



MIOCARDIOPATIA NÃO-COMPACTADA: UM CASO DE INSUFICIÊNCIA CARDÍACA GRAVE

NON-COMPACTED CARDIOMYOPATHY: A CASE OF SEVERE HEART FAILURE

Ricardo Simões de Araújo^{1,a}, Andreia Ribeiro¹, Liliana Portela¹, Diogo Barata de Almeida², Márcia Gonçalves Lopes³

1. Médico Interno Medicina Geral e Familiar USF Descobertas². Médico Assistente Medicina Geral e Familiar USF Descobertas³. Médica Consultora Medicina Geral e Familiar USF Descobertas

a. ricardo.j.araujo@arslot.min-saude.pt / R. Fernão Mendes Pinto 19, 1400-145 Lisboa

Resumo

A Miocardiopatia Não-Compactada é uma anomalia congénita rara, caracterizada por alteração da estrutura cardíaca, com formação de uma camada epicárdica fina e compactada e uma camada endocárdica extensa trabeculada, não compactada, com recessos profundos que pode levar a Insuficiência Cardíaca, fenómenos tromboembólicos e arritmias. Neste artigo apresentamos o caso de uma mulher de 59 anos, grande fumadora, que por queixas de astenia para médios esforços e aparecimento, de novo, de um bloqueio completo de ramo esquerdo, realizou uma ecocardiografia que revelou uma disfunção sistólica grave por hipocinesia global. Realizou posteriormente um cateterismo das coronárias que não mostrou qualquer alteração, pelo que foi solicitada uma ressonância magnética cardíaca que revelou uma miocardiopatia dilatada, assim como trabeculação do miocárdio principalmente nos segmentos médio e apical, anterior, lateral e inferior confirmando o diagnóstico. Apesar de se manter sempre em estágio NYHA II, por grave diminuição da fracção de ejeção colocou CRT-D. Este caso demonstra uma causa rara de Insuficiência Cardíaca que importa diagnosticar o mais atempadamente possível, a fim de evitar as possíveis complicações da mesma.

Abstract

Non-compacted cardiomyopathy is a rare congenital anomaly, characterized by alteration of the cardiac structure, with the formation of a thin and compacted epicardial layer and an extensive trabeculated, uncompacted endocardial layer, with deep recesses that can lead to Heart Failure, thromboembolic phenomena and arrhythmias. In this article we present the case of a 59-year-old woman, a heavy smoker, who, because of complaints of fatigue to ordinary physical activity and the appearance of a complete left bundle branch block, was submitted to an echocardiography that revealed a severe systolic dysfunction due to global hypokinesia. Subsequently, a coronary catheterization was performed that did not show any alterations, so a cardiac magnetic resonance was requested, which revealed dilated cardiomyopathy, as well as myocardial trabeculation, mainly in the middle and apical, anterior, lateral and inferior segments, confirming the diagnosis. Despite always being in the NYHA II stage, due to a severe decrease in the ejection fraction, a CRT-D was placed. This case demonstrates a rare cause of Heart Failure that needs to be diagnosed as early as possible, in order to avoid its possible complications.

Introdução

A miocardiopatia não compactada (MNC) é uma doença rara do miocárdio caracterizada por trabeculação proeminente do ventrículo esquerdo (VE), com uma camada epicárdica fina, e recessos intertrabeculares profundos que comunicam com a cavidade ventricular¹⁻³. A sua incidência e prevalência são difíceis de determinar, sendo que os estudos apontam para prevalência de 0,014-0,05% da população adulta²⁻⁴.

Apresenta uma tríade de complicações, Insuficiência Cardíaca, arritmias e eventos embólicos, que condicionam um aumento do risco de morte súbita, pelo que devem ser activamente questionadas e avaliadas^{1,4}.

Descrevemos o caso de uma doente com MNC, diagnosticada após estudo de etiologia de Insuficiência Cardíaca grave com manifestações clínicas frustrantes, que necessitou de colocação de Dispositivo de Ressincronização Cardíaca (CRT-D).

Caso Clínico

Doente do sexo feminino de 59 anos, raça caucasiana, administrativa de profissão, divorciada e a viver em união de facto, mãe de 3 filhos adultos já autónomos. Agregado familiar constituído pela utente e o seu companheiro.

Tem como antecedentes pessoais: tabagismo (45 Unidades Maço Ano), dislipidémia, perturbação depressiva, lombociatalgia em estudo, sendo à data da consulta a principal cuidadora do companheiro com patologia neoplásica avançada sob cuidados paliativos. Realizava como medicação habitual Atorvastatina 20 mg od, Venlafaxina 75 mg od, Diazepam 5 mg SOS e Tramadol + Paracetamol 37,5 mg + 375 mg em SOS.

Em Janeiro de 2019 a doente vem à consulta programada a fim de mostrar exames solicitados na consulta anterior no contexto de lombociatalgia em estudo e de exame global de saúde. Trazia uma Tomografia Computorizada (TC) da Coluna lombosagrada que revelou uma laterolistese de L2-L3 com alguma estenose à esquerda e em L4-L5 com anterolistese da vertebra suprajacente que justificavam as queixas álgicas da doente tendo sido referenciada à consulta de neurocirurgia.

Trazia também um eletrocardiograma (ECG) que revelou um bloqueio completo de ramo esquerdo, não existindo ECG anteriores para comparação e desconhecendo a doente se já existiria ou não. Nesta consulta a doente referiu ainda uma discreta astenia para médios esforços que relacionava com a situação pessoal de ser cuidadora do companheiro, negando precordialgia, náuseas ou dispneia com o esforço, síncope ou palpitações. Ao exame objetivo não revelou alterações sendo que pela clínica apresentada e alterações electrocardiográficas foi solicitada uma Ecocardiografia.

Duas semanas depois a doente volta em consulta de urgência por ter sido assim recomendado pelo médico que realizou o exame, sendo que a Ecocardiografia revelava: *“Regurgitação Mitral ligeira. Septo interventricular com movimento anormal (Bloqueio Ramo Esquerdo), uma má função sistólica global com uma Fração de ejeção (FE) de 17% por hipocinésia global. Aurícula Esquerda dilatada.”*

Quando questionada, a doente referia manutenção da astenia para médios esforços e um ligeiro desconforto precordial com esforços que aliviava com repouso de cerca de um minuto, sem irradiação ou outra sintomatologia acompanhante, nomeadamente ortopneia, dispneia

paroxística nocturna ou edemas membros inferiores. Ao exame objetivo continuava a não revelar alterações excepto uma frequência cardíaca de 92 batimentos por minuto em repouso. Pelas queixas, pelos hábitos tabágicos e pelo resultado da ecocardiografia, foi colocada a hipótese de Insuficiência Cardíaca por Cardiopatia Isquémica pelo que se iniciou terapêutica com Bisoprolol 2,5mg od, Ramipril 1,25od, Ácido Acetilsalicílico (AAS) 100mg od e Nitroglicerina sublingual SOS mantendo-se a Atorvastatina 20mg od. Foi solicitada uma Cintigrafia do Miocárdio em repouso e em esforço e simultaneamente solicitada Consulta de Cardiologia Urgente pela grave disfunção sistólica encontrada. Foi novamente referenciada à Consulta Cessação Tabágica da Unidade de Saúde Familiar (USF) com carácter urgente, desta vez com a concordância da doente.

Uma semana depois a doente volta à nossa consulta informando do falecimento do companheiro por neoplasia da laringe. Foi prestado apoio ao luto e realizada uma avaliação familiar sucinta da qual se destaca o genograma apresentado (figura 1). Nessa avaliação apurou-se, para além de um bom suporte familiar, uma forte presença de patologia cardiovascular destacando-se os familiares de primeiro grau: mãe com morte súbita aos 67 anos e o pai com alterações da cavidade cardíaca cuja etiologia nunca foi esclarecida.

Dias após é realizada a primeira consulta de Cessação Tabágica na USF, onde a doente se manteve com redução gradual do número de cigarros por dia.

Em Março de 2019 vai então à consulta de Cardiologia onde é programado um Cateterismo Cardíaco.

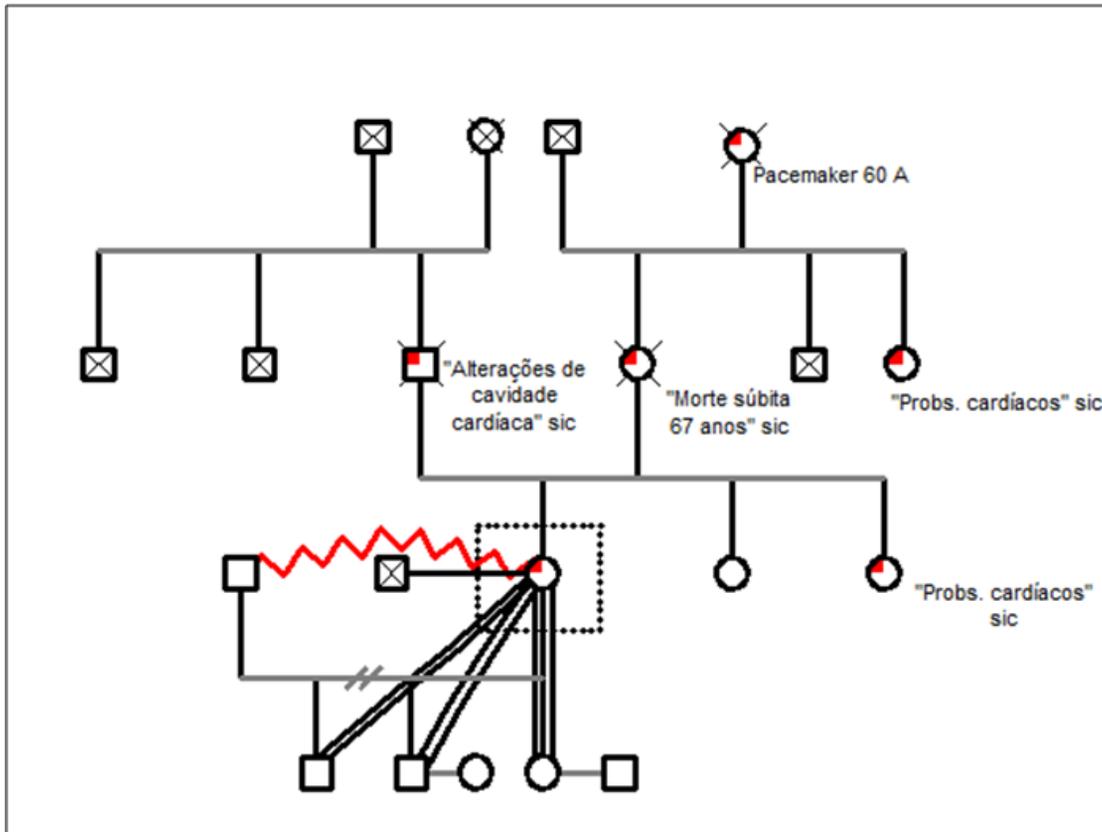
Entretanto realizou a Cintigrafia de Perfusão do miocárdio que revelou: *“VE dilatado, de paredes finas, com hipocaptção da parede anterior, mais grave no segmento apical, com reversibilidade em repouso (parcial no segmento apical). Hipocaptção ínfero-lateral média e basal, reversível em repouso. FE 28%, e volume telediastólico 235 mL e volume telessistólico 169 mL. Hipocinésia difusa do VE. Conclusão: Evidência de possível isquémia da parede anterior, mais grave a nível apical; isquémia ínfero-lateral média e basal. VE gravemente dilatado, com função sistólica global gravemente diminuída”*

O cateterismo cardíaco não identificou qualquer lesão ao nível das artérias coronárias.

Regressa à consulta de Cardiologia que perante



Figura 1 – Genograma Familiar



Genograma revelando uma forte presença de patologia cardiovascular, destacando-se os familiares de primeiro grau: mãe com morte súbita provável etiologia cardíaca aos 67 anos e o pai com alterações da cavidade cardíaca cuja etiologia nunca foi esclarecida.

o resultado dos exames com exclusão da etiologia isquémica da Insuficiência Cardíaca grave, é solicitado uma Ressonância Magnética (RMN) Cardíaca e simultaneamente dada indicação para eventual colocação de CRT-D, de acordo com os achados imagiológicos.

Em Outubro de 2019 realiza a RMN Cardíaca que revelou: “ *Miocardíopatia dilatada de etiologia não-isquémica, com compromisso grave da função sistólica global – FE 20% por hipocinésia global franca e dissincronia intraventricular (BCRE); Trabeculação principalmente segmentos médio e apical, anterior, lateral e inferior. Rácio miocárdio não compactado/compactado 2.6 – critério clássico para miocardíopatia não compactada (assumindo-se menos específico por dilatação ventricular).* “

Em consulta de Cardiologia é decidido retirar o AAS e a doente é referenciada para colocação de CRT-D.

Entretanto, a doente foi sendo acompanhada na consulta de cessação tabágica da USF Descobertas e cerca de

onze meses depois do início do quadro deixa de fumar, encontrando-se até à data em abstinência tabágica e com os restantes factores de risco cardiovascular controlados. Em fevereiro de 2020 é colocado o CRT-D sem complicações.

Em consulta com o médico de família e tendo em conta a descendência da doente, foi discutida com a mesma a indicação para ser referenciada à consulta de genética com a qual a doente concordou.

Discussão

A miocardíopatia não compactada é uma doença rara do miocárdio, sendo que a sua incidência e prevalência são difíceis de determinar. Os estudos mais recentes apontam para prevalência de cerca de 3-4% dos doentes com Insuficiência Cardíaca ^{1,2, 4,5}. Cerca de 56-82% dos doentes são do sexo masculino^{4,6,7}. Afecta mais a raça

negra e apresenta como factor de risco a presença de história familiar, sendo que estima-se a sua ocorrência entre 13-50%, se presente em familiares de 1º grau⁴.

A sua etiologia é ainda desconhecida^{1-4,6}. Postula-se que na maioria dos casos a causa é genética ocorrendo uma paragem na compactação do miocárdio durante o desenvolvimento embrionário cardíaco precoce, mas já foram descritas formas adquiridas, em casos de Anemia Falciforme, atletas e grávidas^{1-4,6}. Múltiplas mutações em genes codificando proteínas sarcoméricas, citoesqueléticas, da linha Z e mitocondriais foram descritas⁸.

Isto leva a uma alteração do miocárdio com trabeculação proeminente do VE, com formação de recessos intertrabeculares profundos que comunicam com a cavidade ventricular¹⁻³.

Esta patologia pode ocorrer de forma isolada, ou pode estar associada a outras cardiomiopatias (especialmente Dilatada e Hipertrófica), doença cardíaca congénita, doenças neuromusculares ou arritmias²⁻⁴.

Tipicamente afecta o VE, mas pode ser biventricular ou só afectar o ventrículo direito (VD)^{1,3}.

Quanto à história clínica, a sua idade de deteção é muito variável, sendo aproximadamente dos 40-50 anos nos adultos e 5-7 anos nas crianças²⁻⁴. É uma patologia com uma apresentação inespecífica e evolução muito variável, verificando-se que a maioria irá apresentar sinais de disfunção ventricular^{1,4-6}.

Devemos sempre avaliar história familiar, tendo um elevado grau de suspeição se familiares de 1º grau forem afectados⁴.

Apresenta uma tríade de complicações: Insuficiência

Cardíaca, arritmias e eventos embólicos, que condicionam um aumento do risco de morte súbita, pelo que devem ser activamente questionadas e avaliadas^{1,4}.

A quantidade de miocárdio inalterada vai determinar a relevância funcional da doença^{1,6}. Muitas vezes estes doentes são assintomáticos, sendo que devemos pesquisar sinais de Insuficiência Cardíaca, arritmias ou possíveis Distrofias, se doente pediátrico^{1,2,4,5}.

Quanto ao seu diagnóstico, existem várias modalidades propostas, mas sem critérios consensuais ou Gold-standard⁴. O Ecocardiograma Transtorácico é o exame mais comum para diagnóstico, tendo em conta o seu baixo custo e disponibilidade^{1,2,4,5}.

A RMN Cardíaca é uma alternativa de confirmação diagnóstica ou vigilância^{1,2,5,9}, existindo diferentes critérios, sendo o mais aceite e utilizado os de *Petersen et al* (tabela 1)¹⁰. Neste caso a doente cumpria o quociente superior a 2,3 entre a camada não compactada e a camada compactada, medições efetuadas em telediástole. Outros meios complementares de diagnóstico são mais usados para diagnóstico diferencial ou pesquisa de complicações^{3,4}. O estudo laboratorial deve ser requisitado em caso de suspeita de distúrbios metabólicos (como a Doença de Danon e o Síndrome de Barth) ou distróficos associados (como exemplo as Distrofias de Duchenne, Becker ou Miotónica) e o Electrocardiograma/Registo de holter, para diagnóstico de arritmias^{3,4}. O estudo genético deve ser ponderado em doentes com esta patologia, especialmente se associado a cardiomiopatia^{3,4}.

Não existe tratamento específico a esta patologia, devendo ser dirigido as patologias ou complicações associadas,

Tabela 1

Critérios de Petersen et al. da Ressonância Magnética¹⁰

- **Aparência visual de duas camadas de miocárdio – camada epicárdica compactada e camada endocárdica não-compactada;**
- **Presença de trabeculações marcadas e recessos intertrabeculares profundos na camada não compactada;**
- **Quociente superior a 2,3 entre a camada não compactada e a camada compactada, medições efetuadas em telediástole;**

Tabela que descreve os critério de diagnóstico de MNC descritos por Petersen et al. que a doente cumpria.



como a Insuficiência Cardíaca e arritmias^{1,2,4,6}.

A Prevenção primária ou secundária de tromboembolismo ainda é bastante discutível, devendo a sua instituição ser individualizada, de acordo com o risco trombótico de cada caso.

O seu prognóstico varia com a faixa etária e a incidência de complicações, sendo que indivíduos muito sintomáticos, ou com sinais de disfunção ventricular ou arritmias têm normalmente um pior prognóstico^{1,4,5}.

Estima-se que ocorram fenómenos de tromboembolismo em cerca de 13-24% dos adultos, e morte súbita em 18% adultos e até 13% crianças⁴.

Conclusão

Os autores descrevem um caso de Miocardiopatia

Não-Compactada que condicionava uma Insuficiência Cardíaca com FE marcadamente deprimida. Trata-se de uma patologia rara com quadro clínico inespecífico, sendo que neste caso o contexto familiar e os hábitos da doente dificultavam o seu diagnóstico. Este exemplo demonstra a importância da articulação da Medicina Geral e Familiar com a Cardiologia para a sua detecção e controlo evolutivo. Cada vez mais a Ressonância Magnética Cardíaca estabelece-se como uma alternativa preponderante no seu diagnóstico. Nestes doentes é fundamental o controlo dos diferentes factores de risco cardiovascular para controlar a sua progressão, sendo que a decisão quanto à eventual necessidade de anticoagular perante risco trombótico deve ser individualizada. Estes doentes de acordo com a sua história familiar prévia podem ter indicação para estudo genético familiar.

Bibliografia

1. Almeida, A., Pinto. F. Non-compaction cardiomyopathy. Heart Online First. 2013
2. Towbin. J. et al. Left ventricular non-compaction cardiomyopathy. Lancet 2015; 386: 813–25
3. Arbustini E, et al. Left Ventricular Noncompaction: A Distinct Genetic Cardiomyopathy? J Am Coll Cardiol. 2016 Aug 30;68(9):949-66
4. Finsterer J, Stöllberger C, Towbin JA. Left ventricular noncompaction cardiomyopathy: cardiac, neuromuscular, and genetic factors. Nat Rev Cardiol. 2017 Apr;14(4):224-237
5. Rosa. L. et al. Miocardiopatia não compactada – uma visão atual. Arq. Bras. Cardiol. 2001.vol 97
6. Magalhães M. et al – Ventrículo esquerdo não compactado: causa

- rara de transplante cardíaco. Rev Port Cardiologia. 2016;35(1):61.e1-61.e6
7. Meneguz-Moreno R. et al. Miocárdio não compactado isolado evoluindo para insuficiência cardíaca refratária
8. Richard P, Ader F, Roux M, et al. Targeted panel sequencing in adult patients with left ventricular non-compaction reveals a large genetic heterogeneity. Clin Genet. 2019;95(3):356-367. doi:10.1111/cge.13484
9. Ponikowski. P. et al. Acute and Chronic Heart Failure Guidelines. EHJ (2016) 37 (27):2129-2200
10. Petersen SE, Selvanayagam JB, Wiesmann F, et al. Left ventricular non-compaction: insights from cardiovascular magnetic resonance imaging. J Am Coll Cardiol 2005; 46:101–105