

MIOCÁRDIO NÃO COMPACTADO E HIPERTROFIA VENTRICULAR ESQUERDA EM JOVEM NO CENÁRIO DE DOR TORÁCICA AGUDA. UMA APRESENTAÇÃO NÃO USUAL NO MOMENTO DO DIAGNÓSTICO

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.568162411117>

Data de aceite: 19/11/2024

Nicoli Papiani Gosmano

Bruno Torres Fernandes

RESUMO: Miocárdio não compactado (MNC) é uma doença rara que acomete cerca de 0,5% na população geral. As manifestações clínicas são muito variadas desde paciente assintomático até com insuficiência cardíaca grave. A suspeição diagnóstica dificilmente é realizada no início do quadro, porém a investigação posterior com exames de imagem do coração deixa claro o diagnóstico. O presente relato traz uma descrição do diagnóstico no contexto de dor torácica em paciente jovem.

INTRODUÇÃO

A miocardiopatia não compactada (MNC) é uma cardiopatia congênita rara que se origina pela dificuldade em compactação da camada do miocárdio durante o período embrionário. Se caracteriza pelas trabéculas e recessos endoteliais proeminentes, podendo ser diagnosticada através do ecocardiograma

e/ou ressonância miocárdica. Os sintomas e apresentação clínica são muito variados desde assintomático à insuficiência cardíaca. O diagnóstico do relato de caso a seguir foi realizado no contexto de dor torácica aguda.

RELATO DE CASO

Paciente do sexo masculino, 20 anos, hígido, admitido por dor retroesternal em aperto, de forte intensidade acompanhado de epigastralgia de início pela manhã após trabalho braçal com roçadeira. Negava dispneia e outros sintomas associados. O eletrocardiograma de admissão evidenciava padrão de sobrecarga ventricular esquerda (segundo critérios de Sokolow Lyon). Apresentava duas dosagens séricas de troponina ultrasensível negativas.

Durante a internação foi realizado ecocardiograma transtorácico que evidenciou hipertrofia ventricular esquerda concêntrica discreta à moderada com áreas de não compactação.

Posteriormente, foi realizada ressonância magnética do miocárdio, constatando-se aumento das trabéculas ventriculares principalmente nos segmentos medioapicais, com relação miocárdio não compactado/compactado máxima de 2,8 em segmento lateral apical e 2,5 em segmento inferolateral medial em diástole.

DISCUSSÃO

A MNC se origina durante o desenvolvimento embrionário do coração e tem incidência de cerca de 0,5% na população. É caracterizada por extensa camada endocárdica não compactada, com recessos profundos e trabeculação proeminente que se comunicam com a cavidade do ventrículo esquerdo, principalmente a porção apical. Pode ser associada a outras anormalidades cardíacas (exemplo Anomalia de Ebstein, fístula coronariana, valva aórtica bivalvularizada, entre outras). As manifestações clínicas são variáveis e podem incluir insuficiência cardíaca, dor torácica, arritmias cardíacas e tromboembolismo sistêmico. O diagnóstico é frequentemente realizado através do ecocardiograma, com a localização mais comum das trabeculações no ápice e nas paredes inferior e lateral do ventrículo esquerdo. A ressonância cardíaca também é útil, com alta sensibilidade e especificidade quando houver relação de miocárdio não compactado ao compactado maior que (2,3).

A miocardiopatia não compactada inicialmente foi descrita associada a cardiopatias congênitas em crianças. A primeira descrição da doença de forma isolada em adultos jovens de ambos os sexos foi realizada em 1990 numa série de oito casos. O trabalho ainda acrescenta que podem ser distinguidos diferentes padrões ecocardiográficos da doença, assim como ocorre aumento do risco para outras doenças cardíacas como disfunção ventricular esquerda, formação de coágulos sanguíneos cardíacos e arritmias ventriculares por vezes fatais. (2)

A American Heart Association classifica as miocardiopatias em dois grandes grupos conforme o acometimento de órgão associados: Miocardiopatias primárias, restritas ao coração e miocardiopatias secundárias, onde o coração é um dos órgãos que apresenta desordem dentro de uma variedade de outros órgãos. As miocardiopatias primárias ainda são subdivididas em genéticas, mistas e adquiridas, estando o miocárdio não compactado no grupo de doenças genéticas. (3)

O que caracteriza a doença é a arquitetura do ventrículo esquerdo. Pode-se observar uma parede ventricular aumentada e dividida em duas regiões, uma zona endocárdica trabeculada que lembra o aspecto de uma “esponja” e uma outra região de arquitetura habitual compactada na zona epicárdica. A região endocárdica trabeculada envolve predominantemente a porção distal (apical) do ventrículo esquerdo com trabéculas e recessos proeminentes que se comunicam com a cavidade ventricular. (1,3)

Os critérios de Jenni (mais aceito), Chin e Stöllberger são utilizados para a caracterização do diagnóstico por ecocardiografia (4).

Os critérios diagnósticos da ressonância magnética cardíaca são (4):

1. Relação entre músculo não compactado e compactado no fim da diástole > 2,3;
2. Massa ventricular esquerda trabeculada > 20% da massa total do VE;

A apresentação clínica do MNC é variada. Um estudo de série de casos com 34 pacientes descreve a incidência das manifestações clínicas da seguinte forma: Dispneia 79%; Insuficiência cardíaca classe funcional III e IV 35%; Fibrilação atrial crônica 25%; Dor torácica 26%. A maioria dos pacientes irá evoluir com o passar dos anos para insuficiência cardíaca. Ainda não se sabe ao certo a fisiopatologia desta progressão, porém acredita-se ser em função de hipoperfusão subendocárdica (2).

Um estudo sobre a investigação genética familiar da MNC realizou um screening genético amplo em busca de mutações em diferentes genes. Foram encontrados defeitos genéticos em 41% de todos os pacientes e em 50% dos pacientes com cardiopatia genética familiar, sendo 1 ou mais defeitos em 11 genes diferentes. Neste estudo a maioria dos familiares (63%) eram assintomáticos (6).

Alguns dos genes e mutações implicados na MNC são: Mutações no gene G4.5, encontrado nos tafazzins (responsáveis pela síndrome de Barth); Mutação E101K da actina cardíaca alfa (identificada em famílias com MNC, defeito septal e cardiomiopatia hipertrófica apical); Locus no cromossomo 11p15 (visto em uma família com penetrância autossômica dominante); Mutação do gene para proteína citoesquelética CYPHER/ZASP; Mutação (P121L) no gene que codifica a alfadistrobrevina, proteína citoesquelética, e o fator de transcrição NKX2.5 (1).

TÉCNICA

Para o embasamento da literatura deste relato de caso foi realizada uma pesquisa bibliográfica nas principais bases de dados científicas (Scielo, PubMed, NCBI, Lilacs) com os denominadores: 1. *Miocárdio não compactado*; 2. *Ventrículo esquerdo não compactado*; foram selecionados 6 artigos compreendendo o recorte temporal de 2000 à 2023. O critério de seleção utilizado foi relevância embasada em número de citações.

O artigo traz um relato de diagnóstico de miocárdio não compactado no contexto de um paciente com dor torácica atendido no pronto socorro de um hospital terciário. Além disso aborda a literatura vigente sobre o tema.

CONCLUSÃO

A MNC permanece como um diagnóstico raro pouco prevalente na população em geral, normalmente não configura uma hipótese diagnóstica inicial no contexto de dor torácica. Particularmente pacientes jovens com manifestações clínicas de provável doença cardíaca devem ter sua investigação e hipóteses diagnósticas ampliadas, já que não pertencem ao grupo de pacientes com risco cardiovascular aumentado para as principais doenças cardíacas (Ex.: isquemia coronariana, insuficiência ventricular).

No relato de caso em questão um paciente de 20 anos apresentava desde a admissão um eletrocardiograma com critérios de sobrecarga ventricular esquerda que por si só é incomum nessa faixa etária, sugerindo a ampliação da investigação etiológica. Os exames de imagem subsequente com ultrassonografia identificaram as alterações compatíveis com MNC. Apesar do exame ser olhar dependente não existe uma gama de outras doenças que causam as alterações tão típicas como descrito anteriormente. A ressonância magnética trouxe a luz uma análise morfológica mais detalhada e confirmou o preenchimento de critérios anatômicos para o diagnóstico.

Não existem evidências que suportem o rastreo de cardiopatias com ecocardiograma na população geral, porém nos contextos investigativos é um exame de extrema importância, baixo custo, não invasivo.

REFERÊNCIAS

1. ROSA, Leonardo Vieira da et al. Miocardiopatia não compactada: uma visão atual. *Arquivos Brasileiros de Cardiologia*, v. 97, n. 1, p. e13-e19, jul. 2011. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/s0066-782x2011000900021>. Acesso em: 6 nov. 2024.
2. CHIN, T. K. et al. Isolated noncompaction of left ventricular myocardium. A study of eight cases. *Circulation*, v. 82, n. 2, p. 507-513, ago. 1990. Disponível em: <https://doi.org/10.1161/01.cir.82.2.507>. Acesso em: 6 nov. 2024.
3. MARON, Barry J. et al. Contemporary definitions and classification of the cardiomyopathies. *Circulation*, v. 113, n. 14, p. 1807-1816, 11 abr. 2006. Disponível em: <https://doi.org/10.1161/circulationaha.106.174287>. Acesso em: 6 nov. 2024.
4. ARBELO, Elena et al. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies. *European Heart Journal*, 25 ago. 2023. Disponível em: <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehad194>. Acesso em: 18 nov. 2024.
5. OECHSLIN, Erwin N. et al. Long-term follow-up of 34 adults with isolated left ventricular noncompaction: a distinct cardiomyopathy with poor prognosis. *Journal of the American College of Cardiology*, v. 36, n. 2, p. 493-500, ago. 2000. Disponível em: [https://doi.org/10.1016/s0735-1097\(00\)00755-5](https://doi.org/10.1016/s0735-1097(00)00755-5). Acesso em: 18 nov. 2024.
6. HOEDEMAEKERS, Yvonne M. et al. The importance of genetic counseling, DNA diagnostics, and cardiologic family screening in left ventricular noncompaction cardiomyopathy. *Circulation: Cardiovascular Genetics*, v. 3, n. 3, p. 232-239, jun. 2010. Disponível em: <https://doi.org/10.1161/circgenetics.109.903898>. Acesso em: 18 nov. 2024.