

CO-04

DOENÇAS RARAS DO METABOLISMO EM DOENTES COM NÃO COMPACTAÇÃO DO VENTRÍCULO ESQUERDO

Amanda Rocha¹, Alexandra Sousa¹, Teresa Pinho², António Madureira³, Francisco Rocha Gonçalves¹, João Paulo Oliveira⁴, Elisabete Martins^{1,2}

¹ Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto

² Serviço de Cardiologia, CHSJ, Porto

³ Serviço de Radiologia, CHSJ, Porto

⁴ Serviço de Genética Médica, CHSJ, Porto

amandalves_1@hotmail.com

Introdução: A não compactação do ventrículo esquerdo (NCVE) é uma entidade cada vez mais reconhecida mas de fisiopatologia mal compreendida. Sabe-se que pode associar-se a outros fenótipos cardíacos e frequentemente a doenças neuromusculares. A etiopatogenia da NCVE no contexto de doenças raras do metabolismo ainda é desconhecida. Neste trabalho descrevemos as características clínicas de 3 doentes com doenças metabólicas (lisossómica, do metabolismo lipídico e energético) e com critérios de NCVE.

Métodos: Foram selecionados retrospectivamente doentes adultos com critérios de NCVE, que realizaram ressonância magnética cardíaca (RMC) com um scanner 3-T (Siemens Magnetom TRIO®, Washington DC, EUA) e analisados os dados clínicos daqueles com o diagnóstico de doenças metabólicas.

Resultados: Dos trinta doentes identificados com NCVE, idade média de 50 ± 15 anos, 20 (66,7%) homens, 4 (13%) apresentavam alguma manifestação de doença neuromuscular e 9 (30%) tinham história familiar de miocardiopatia sendo 2 portadores de mutações no gene *MYH7*. Três doentes (10%) tinham o diagnóstico de uma doença rara do metabolismo: uma doente com miocardiopatia (dados histológicos) de Fabry (mulher, 30 anos), um doente com deficiência de LCHAD (homem, 22 anos) e um caso de miopatia mitocondrial CPOE plus (homem, 35 anos). A doente portadora da mutação p.R220X da alfa-galactosidase apresentava córnea verticilata e encontrava-se assintomática do foro cardíaco, com ECG e Holter de 24 horas sem alterações. O doente portador da deficiência de LCHAD manifestou clínica de insuficiência cardíaca, classe II de NYHA. No ECG apresentava ritmo sinusal, anomalia auricular esquerda e hemibloqueio anterior esquerdo. Dada a gravidade da disfunção ventricular (fração de ejeção de 25%) foi posteriormente implantado um cardiodesfibrilhador para prevenção primária de morte súbita. O doente com a deleção simples do DNA mitocondrial e manifestações oftalmológicas, encontrava-se também assintomático do foro cardíaco e o ECG era normal. A presença fibrose intramiocárdica (realce tardio) objetivou-se apenas no doente com deficiência de LCHAD e disfunção ventricular, como padrão de estria intermédia no septo médio-basal.

Conclusões: Apesar desta amostra restrita de casos de doentes com NCVE, a frequência relativa de doenças meta-

bólicas coloca em perspetiva a necessidade de excluir este grupo de patologias quando a etiologia da NCVE é desconhecida, nomeadamente quando coexiste envolvimento muscular esquelético. A melhor compreensão da associação NCVE a outras manifestações extra-cardíacas exige a análise detalhada de séries de doentes com estas características (NCVE e doença metabólica).