



RELATO DE CASO: ABORDAGEM DIAGNÓSTICA DA CARDIOMIOPATIA HIPERTRÓFICA APICAL / SÍNDROME DE YAMAGUCHI

Case report: diagnostic approach to hypertrophic apical cardiomyopathy / yamaguchi syndrome

DOI - 10.5935/2236-5117.2021v58a73

RESUMO

A cardiomiopatia hipertrófica apical ou Síndrome de Yamaguchi é uma doença genética de caráter autossômico dominante que se caracteriza por uma hipertrofia do ápex do ventrículo, principalmente do ventrículo esquerdo. Faz parte de um subconjunto complexo das cardiomiopatias hipertróficas, sendo a mais benigna e a que cursa com o melhor prognóstico. É uma doença miocárdica primária rara, que corresponde a 0,2% da população geral e 8% das cardiomiopatias hipertróficas. Tem uma pequena preponderância em homens e apresenta uma maior incidência nos orientais, é mais raro ainda em indivíduos menores de 25 anos, porém, nestes é mais grave. Cerca de 44% dos pacientes são assintomáticos, isso corrobora a ideia de que a síndrome, por muitas vezes, é diagnosticada por um achado laboratorial. O presente estudo trata-se de um relato de caso de caráter descritivo com uma abordagem qualitativa. O estudo será realizado no município de Patos - PB, com uma paciente portadora de cardiomiopatia hipertrófica do tipo apical. Os dados serão coletados a partir da análise de prontuários com as principais características clínicas da paciente. Espera-se que, ao final da pesquisa seja descrito dados clínicos e a abordagem diagnóstica da Síndrome de Yamaguchi, para auxiliar os acadêmicos e aos profissionais da área de medicina.

Palavras chave: Cardiomiopatia hipertrófica, hipertrofia ventricular esquerda, imagem por ressonância magnética e diagnóstico.

ABSTRACT

Apical hypertrophic cardiomyopathy or Yamaguchi Syndrome is an autosomal dominant genetic disease

Bruno Leal Martins: Centro Universitário de Patos (UNIFIP), Medicina - Patos - Paraíba - Brasil - E-mail: bruno_leal_martins@hotmail.com / E-mail alternativo: brunolealmartins97@gmail.com

Everson Vagner de Lucena Santos: E-mail: eversonlucena@fiponline.edu.br - Centro Universitário de Patos (UNIFIP), Medicina - Patos - Paraíba - Brasil

Não existiram fontes externas de financiamento para a realização deste artigo.



Correspondência: ???



Internet: brunolealmartins97@gmail.com

Conflito de interesses: Os autores declaram ausência de conflitos de interesse.

Ao Doutor Jairo Leal Soares Junior por ter apresentado o caso e ajudar na discussão e ao Professor Everson Vagner de Lucena Santos pelas orientações no desenvolvimento do trabalho.

that is characterized by hypertrophy of the apex of the ventricle, especially of the left ventricle. It is part of a complex subset of hypertrophic cardiomyopathies, the most benign and the one with the best prognosis. It is a rare primary myocardial disease, which corresponds to 0.2% of the general population and 8% of hypertrophic cardiomyopathies. It has a small preponderance in men and has a higher incidence in easterners, it is even rarer in individuals under 25 years old, however, in these it is more severe. Approximately 44% of patients are asymptomatic, which corroborates the idea that the syndrome is often diagnosed by a laboratory finding. The present study is a descriptive case report with a qualitative approach. The study will be carried out in the city of

Patos - PB, with a patient with apical hypertrophic cardiomyopathy. The data will be collected from the analysis of medical records with the main clinical characteristics of the patient. It is expected that, at the end of the research, clinical data and the diagnostic approach to Yamaguchi Syndrome will be described, to assist academics and medical professionals.

Keys words: *Cardiomyopathy hypertrophic, hypertrophy left ventricular, magnetic resonance imaging and diagnosis.*

INTRODUÇÃO

A cardiomiopatia hipertrófica (CMH) é uma doença miocárdica primária definida por anormalidades funcionais e estruturais, sendo caracterizada por uma hipertrofia ventricular (mais comumente à esquerda) que não é explicada apenas por uma doença limitadora do fluxo ou uma condição anormal de carga. Já a cardiomiopatia hipertrófica apical (CMHAp) é um subconjunto complexo da CMH que é muito heterogêneo em seu quadro clínico e patológico, predominantemente tem um padrão fisiológico não obstrutivo. É uma forma relativamente rara que acomete, preferencialmente, a ponta do ventrículo esquerdo (VE) caracterizada por uma cavidade em forma de pá.¹

Relata-se um caso de uma paciente jovem que foi encaminhada ao instituto de cardiologia por causa de uma alteração eletrocardiográfica. Este projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa sob CAAE número: 24015119.8.0000.5181.

DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente do sexo feminino, 32 anos, técnica de enfermagem, solteira, foi encaminhada para o serviço de cardiologia em razão de um ECG (figura 1), realizado em outro serviço para realização de colonoscopia, devido a sangramentos nas fezes, que revelou uma hipertrofia do ventrículo esquerdo (HVE) importante com índice de sokolow-Lyon > 35mm, aVL > 11mm e com padrão de strain em parede

anterior extensa. Durante a consulta, queixou-se de ardor no peito intermitente, sem fatores de melhora ou piora. Além disso, relatou episódios de pré-síncope e palpitações, ao qual atribuía à ansiedade e estresse. A paciente negou histórico pessoal e familiar de doenças cardiovasculares, negou fazer uso de quaisquer medicações e referiu fazer atividade física regular há 6 anos e que no último ano intensificou (atividade de cross-fit de alta intensidade), porém, negou sintomas durante os exercícios.

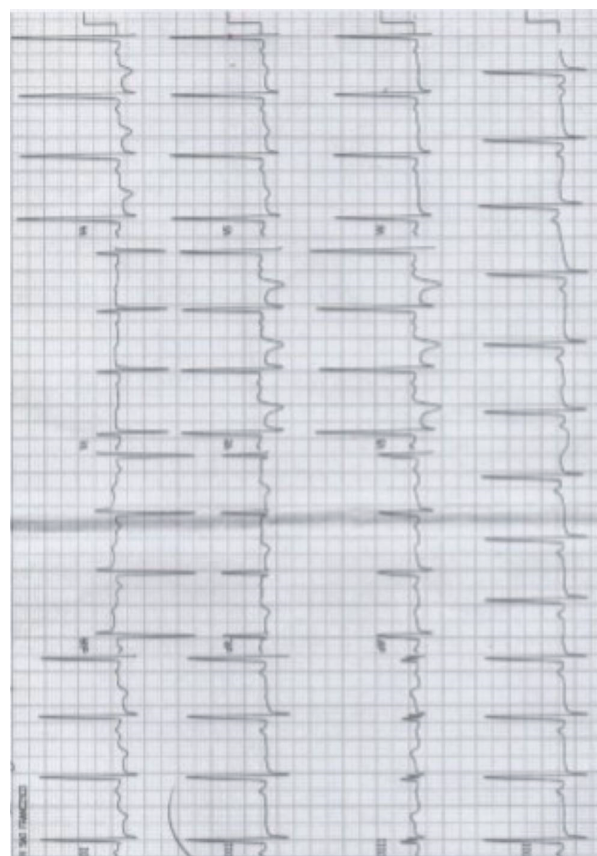


Figura 1 - ECG evidenciando HVE importante com presença de strain.

Ao exame físico, a paciente apresentava-se estável e sem queixas, a ausculta cardíaca encontrava-se em ritmo cardíaco regular em 2 tempos, bulhas cardíacas normofonéticas sem sopros. A ausculta pulmonar manifestou-se com murmúrio vesicular presente em ambos

hemitórax, sem ruídos adventícios. Os pulsos estavam palpáveis e simétricos, as extremidades estavam sem edemas com tempo de enchimento capilar menor que 2 segundos. Apresentou também uma pressão arterial de 110/50 mmHg e frequência cardíaca de 79 bpm. Foi solicitado um ecocardiograma e orientações para retorno.

O ecocardiograma evidenciou um VE de tamanho normal com hipertrofia concêntrica das paredes, sem alterações da contratilidade segmentar, sem sinais de obstrução dinâmica ventricular e apresentando os parâmetros de função sistólica global preservados (FE = 71%) e massa do VE possuindo 171g. Trouxe também exames laboratoriais (colesterol total = 301, glicemia = 105, TSH normal).

Assim, foi solicitada uma ressonância magnética cardíaca (figura 2) a qual se verificou hipertrofia assimétrica do miocárdio e hipocinesia na parede inferior apical e na parede anteroseptal basal, apresentando sinais de miocardiopatia hipertrófica com formação de cripta na parede inferior do ventrículo esquerdo, sem sinais de obstrução ou fibrose, a imagem referente

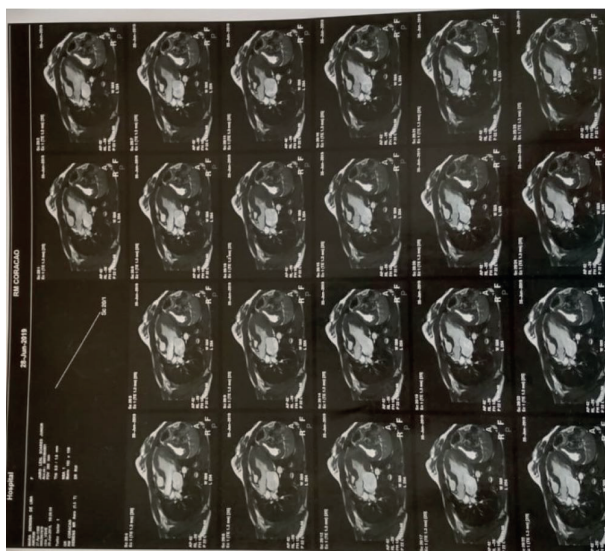


Figura 2 - RNM apresentando VE em formato de naipe em espada.

a cavidade do VE em diástole na ressonância veio em formato de naipe de espadas, típica de Síndrome de Yamaguchi (SY). Portanto, sugerindo o diagnóstico de cardiomiopatia hipertrófica apical.

Foi aconselhado para a paciente sobre os cuidados com os exercícios físicos intensos, devendo evitar atividades competitivas devido ao risco de morte súbita. Além disso, foi orientado sobre a necessidade do acompanhamento anual com a realização do ecocardiograma. Orientamos também sobre fazer rastreio nos parentes de 1º grau.

REVISÃO DA LITERATURA E CONSIDERAÇÕES FINAIS

A SY é uma variante atípica da CMH e atinge 0,02% a 0,2% da população geral. Caracteriza-se pela hipertrofia do ápex do ventrículo, principalmente do ventrículo esquerdo, sendo rara a associação com o ventrículo direito ou apenas este isolado.²

Desde a primeira vez que foi descrita, indicava-se que a SY teria um prognóstico mais benigno. Contudo, estudos mais recentes sugerem uma morbidade cardiovascular de 25% a 30 e uma mortalidade de 4% a 29%.⁷ Sobre as morbidades, destaca-se a fibrilação atrial (12%) e o IAM (10%). A probabilidade é de 74% para sobrevida sem eventos mórbidos em 15 anos.³

Foi demonstrado que as mulheres com CMH têm maior mortalidade que os homens. As mulheres apresentaram maiores índices de sintomatologia (como fibrilação atrial, hipertensão pulmonar e insuficiência cardíaca), maior propensão a desenvolver obstrução da via de saída do VE, maior grau de disfunção diastólica e maiores chances de morte súbita, mesmo os dois sexos apresentando graus semelhantes de hipertrofia. Isso se dá a diversos fatores como: genética, hormonal e a subdiagnostificação de doenças cardiovasculares em mulheres. Por isso a necessidade de uma melhor abordagem diagnóstica, visto que as mulheres com essa

condição são beneficiadas quando estão sob vigilância médica.⁴

O diagnóstico de toda CMH é sempre um desafio, uma vez que apresenta diversos fenótipos e que o próprio genótipo que não é manifestado nos exames de imagem. Além disso, geralmente os pacientes são assintomáticos e só são diagnosticados quando apresentam os sintomas, nesse momento, a moléstia já está num estágio mais avançado. Isso não é diferente com a nossa paciente que tem CHMAp, já que ela é uma pessoa jovem e oligoassintomática e a sua investigação só foi iniciada devido a um achado eletrocardiográfico.⁵

Na primeira consulta, diversas hipóteses diagnósticas foram lançadas como: coração de atleta, cardiomiopatia hipertensiva e cardiomiopatia de depósito (doença de fabry, hemocromatose, amiloidose e endomiocardiopatia hipertrófica). Só com os exames complementares que podemos excluir as hipóteses, tanto o ECG quanto o ecocardiograma são exames que nos darão um melhor prosseguimento, porém não são precisos como a ressonância magnética, este sim é um exame de alta resolução que permitirá a exclusão dos diagnósticos diferenciais e nos permitirá avaliar a conduta correta e o prognóstico do paciente.⁵

Inicialmente, o primeiro diagnóstico diferencial a se fazer é com o coração de atleta, dado que a paciente realiza atividade física há anos e pratica em nível intenso há um ano. É uma hipertrofia homogênea devido a uma remodelação fisiológica observada no coração do atleta, sua espessura atinge no máximo 15mm, tem uma forma elipsoide e regride com o descondicionamento. É de relevância clínica distingui-los por motivos de terem diferentes recomendações e prognóstico.⁶

As cardiomiopatias de depósito, principalmente a amiloidose e a doença de Fabry, podem ter uma evolução clínica semelhante à CMH, porém, cada uma tem um tratamento diferente. Inclusive, muitos pacientes são acompanhados com o

diagnóstico de CMH ou de HVE, mas na verdade são portadores de doenças de depósito. O exame de imagem pode nos ajudar a diferenciá-las.⁷

Assim, todos os pacientes portadores de CMHAp devem ser submetidos a uma estratificação de risco para MS, sendo um protocolo que envolve o manejo terapêutico do paciente, o qual envolve terapias medicamentosas e / ou opções de dispositivos e cirúrgicos. Os principais fatores de risco para a morte súbita são: arritmias ventriculares, isquemia microvascular, fibrose do miocárdio e obstrução dinâmica da via de saída do VE, sendo considerados fatores de mau prognóstico.⁸

Como a nossa paciente é jovem, oligoassintomática e os exames de imagem não demonstraram sinais de obstrução, a conduta escolhida foi realizar acompanhamento anual com ecocardiograma sem necessidade de, neste momento, fazer uso de betabloqueadores. Além disso, foi orientado à paciente a necessidade de realizar rastreio nos parentes de 1º grau, uma vez que, de acordo com a literatura, estes devem ser submetidos à triagem da doença com vigilância ecocardiográfica em adultos a cada 5 anos e em jovens a cada 12 a 18 meses.⁹

Aconselhamos também sobre a questão da atividade física. Pois, sabe-se que o exercício de forma intensa pode desencadear arritmias ventriculares. Portanto, ela foi instruída a evitar atividades competitivas, mas não necessariamente parar, e sim, diminuir a intensidade para que fique num nível leve a moderada.¹⁰

Portanto, conclui-se o relato de caso da SY, uma patologia rara e escassa de relatos clínicos. É preciso salientar a importância da documentação, estudo e aprofundamento deste caso, para que se estabeleça uma abordagem diagnóstica mais precoce e eficaz, além de guiar a conduta em situações similares, ajudando a melhorar a qualidade de vida dos pacientes e prevenir mortes súbitas.

REFERÊNCIAS

1. MF, Jan et al. Apical hypertrophic cardiomyopathy: Present status. *International Journal Of Cardiology*, [s.l.], v. 1, n. 222, p.745-759, nov. 2016.
2. ALBANESI, Francisco Manes. Cardiomiopatia Hipertrófica Apical. *Arquivos Brasileiros de Cardiologia*, Rio de Janeiro, v. 66, n. 2, p.91-95, set. 1996.
3. CASTRO, Marcelo Machado de et al. Cardiomiopatia Hipertrófica Apical. *Revista Brasileira de Cardiologia*, Rio de Janeiro, v. 1, n. 27, p.63-66, jan./fev. 2014.
4. O'MAHONY, Constantinos; ELLIOTT, Perry. Affairs of the heart: outcomes in men and women with hypertrophic cardiomyopathy. *European Heart Journal*, [s.l.], v. 38, n. 46, p.3441-3433, 20 nov. 2017. Oxford University Press (OUP). <http://dx.doi.org/10.1093/eurheartj/ehx639>.
5. FERNANDES, Fábio Vieira et al. Papel Atual da Ressonância Magnética Cardíaca na Cardiomiopatia Hipertrófica. *Arquivos Brasileiros de Cardiologia*, Uberlândia, v. 4, n. 31, p.277-283, dez. 2018.
6. KY Kebed , JM Bos , NS Anavekar , SL Mulvagh , MJ Ackerman , SR Ommen. Cardiomiopatia hipertrófica, coração do atleta ou ambos: um caso de regressão da cardiomiopatia hipertrófica. *Circ Cardiovasc Imaging* , 8 (2015) , p. e003312
7. FERNANDES, Fábio; ANTUNES, Murillo Oliveira; HOTTA, Viviane Tiemi; ROCHITTE, Carlos Eduardo; MADY, Charles. Doenças de Depósito como Diagnóstico Diferencial de Hipertrofia Ventricular Esquerda em Pacientes com Insuficiência Cardíaca e Função Sistólica Preservada. *Arquivos Brasileiros de Cardiologia*, [s.l.], v. 5, n. 113, p.979-987, 2019. Sociedade Brasileira de Cardiologia. <http://dx.doi.org/10.36660/abc.20180370>.
8. ELLIOTT, Perry M. et al. 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy. *European Heart Journal*, [s.l.], v. 35, n. 39, p.2733-2779, 29 ago. 2014. Oxford University Press (OUP). <http://dx.doi.org/10.1093/eurheartj/ehu284>.
9. GESKE, Jeffrey B.; OMMEN, Steve R.; GERSH, Bernard J.. Hypertrophic Cardiomyopathy. *Jacc: Heart Failure*, [s.l.], v. 6, n. 5, p.364-375, maio 2018. Elsevier BV. <http://dx.doi.org/10.1016/j.jchf.2018.02.010>.
10. SABERI, Sara; WHEELER, Matthew; BRAGG-GRESHAM, Jennifer; HORNSBY, Whitney; AGARWAL, Prachi P.; ATTILI, Anil; CONCANNON, Maryann; DRIES, Annika M.; SHMARGAD, Yael; SALISBURY, Heidi. Effect of Moderate-Intensity Exercise Training on Peak Oxygen Consumption in Patients With Hypertrophic Cardiomyopathy. *Jama*, [s.l.], v. 317, n. 13, p.1349-1357, 4 abr. 2017. American Medical Association (AMA). <http://dx.doi.org/10.1001/jama.2017.2503>.