



CASO CLÍNICO

Miocardíopatia hipertrófica associada a ventrículo esquerdo não compactado e fístulas coronárias – a propósito de um caso clínico. Um genótipo, três fenótipos?



Anne Delgado^{a,*}, Davide Moreira^a, Bruno Rodrigues^a, Emanuel Correia^a, Pedro Gama^a, Costa Cabral^a, António Marinho^b, Oliveira Santos^a

^a Serviço de Cardiologia, Centro Hospitalar Tondela-Viseu, Viseu, Portugal

^b Serviço de Cardiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

Recebido a 4 de janeiro de 2013; aceite a 22 de maio de 2013

PALAVRAS-CHAVE

Miocardíopatia hipertrófica;
Ventrículo esquerdo não compactado;
Fístula coronário-ventricular;
Enfarte do miocárdio embólico;
Recesso intramiocárdico;
Mutação genética

KEYWORDS

Hypertrophic cardiomyopathy;
Left ventricular noncompaction cardiomyopathy;

Resumo Os autores apresentam um raro caso de miocardíopatia hipertrófica (MCH) associada a ventrículo esquerdo não compactado (VENC) e fístulas das artérias coronárias para o ventrículo esquerdo (VE) numa doente de 42 anos, que se apresenta com enfarte agudo do miocárdio sem elevação do segmento ST (EAMSEST). A coronariografia, a ecocardiografia transtorácica (ETT) e ressonância magnética cardíaca (RMC) revelaram as alterações estruturais do VE e da árvore coronária.

© 2013 Sociedade Portuguesa de Cardiologia. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos os direitos reservados.

Hypertrophic cardiomyopathy associated with left ventricular noncompaction cardiomyopathy and coronary fistulae: A case report. One genotype, three phenotypes?

Abstract The authors present a rare case of hypertrophic cardiomyopathy associated with left ventricular noncompaction cardiomyopathy and coronary artery-left ventricular fistulae in a 42-year-old woman presenting with non-ST-elevation myocardial infarction. Coronary

* Autor para correspondência.

Correio eletrónico: anne.delgado@hotmail.com (A. Delgado).

Coronary artery-left ventricular fistulae; Embolic myocardial infarction; Intramyocardial recess; Genetic mutation

angiography, transthoracic echocardiography and cardiac magnetic resonance revealed the structural abnormalities of the left ventricle and the coronary tree.

© 2013 Sociedade Portuguesa de Cardiologia. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Introdução

A miocardiopatia hipertrófica (MCH) é a doença cardíaca genética mais comum, com uma prevalência de 1:500¹. Embora associada a uma heterogeneidade fenotípica^{2,3}, a MCH caracteriza-se pela presença de hipertrofia do ventrículo esquerdo (VE) com função sistólica preservada e relaxamento diminuído, na ausência de outra causa identificável⁴. É herdada de forma autossómica dominante e até ao momento mais de 900 mutações diferentes foram relatadas em cerca de 11 genes que codificam proteínas sarcoméricas⁵. As mutações mais frequentes são as que envolvem a β -miosina de cadeia pesada (MYH7), a troponina T (TNNT2) e a proteína-C ligada à miosina⁶.

Na histopatologia, observa-se um desarranjo das fibras miocárdicas e fibrose⁴.

O diagnóstico clínico é difícil, particularmente nas formas não obstrutivas. Os critérios ecocardiográficos, clássicos, utilizados no diagnóstico de MCH são: espessura máxima da parede superior a 15 mm em qualquer segmento do miocárdio (predominando o atingimento assimétrico do septo); função sistólica global normal com disfunção diastólica; presença de gradiente intraventricular; movimento anterior sistólico mitral e insuficiência mitral; aspeto granuloso do miocárdio^{2,4,7,8}. A avaliação da extensão e gravidade da hipertrofia deve incluir a medição da espessura máxima da parede em vários segmentos⁷. O diagnóstico clínico de MCH também pode ser reforçado por outras características típicas, como a história familiar de doença cardíaca, dispneia de esforço, angor, síncope, taquiarritmias, insuficiência mitral ou alterações electrocardiográficas⁹. O teste genético possibilita o rastreio de familiares portadores de mutação, mas não prevê o curso clínico de cada paciente, embora este possa ser influenciado por mutações específicas^{6,10}.

O ventrículo esquerdo não compactado (VENC) é uma cardiomiopatia rara, congénita, mas por vezes adquirida¹¹, com uma prevalência inferior a 1:5.000¹². A interrupção do processo de compactação miocárdica durante a embriogénese é uma das teorias explicativas da VENC.

Pelo final da quarta semana de gestação fetal surgem invaginações endocárdicas que cruzam a «geleia» embrionária cardíaca até ao miocárdio adjacente. Neste, por sua vez, desenvolvem-se formações sinusoidais ou recessos, relacionados posteriormente com a circulação coronária¹³. O rendilhado e protusão de trabeculações no lúmen ventricular conferem ao coração o aspeto de uma esponja. Entre a 12.^a-18.^a semanas de gestação ocorre uma compactação gradual do miocárdio que progride da base do coração para o ápex^{12,14}. Este processo é mediado através de vários fatores de crescimento neuro-humorais e angiogénicos¹⁵.

Neste tipo de miocardiopatia (VENC) poderão ser considerados dois subgrupos: um caracterizado pela ausência de outras anomalias cardíacas congénitas concomitantes e outro onde a coexistência das referidas anomalias, incluindo microfistulas coronárias, estão presentes¹⁶. Os aspetos morfológicos identificados na ecocardiografia são trabeculações excessivas do VE, com uma relação entre as camadas não compactada-compactada na tele-sístole $\geq 2:1$ e recessos endomiocárdicos que comunicam com a cavidade ventricular¹⁷. As características do VENC atingem predominantemente a região apical e segmentos médio-distais póstero-laterais do VE¹⁸. Tipicamente estes segmentos são hipocinéticos, causando disfunção sistólica¹⁷. Recentemente, mutações nos genes que codificam proteínas sarcoméricas, as quais têm sido anteriormente implicadas na patogénese da MCH, foram identificadas em pacientes com VENC^{19,20}. A sintomatologia é inespecífica desde insuficiência cardíaca, alterações da condução e eventos tromboembólicos associados à formação de trombos nos recessos intertrabeculares¹⁵. O prognóstico é variável dada a natureza heterogénea desta miocardiopatia²¹.

Apresentação de caso

Relatamos o caso de uma mulher de 42 anos de idade, admitida no serviço de urgência com desconforto precordial, palpitações e dispneia com duas horas de evolução. Apresentava antecedentes pessoais de MCH, fibrilhação auricular permanente e acidente vascular cerebral em 2002. Nessa altura fez ecocardiograma transtorácico que revelava SIV hipertrofiado com cerca de 18 mm de espessura, sem gradiente intraventricular, aurícula esquerda dilatada (42 mm), ventrículo esquerdo com função sistólica global preservada, não existindo imagens sugestivas de trombos intracardíacos. Encontrava-se agora medicada com carvedilol 6,25 mg bid, digoxina 0,25 mg id e varfarina para INR 2-3. Tinha história familiar de MCH – um irmão de 40 anos de idade afetado e um irmão e uma irmã falecidos de morte súbita cardíaca aos 24 e 46 anos, respetivamente. O exame objetivo não revelou alterações, além de auscultação cardíaca arritmica. O eletrocardiograma mostrou fibrilhação auricular com resposta ventricular controlada e perturbações inespecíficas da condução intraventricular. A radiografia de tórax evidenciou cardiomegalia sem edema pulmonar. Analiticamente apresentava elevação da troponina I (5,2 ng/ml) e hipercolesterolemia. Foi internada com diagnóstico de EAMSEST.

A doente foi submetida a cateterismo cardíaco, a fim de excluir doença coronária. A coronariografia revelou a presença de *bridging* em várias localizações da artéria coronária esquerda (descendente anterior média, ramos septais

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/1126247>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/1126247>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)