

Um Paciente, Duas Cardiomiopatias

One Patient, Two Cardiomyopathies

Christopher Strong,¹ Pedro Freitas,¹ António Ferreira,¹ Gustavo Rodrigues,¹ Miguel Mendes¹

Serviço de Cardiologia, Hospital de Santa Cruz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa - Portugal

Paciente do sexo masculino, com 50 anos de idade, histórico de hipertensão bem controlada e sem histórico pessoal ou familiar conhecido de doença cardíaca, apresentou dor torácica seguida de síncope durante atividade física extenuante. O eletrocardiograma mostrou taquicardia ventricular monomórfica sustentada. Realizou-se cardioversão elétrica, com conversão para ritmo sinusal com ondas Q nas derivações V2-5 e III-aVF (Figura 1). A ecocardiografia transtorácica (ETT) mostrou hipertrofia ventricular esquerda (VE) assimétrica, fração de ejeção (FE) preservada com acinesia apical e ventrículo direito (VD) hipertrabeculado. A angiografia coronariana não mostrou lesões significativas. A ressonância magnética cardíaca confirmou os achados da ETT, mostrando espessura máxima da parede do VE de 17 mm no septo interventricular (Figura S1 — material complementar), aneurisma apical do VE e inserção anormal dos músculos papilares. O lado direito destacou-se pelas paredes livres e inferiores hipertrabeculadas e hipocinéticas, e VD levemente dilatado com FE reduzida (33%). Além de apresentar realce tardio transmural no ápice do VE, havia também realce tardio nodular na junção VE/VD e nas paredes basais livres e inferiores do VD (Figura 2; Vídeos 1–2; Figura S2 do material suplementar). A análise genética encontrou mutação heterozigótica no gene PKP2 (p.Thr50Serfs*61), uma variante patogênica associada à

cardiomiopatia arritmogênica do VD.¹ No entanto, nenhuma mutação conhecida nos genes relacionados à cardiomiopatia hipertrófica (CMH) foi encontrada em um painel de 204 genes, com 118 relacionados à CMH. Nenhuma associação foi firmemente estabelecida entre as mutações no gene PKP2 e CMH.² A sobreposição entre os fenótipos genéticos e da cardiomiopatia é um fenômeno bem conhecido.³ Partimos da hipótese de que esse paciente tenha uma mutação adicional no gene CMH desconhecida ou, menos provavelmente, uma expressão fenotípica de duas cardiomiopatias diferentes no contexto de uma mutação do gene PKP2.

Contribuição dos Autores

Concepção e desenho da pesquisa e Redação do manuscrito: Strong C; Obtenção de dados: Strong C, Freitas P, Rodrigues G; Análise e interpretação dos dados: Strong C, Freitas P; Revisão crítica do manuscrito quanto ao conteúdo intelectual importante: Strong C, Freitas P, Ferreira A, Rodrigues G, Mendes M.

Potencial Conflito de Interesses

Declaro não haver conflito de interesses pertinentes.

Fontes de Financiamento

O presente estudo não teve fontes de financiamento externas.

Vinculação Acadêmica

Não há vinculação deste estudo a programas de pós-graduação.

Aprovação Ética e Consentimento Informado

Este artigo não contém estudos com humanos ou animais realizados por nenhum dos autores.

Palavras-chave

Displasia Arritmogênica Ventricular Direita; Cardiomiopatia Hipertrófica; Taquicardia Ventricular; Exercício; Síncope; Cardioversão Elétrica; Mutagênese.

Correspondência: Christopher Strong •

Hospital de Santa Cruz - Av. Prof. Dr. Reinaldo dos Santos. 2790-134, Carnaxide, Lisboa - Portugal

E-mail: christopherstrong479@yahoo.com

Artigo recebido em 01/12/2019, revisado em 03/02/2020, aceito em 08/04/2020

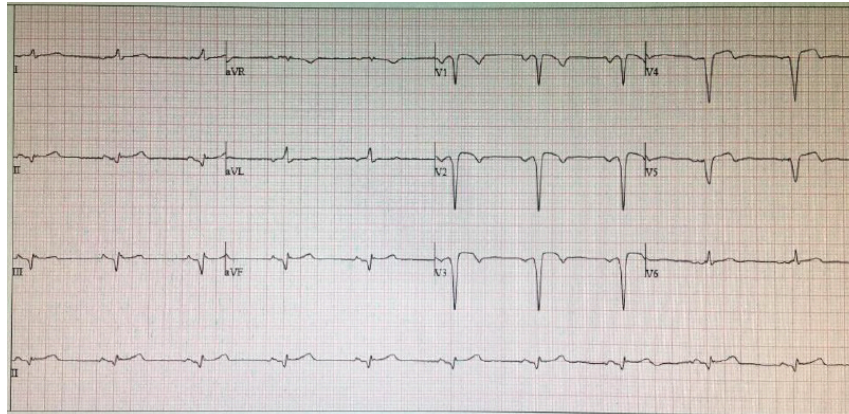


Figura 1 – Eletrocardiograma após cardioversão elétrica.

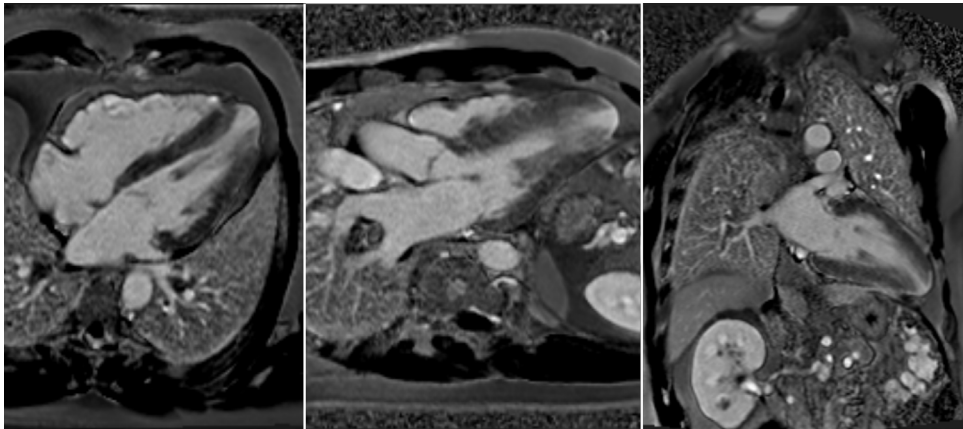
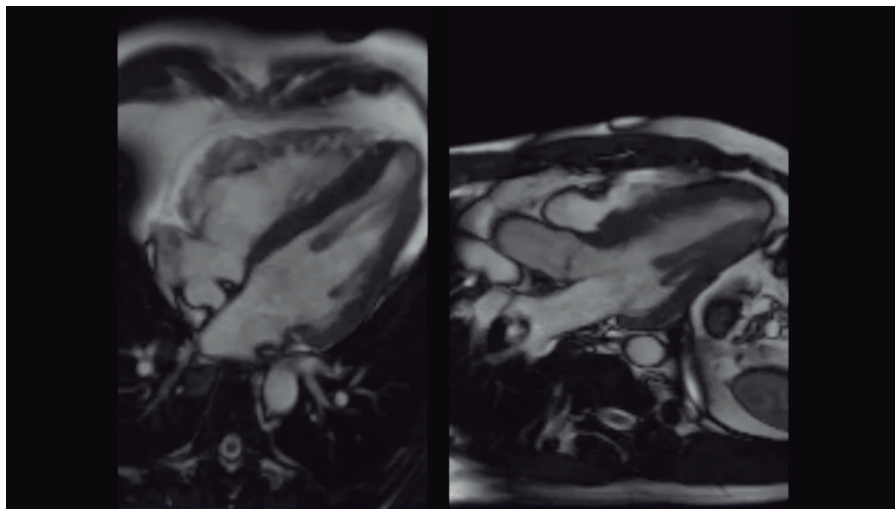
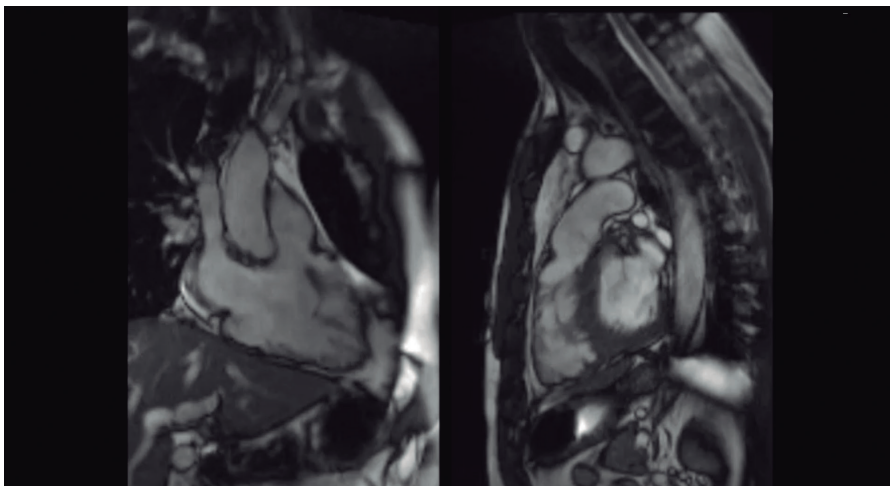


Figura 2 – Ressonância magnética cardíaca — realce tardio no ápice do ventrículo esquerdo e parede livre do ventrículo direito.



Video 1 – Ressonância magnética cardíaca de 4 câmaras (à esquerda) e 3 câmaras (à direita). URL: http://abccardiol.org/supplementary-material/2020/11503/2019-0853_video01.mp4



Vídeo 2 – Ressonância magnética cardíaca — vista do trato de saída e entrada do ventrículo direito (à esquerda) e vista de eixo longo do trato de saída do ventrículo direito (à direita). URL: http://abccardiol.org/supplementary-material/2020/11503/2019-0853_video02.mp4

Referências

1. Wang W, James CA, Calkins H. Diagnostic and therapeutic strategies for arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy patient. *Europace*. 2019; 21 (1): 9-21.
2. Bainbridge MN, Li L, Tan Y, Cheong BY, Marian AJ. Identification of established arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy mutation in a patient with the contrasting phenotype of hypertrophic cardiomyopathy. *BMC Med Genet*. 2017; 18 (1): 24.
3. Hershberger RE, Givertz MM, Ho CY, Judge DP, Kantor PF, McBride KL, et al. Genetic Evaluation of Cardiomyopathy – A Heart Failure Society of America Practice Guideline. *J Card Fail*. 2018; 24 (5): 281-302.

*Material suplementar

Para informação adicional, por favor, [clique aqui](#).



Este é um artigo de acesso aberto distribuído sob os termos da licença de atribuição pelo Creative Commons