

Relato  
de Caso

## Uma Rara Patologia com uma Rara Associação

A Rare Pathology with a Rare Association

Marcos Ferreira da Silva, Guilherme Lobosco Werneck, Nathália Baptista Nicolay, Evandro Tinoco Mesquita

### Resumo

Relata-se o caso de uma paciente de 24 anos, assintomática, com história de correção cirúrgica de defeito do septo interventricular há 22 anos. Apresentava também, por ocasião da cirurgia, discreta coarctação de aorta. A análise ecocardiográfica evidenciou ocupação por massa trabeculada na região apical em ambos os ventrículos com possível presença de fluxo intertrabecular ao Doppler, e coarctação da aorta de moderada a severa. As imagens obtidas pela ressonância magnética cardíaca (RMC) confirmaram a suspeita ecocardiográfica de não-compactação miocárdica biventricular associada à coarctação de aorta. O estudo hemodinâmico realizado para a correção da coarctação aórtica evidenciou também pequena comunicação interatrial. São discutidos aspectos clínicos, epidemiológicos, genéticos, diagnósticos e prognósticos.

**Palavras-chave:** Não-compactação ventricular, Miocárdio, Defeito do septo interventricular, Coarctação de aorta

### Abstract

Case presented of a 24-year-old patient, symptom-free but with a history of surgical correction of a ventricular septal defect 22 years ago, with discrete aortic coarctation due to this operation. Echocardiographic analysis indicated occupation by the apical zone of a trabecular mass in both ventricles, with the possible presence of intertrabecular flow seen by Doppler, and moderate to severe aortic coarctation. Images obtained through cardiac magnetic resonance (CMR) confirmed the echocardiographic suspicion of a biventricular myocardial non-compaction associated with aortic coarctation. A hemodynamic study of the aortic coarctation correction also indicated slight atrial communication. Clinical, epidemiological, genetic, diagnostic, and prognostic aspects are discussed.

**Keywords:** Ventricular non-compaction, Myocardium, Ventricular septal defect, Aortic coarctation

### Introdução

O desenvolvimento embrionário do miocárdio é representado por uma rede de fibras trabeculares, esponjosas e com profundos recessos intertrabeculares que se comunicam com os ventrículos. Entre a quinta e a oitava semana da vida embrionária inicia-se a compactação dessa estrutura esponjosa, dando início à formação da estrutura miocárdica definitiva.

A não-compactação miocárdica é definida como a manutenção, após o nascimento, da estrutura

trabeculada e esponjosa, que é uma característica da morfogênese miocárdica. A patologia é incomum, e foi originalmente descrita na população pediátrica com obstrução da via de saída dos ventrículos. É mais comum nos ventrículos isoladamente.

Acredita-se que a sobrecarga de pressão e a isquemia miocárdica, relativa ou decorrente de implantação anômala das coronárias, possam perpetuar o processo de não-compactação. Os casos sem associação com outras patologias são mais raros ainda, e até o momento não têm uma base etiológica<sup>1</sup>.

Programa de Pós-Graduação em Ciências Cardiovasculares - Universidade Federal Fluminense (UFF) - Niterói (RJ), Brasil

Correspondência: marcos.fsilva@terra.com.br

Marcos Ferreira da Silva | Rua Dr. Tavares de Macedo, 95 ap. 810 - Icaraí | Niterói (RJ), Brasil | CEP: 24220-215

Recebido em: 10/10/2007 | Aceito em: 16/10/2007

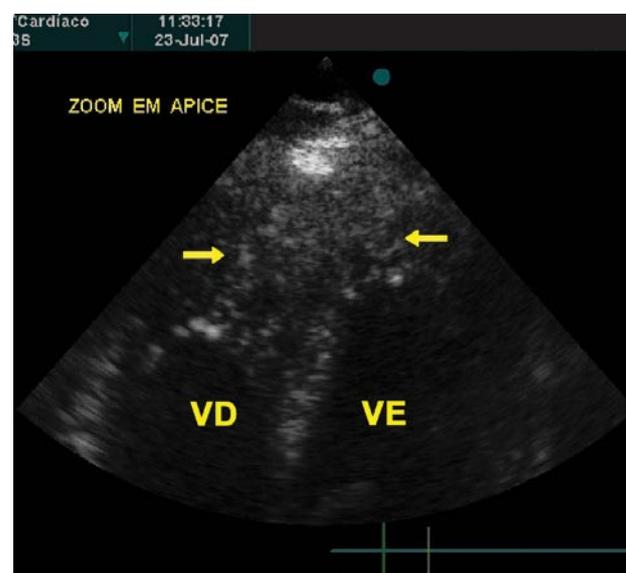
## Relato do Caso

K.T.G, 24 anos, sexo feminino, foi submetida à correção cirúrgica de defeito do septo interventricular há 22 anos. Em avaliação cardiológica, em 2006, a paciente apresentava hipertensão arterial sistêmica, comprovada pela monitorização ambulatorial da pressão arterial, tendo sido medicada com BRA II e betabloqueador. O eletrocardiograma apresentava distúrbio de condução pelo ramo direito e alterações inespecíficas da repolarização ventricular na parede anterior (Figura 1A). Tanto o ecocardiograma transtorácico quanto o transesofágico confirmaram o sucesso cirúrgico e a existência de coarctação de aorta de leve à moderada. Nessa ocasião não havia assimetria significativa na amplitude dos pulsos periféricos.

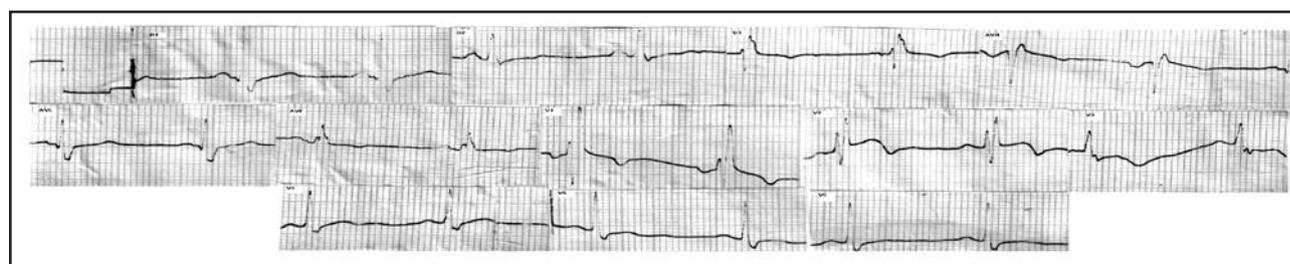
Em 2007, em avaliação cardiológica para a prática de exercícios físicos, mantinha-se assintomática com níveis tensionais normais (130mmHgx80mmHg). O eletrocardiograma mostrou infradesnivelamento do segmento ST (1,5mm) com ondas T de morfologia isquêmica, principalmente em parede apical. (Figura 1B)

Novo ecocardiograma transtorácico evidenciou obliteração de ambos os ápices ventriculares, hipertrofia concêntrica do ventrículo esquerdo (VE) (Figura 2A), padrão restritivo de enchimento ventricular e coarctação de aorta, com sinais de gradiente intra-aórtico de moderado a severo. O ápice de VE mostrou discretas hipertrabeculações e recessos com fluxo ao colorDoppler (Figura 2B),

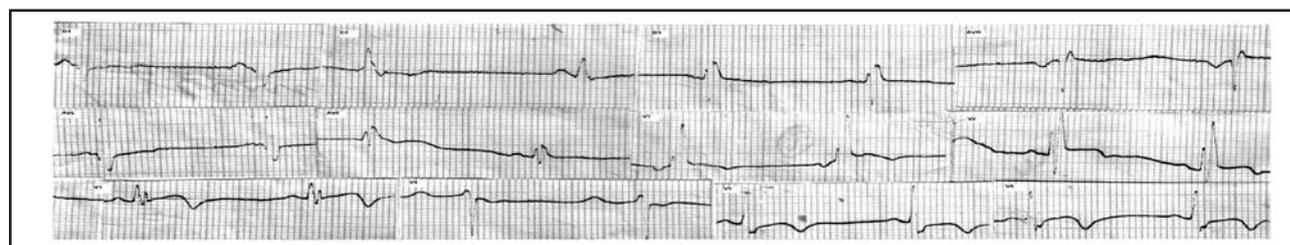
necessitando diagnóstico diferencial com cardiomiopatia hipertrófica apical bilateral e não-compactação ventricular. A RMC confirmou a presença e a gravidade da coarctação da aorta e também hipertrabeculações miocárdicas em ambos os ápices ventriculares, com recessos intertrabeculares (Figura 3A) e sinais de fluxo sanguíneo em comunicação com as cavidades (Figura 3B), preenchendo assim critérios para o diagnóstico de não-compactação miocárdica biventricular.



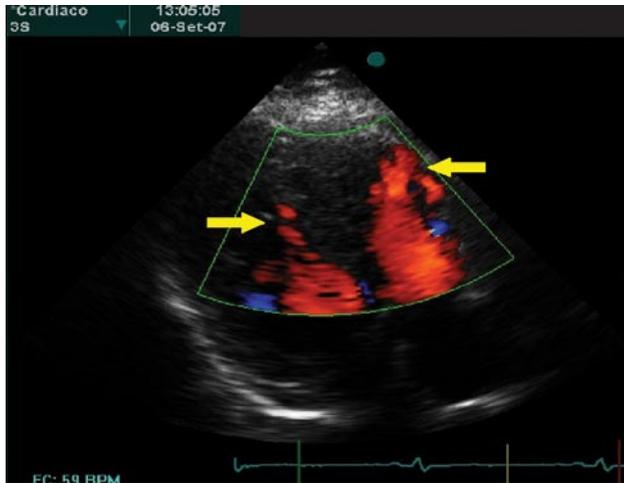
**Figura 2A**  
Eco transtorácico: ocupação de ambos os ápices ventriculares por provável massa muscular trabeculada.



**Figura 1A**  
ECG (2006): BRD 3º grau e alterações inespecíficas da repolarização ventricular em parede anterior.



**Figura 1B**  
ECG (2007): BRD 3º grau e infradesnivelamento do segmento ST (1,5mm) com ondas T de morfologia isquêmica em parede apical.

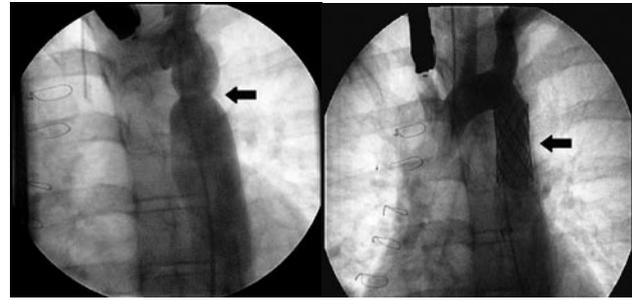
**Figura 2B**

Eco transtorácico: hipertrabeculações e recessos com fluxo ao colorDoppler.

A coarctação foi corrigida com dilatação e implante de endoprótese vascular (Figuras 4A e 4B). Durante o cateterismo cardíaco (CAT) foi identificada também a presença de uma pequena comunicação interatrial, que será corrigida posteriormente.

Atualmente, a jovem permanece assintomática, normotensa, sendo acompanhada ambulatorialmente.

Pais e irmãos foram avaliados por ecocardiogramas, que foram normais; porém, existe na história familiar, um primo de primeiro grau de parentesco que nasceu com "problemas de coração", e morreu subitamente aos quatro meses de idade.

**Figura 4A (esquerda)**

CAT: coarctação da aorta descendente, após subclávia esquerda.

**Figura 4B (direita)**

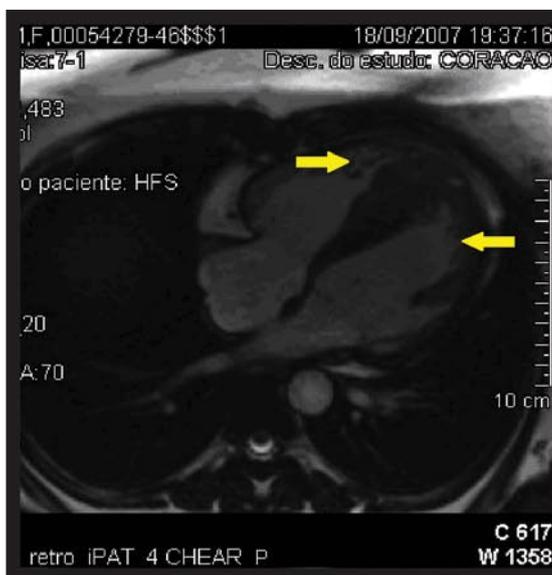
CAT: endoprótese aórtica na correção da coarctação.

## Discussão

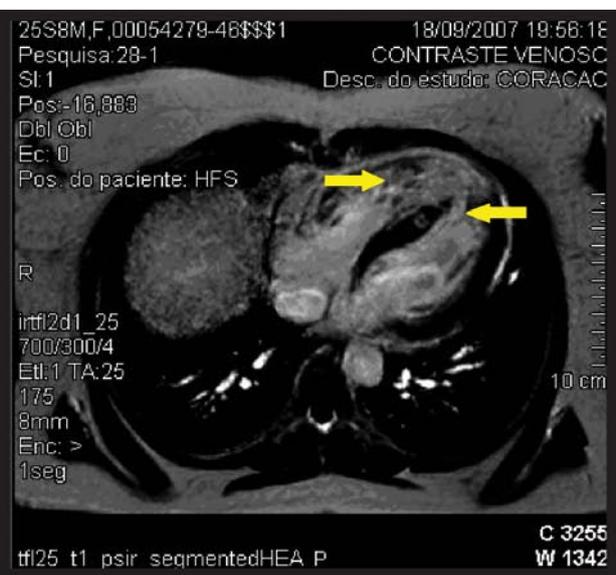
A não-compactação miocárdica é uma rara doença, e pode se apresentar associada a outras patologias cardíacas congênitas ou isoladamente.

O estudo de Hughes et al. avaliou retrospectivamente (1994-2000) 1515 crianças com cardiopatias congênitas submetidas a cateterismo cardíaco. A prevalência foi de 2% de não-compactação miocárdica, sendo superior aos estudos de Lilje et al. (1,26%) e de Weidford et al. (0,014%) nos casos associados e isolados, respectivamente<sup>1-3</sup>.

Hughes et al. observaram que a associação, em ordem decrescente, da não-compactação em um só ventrículo

**Figura 3A**

RMC: hipertrofia septal, sinais de não-compactação

**Figura 3B**

Angio-RMC: trabeculações miocárdicas apicais em ambos os ventrículos. Proeminentes recessos intertrabeculares com contraste nos seus interiores.

com outras patologias foi a seguinte: atresia tricúspide, atresia pulmonar, dupla via de saída do VE, defeito do septo interventricular e estenose ou coarctação de aorta. Já na série de Lilje et al., o defeito do septo interventricular isolado foi a associação mais freqüente, seguido da obstrução da via de saída do VE, ventrículo direito (VD) e biventricular.

A não-compactação sem outras patologias associadas é mais incomum ainda, e foi descrita por Chin et al., em 1990. A etiologia ainda é incerta. Dados histopatológicos, mais freqüentes na ponta do VE, são semelhantes aos casos com associações. Nestes, os recessos intertrabeculares, além de se comunicarem com as cavidades ventriculares, podem também se comunicar com a circulação coronariana. Algumas séries demonstram a presença de fibrose e fibroelastose associadas, principalmente nos casos isolados; porém o estudo de Burke et al. não evidenciou diferenças histopatológicas significativas entre as duas formas<sup>4,5</sup>.

Clinicamente os pacientes podem se apresentar assintomáticos ou com sintomas relacionados à patologia associada e/ou sintomas progressivos de insuficiência cardíaca.

A mutação E101K no gen alfa-actina cardíaca parece estar envolvida na gênese não só da não-compactação miocárdica como também da miocardiopatia hipetrófica apical, miocardiopatia dilatada e dos defeitos septais. A recorrência familiar é descrita tanto para os casos associados como para os isolados, sendo estimada em 18% entre os adultos<sup>6</sup>.

No eletrocardiograma predominam os distúrbios de condução (BRE), podendo-se ter sinais de isquemia miocárdica.

Ao ecocardiograma, a não-compactação é caracterizada por um VE hipertrofiado com múltiplas trabeculações e recessos profundos que se comunicam com a cavidade, visualizados ao colorDoppler, envolvendo predominantemente a porção apical. Apresenta-se, por vezes, associada à alteração da função sistolodiastólica do VE e ventrículos dilatados<sup>7</sup>.

A RMC não é superior ao ecoDopplercardiograma no diagnóstico da não-compactação. A RMC determina com precisão a relação da espessura da camada trabecular e da camada compacta do músculo. Essa relação é tomada na diástole diferentemente do ECO cuja medida é feita na sístole. A relação diastólica na RMC >2,3 distingue a não-compactação patológica da hipertrabeculação dos

indivíduos saudáveis, e os graus de não-compactação nos corações dilatados ou hipertrofiados<sup>8</sup>.

Para finalizar, o prognóstico dessa patologia é reservado. Nos pacientes com a doença associada, a mortalidade e evolução para transplante foram de 60% em seis anos, no estudo de Ritter et al.<sup>9</sup>. O estudo mostra mortalidade de 25% entre os assintomáticos. Naqueles com doença sem associação, a mortalidade e evolução para transplante foi de 47% no estudo de Oechslin et al.<sup>10</sup>. Embolias, arritmias e morte são mais comuns nos casos não associados e em adultos. Nesses casos, os sintomas clínicos são mais exuberantes, assim como os diâmetros ventriculares e a gravidade das arritmias. Frequentemente necessitam de implante de desfibrilador.

## Referências

1. Weiford BC, Subbarao VD, Mulhern KM. Non-compaction of the ventricular myocardium. *Circulation*. 2004;109:2965-971.
2. Hughes ML, Carstensen B, Wilkinson JL, et al. Angiographic diagnosis, prevalence and outcomes for left ventricular non-compaction in children with congenital cardiac disease. *Cardiol Young*. 2007;17:56-63.
3. Lilje C, Rázek V, Joyce JJ, et al. Complications of non-compaction of the left ventricular myocardium in a paediatric population: a prospective study. *Eur Heart J*. 2006;27:1855-860.
4. Chin TK, Perloff JK, Williams RG, et al. Isolated non-compaction of left ventricular myocardium: a study of eight cases. *Circulation*. 1990;87:507-13.
5. Burke A, Mont E, Kutys R, et al. Left ventricular non-compaction; a pathological study. *Hum Pathol*. 2005;36:403-11.
6. Monserrat L, Hermida-Pietro M, Fernandez X, et al. Mutation in the alpha-cardiac actin gene associated with apical hypertrophic cardiomyopathy, left ventricular non-compaction and septal defects. *Eur Heart J*. 2007;28(16):1953-961.
7. Stollberger C, Finsteres J, Blazer G. Left ventricular hypertrabeculation / non-compaction and association with additional cardiac abnormalities and neuromuscular disorders. *Am J Cardiol*. 2002;90(8):899-902.
8. Stollberger C, Finsterer J. Left ventricular hypertrabeculation / non-compaction. *Am Soc Echocardiogr*. 2004;17(1):91-100.
9. Ritter M, Oechslin E, Sutsch G, et al. Isolated non-compaction of the myocardium in adults. *Mayo Clin Proc*. 1997;72:26-31.
10. Oechslin EN, Attenhofer-Jost CH, Rojas JR, et al. Long-term follow-up of 34 adults with isolated left ventricular non-compaction: a distinct cardiomyopathy with poor prognosis *Am Coll Cardiol*. 2000;36:493-500.