipertrabeculação (Figuras 2 e 3). A relação da camada não compactada com a compactada foi de 2,3, medida na incidência paraesternal eixo curto, no final da sístole. A injeção de contraste permitiu evidenciar a não compactação do miocárdio a nível apical (Figura 4). Para melhor caracterizar



Figura 1 Incidência apical duas câmaras na telediástole que mostra a hipertrofia (asterisco) da parede inferior medindo 21 mm.

a morfologia cardíaca, realizou uma ressonância magnética (RM) que confirmou a presença da hipertrofia assimétrica do VE associada a uma não compactação do VE (Figura 5), com uma relação da camada não compactada com a compactada de 3,3, medida no fim da diástole. A RM adicionalmente

* Autor para correspondência.
Correio eletrónico: ricardofaria555@gmail.com (R. Faria).

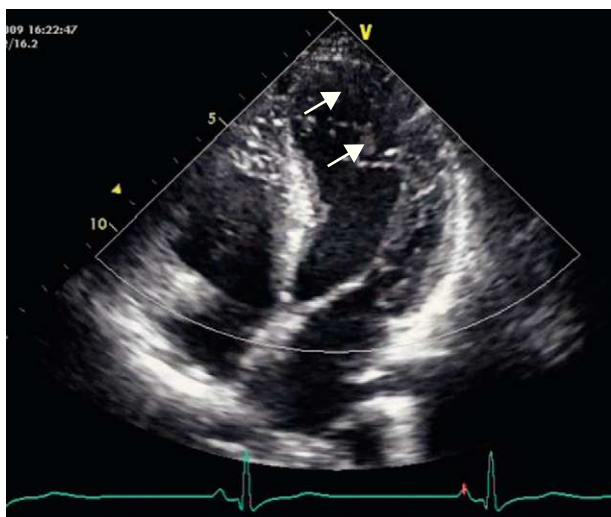


Figura 2 Incidência apical 4-câmaras identificando-se hipertrabeculação (setas) dos segmentos mesoapicais da parede lateral.

revelou múltiplas áreas de realce tardio nos segmentos com hipertrofia. O Holter não mostrou disritmias com significado clínico e a prova de esforço revelou evolução tensional normal. A doente ficou assintomática após início de terapêutica com bisoprolol. O estudo ecocardiográfico dos familiares foi negativo quer para miocardiopatia hipertrófica (MCH) quer para a não compactação do ventrículo esquerdo (NCVE). O estudo genético identificou a mutação G1505A no exão 17 do gene MYBPC3 que leva à substituição de um aminoácido na posição 502 da proteína (Arg502Gln).

Discussão

A MCH é a doença cardíaca genética mais frequente, apresentando uma prevalência de 1:500. A transmissão



Figura 3 Incidência paraesternal esquerda, eixo curto, com Doppler de cor revelando existência de fluxo no interior da hipertrabeculação apical.

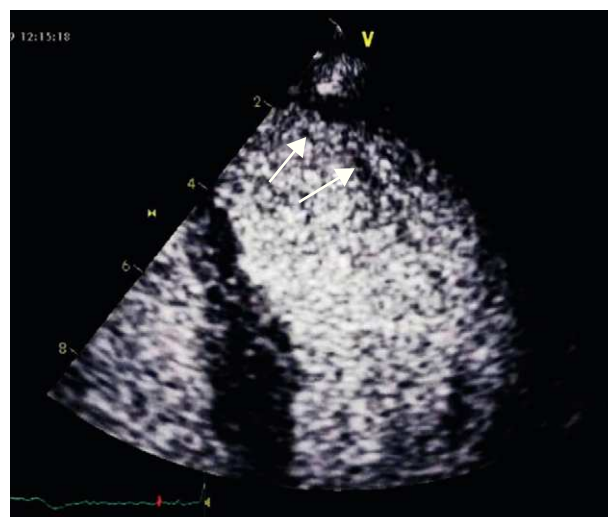


Figura 4 Zoom da região apical na incidência apical 4-câmaras após injeção de contraste individualizando-se a hipertrabeculação apical (setas).

é autossômica dominante e existem identificadas mais de 900 mutações em 11 genes que codificam proteínas do sarcômero¹. A NCVE é uma miocardiopatia rara com uma prevalência menor que 1:5.000 e geneticamente heterogênea. O caso apresentado preenche os critérios ecocardiográficos segundo Jenni et al., e da RM segundo Petersson et al. para NCVE². Assim como a MCH, também pode estar associada a morte súbita. Existem várias mutações, como a descrita neste caso, identificadas em doentes com NCVE sem MCH que tinham sido previamente identificadas em doentes com MCH³. Não existe informação disponível relativamente ao potencial significado prognóstico desta mutação. Este caso tem as particularidades de apresentar ambas as miocardiopatias no mesmo paciente e de a mutação identificada poder ser a responsável por expressar a NCVE e a MCH simultaneamente no mesmo paciente.



Figura 5 Imagem de RM onde se evidencia a hipertrofia (asterisco) e a hipertrabeculação (setas) miocárdicas.

Conflito de interesses

Os autores declaram não haver conflito de interesses.

Bibliografia

1. Maron BJ. Hypertrophic cardiomyopathy: a systematic review. *JAMA*. 2002;287:1308–20.
2. Oechslin E, Jenni R. Left ventricular non-compaction revisited: a distinct phenotype with genetic heterogeneity? *Eur Heart J*. 2011;32:1446–56.
3. Cardim N, Perrot A, Santos, et al. Miocardiopatia hipertrófica na população portuguesa: Mutações da proteína C que liga a miosina. *Rev Port Cardiol*. 2005;24:1463–76.