

Miocardiopatia Não Compactada Biventricular Associada a Neuropatia em Paciente Jovem: Um Relato de Caso

Biventricular Noncompaction Cardiomyopathy Associated With Neuropathy in a Young Patient: A Case Report

Mônica de Oliveira Gonçalo,¹ André Alexandre dos Santos Gomes,¹ Matheus Martins Monteiro,² Nicolas Babilônia Cavalcanti,¹ Fernando Almeida Bezerra,¹ Moisés Abtibol Machado,¹ Dênisson Clark Corrêa de Miranda,¹ Kátia do Nascimento Couceiro,¹ João Marcos Bemfica Barbosa Ferreira¹

Universidade do Estado do Amazonas,¹ Manaus, AM – Brasil

Beneficência Portuguesa de São Paulo,² São Paulo, SP – Brasil

Introdução

A hipertrabeculação ventricular, também denominada não compactação ventricular, é um fenótipo caracterizado por trabeculação miocárdica proeminente e recessos intertrabeculares profundos, decorrentes de falha no processo de compactação do miocárdio durante o desenvolvimento embrionário. Os primeiros casos descritos foram associados a cardiopatias congênitas, incluindo obstruções das vias de saída ventriculares, malformações cianóticas complexas e anomalias coronarianas.^{1,2}

A apresentação clínica é heterogênea, podendo incluir insuficiência cardíaca (IC), arritmias, eventos tromboembólicos e morte súbita cardíaca. Além das alterações estruturais ventriculares, a hipertrabeculação pode estar associada a distúrbios da condução cardíaca, arritmias atriais e insuficiência valvar funcional (IVF) secundária à dilatação das câmaras cardíacas, fatores que contribuem para maior complexidade clínica e pior prognóstico.³

Adicionalmente, existe reconhecida associação entre a hipertrabeculação ventricular e doenças neuromusculares, sugerindo uma possível base genética compartilhada e um fenótipo sindrômico em parte dos pacientes. O diagnóstico pode ser desafiador em razão da variabilidade fenotípica e da sobreposição com outras cardiomiopatias, sendo a ressonância magnética cardíaca (RMC) particularmente relevante para a confirmação diagnóstica e a caracterização anatômica.⁴

Assim, relatamos o caso de um paciente jovem com não compactação biventricular associada a valvopatia significativa, distúrbio da condução cardíaca com implante de marcapasso e doença neuromuscular em investigação. O paciente está incluído em estudo aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da Universidade do Estado do Amazonas (parecer nº 7.108.530; CAAE nº 55200322.5.3009.516).

Palavras-chave

Hipertrofia Ventricular Esquerda; Insuficiência da Valva Mitral; Relatos de Casos

Correspondência: Matheus Martins •

Beneficência Portuguesa de São Paulo. R. Maestro Cardim, 637. CEP:

01323-900. Bela Vista, São Paulo, SP – Brasil

E-mail: matheussmartins.1996@gmail.com

Manuscrito recebido em 25/05/2026; revisado em 02/06/2026; aprovado em 07/07/2026.

Editor responsável pela revisão: Marcelo Tavares

DOI: <https://doi.org/10.36660/abcimg.20260078>

Relato de caso

Paciente do sexo feminino, 21 anos, natural e procedente da cidade de Tefé, estado do Amazonas, Brasil, acompanhada em ambulatório especializado em miocardiopatias, com diagnóstico de não compactação biventricular associada a insuficiência mitral (IM) importante e insuficiência tricúspide (IT) secundárias à dilatação anular. Apresentava fibrilação atrial (FA) permanente (escore CHA₂DS₂-VA = 3; escore HAS-BLED = 0), bloqueio atrioventricular (AV) total com implante prévio de marcapasso definitivo bicameral e história de ascite cardiogênica previamente compensada. Como comorbidade relevante, apresentava doença neuromuscular em investigação.

A história clínica revelou início dos sintomas ainda na infância, com episódio de ascite progressiva aos 11 anos de idade, inicialmente manejado em serviço local, sem resposta satisfatória ao tratamento medicamentoso. Na ocasião, foram consideradas hipóteses diagnósticas de etiologia cardíaca e hepática, motivando o encaminhamento para um centro de referência, onde permaneceu internada por aproximadamente 3 meses. Posteriormente, manteve seguimento ambulatorial irregular, realizado parcialmente por telemedicina.

Aos 20 anos, apresentou recidiva de ascite volumosa refratária ao tratamento diurético, com melhora clínica após avaliação em serviço privado. Aos 21 anos, evoluiu com novo episódio de descompensação, caracterizado por ascite e dispneia, necessitando de internação hospitalar e encaminhamento para um centro terciário. Durante essa internação, foi estabelecido o diagnóstico de miocardiopatia não compactada biventricular.

Ao exame físico, apresentava-se emagrecida, normocorada, acianótica e hipotensa (pressão arterial: 88/58 mmHg; frequência cardíaca: 71 bpm), sem sinais de congestão periférica. À ausculta cardíaca, observava-se ritmo cardíaco regular em dois tempos e sopro sistólico em foco pulmonar. A ausculta pulmonar evidenciava murmúrio vesicular preservado, sem alterações, e não havia edema de membros inferiores. A eletrocardiografia demonstrou ritmo juncional, desvio extremo do eixo elétrico e bloqueio de ramo esquerdo (Figura 1).

A ecocardiografia transtorácica revelou aumento biatrial, hipertrofia excêntrica leve do ventrículo esquerdo (VE), função sistólica global preservada do VE (fração de ejeção do ventrículo esquerdo [FEVE] de 51%), prolapso do folheto anterior da valva mitral com degeneração mixomatosa e IM importante, além de hipertensão pulmonar leve, contraste espontâneo em átrio direito e hipertrabeculação ventricular (Figura 2).

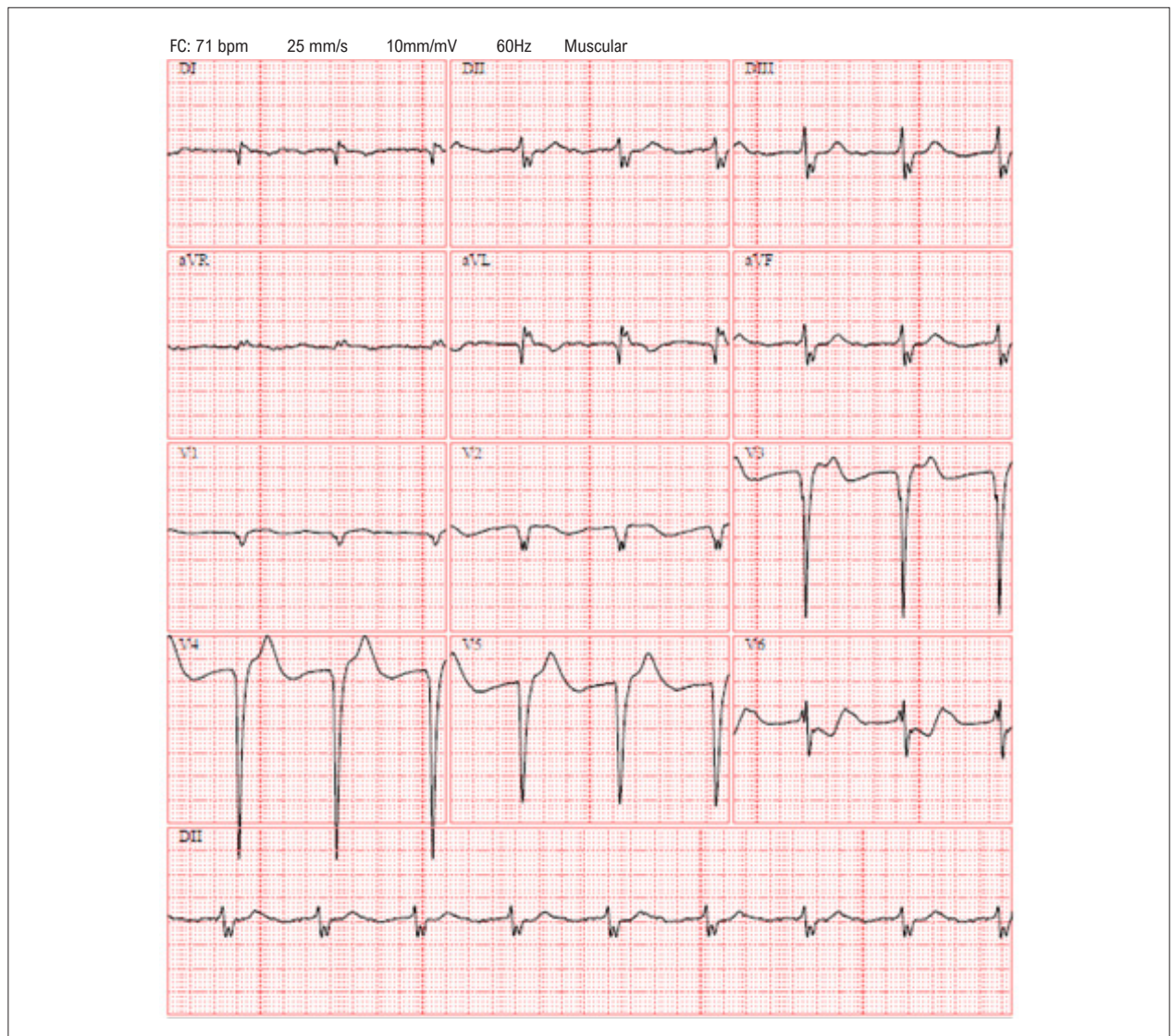


Figura 1 – Eletrocardiografia evidenciando ritmo juncional, desvio extremo do eixo elétrico e bloqueio de ramo esquerdo. FC: frequência cardíaca.

A RMC evidenciou aumento biventricular dos volumes cavitários (Figura 3), com volume diastólico final indexado do VE de 110,33 ml/m² e do ventrículo direito (VD) de 119,37 ml/m². Observou-se trabeculação miocárdica proeminente no VE, com relação entre miocárdio não compactado e compactado > 2,3, o que atende ao critério de Petersen. A FEVE encontrava-se preservada (56%), enquanto o VD apresentava disfunção sistólica (30%), associada à dilatação biatrial, IM funcional e discreto derrame pericárdico, sem evidência de realce tardio ou trombos.

A paciente foi submetida à avaliação neurológica, que evidenciou síndrome motora deficitária com acometimento dos quatro membros, atrofia muscular e suspeita de doença neuromuscular de provável herança ligada ao cromossomo X, sendo considerada a hipótese diagnóstica de distrofia muscular de Emery-Dreifuss (DMED). Como parte da investigação etiológica,

foi realizado cariótipo por bandeamento G, cujo resultado demonstrou padrão cromossômico feminino sem anormalidades.

Aos 25 anos, foi submetida ao implante de marcapasso bicameral em decorrência de bloqueio AV total. Na avaliação ambulatorial mais recente, relatava palpitações ocasionais, negando dor torácica, dispnéia e edema periférico. Referia boa adesão ao tratamento medicamentoso (composto por enalapril, carvedilol, dapagliflozina, furosemida e espironolactona) além de anticoagulação com rivaroxabana e restrição hídrica.

Discussão

A hipertrabeculação ventricular é classicamente descrita com predomínio do acometimento do VE, enquanto a forma biventricular é menos frequente e, em geral, está associada a

Relato de Caso

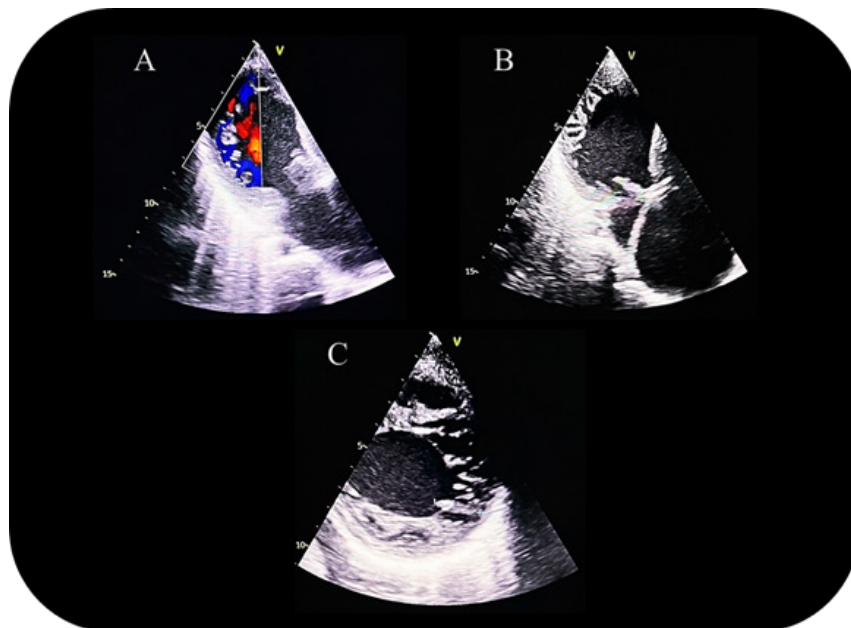


Figura 2 – Ecocardiografia transtorácica demonstrando hipertrabeculação da parede livre do VD. A) Vista apical com Doppler colorido. B) Vista apical bidimensional evidenciando trabeculações proeminentes. C) Vista paraesternal em eixo curto demonstrando hipertrabeculação da parede livre do VD. VD: ventrículo direito.

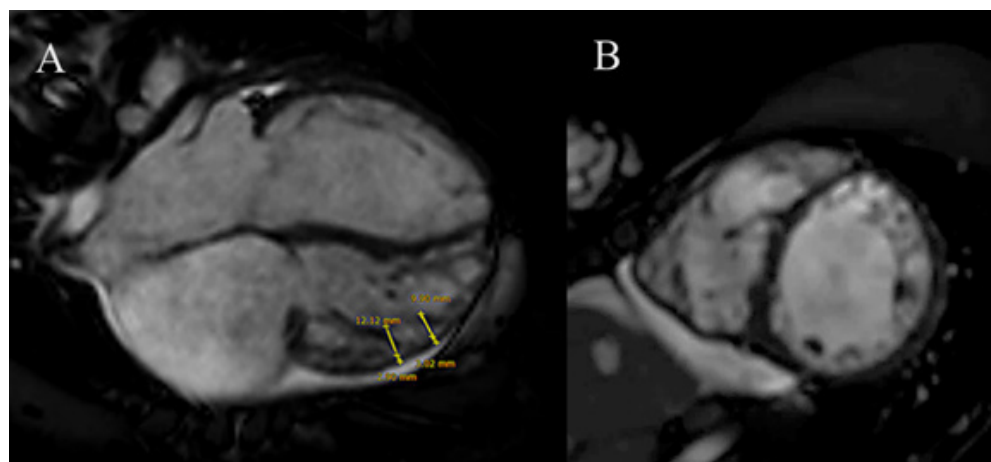


Figura 3 – RMC evidenciando hipertrabeculação ventricular. A) Plano de quatro câmaras demonstrando relação entre miocárdio não compactado e compactado de 4,17, superior ao ponto de corte de 2,3 estabelecido pelo critério de Petersen. B) Plano de eixo curto evidenciando trabeculação miocárdica proeminente do VE.

maior complexidade clínica e maior incidência de desfechos adversos. A presença de dilatação das cavidades cardíacas, IVF e sinais de disfunção do VD no presente caso reforça a heterogeneidade fenotípica da doença e a possibilidade de evolução clínica mais grave quando há envolvimento de ambos os ventrículos.^{5,6}

A dilatação das câmaras cardíacas na hipertrabeculação ventricular pode resultar em IVF, particularmente das IM e IT, como observado nesta paciente. Esse mecanismo decorre da dilatação do anel valvar e da alteração da geometria ventricular, contribuindo para o agravamento dos sintomas de IC e para o aumento do risco de episódios de descompensação clínica.⁶

Pacientes com hipertrabeculação ventricular apresentam prevalência elevada de arritmias e distúrbios da condução cardíaca, incluindo FA e bloqueios AVs avançados. A necessidade de implante de marcapasso em idade jovem, associada à FA permanente, evidencia o potencial arritmogênico da doença e o impacto do remodelamento miocárdico sobre o sistema de condução cardíaco.^{7,8}

As recomendações do American College of Medical Genetics and Genomics indicam a realização de avaliação genética em pacientes com cardiomiopatias, especialmente na presença de início precoce da doença, fenótipo arritmico ou associação com doenças neuromusculares.⁹ A hipertrabeculação ventricular pode estar associada a distrofias musculares, distrofia miotônica, DMED e miopatias mitocondriais. No presente caso, a paciente permanece em investigação etiológica da doença neuromuscular, apresentando cariótipo sem alterações cromossômicas detectáveis até o momento.¹⁰

A hipertrabeculação biventricular representa uma apresentação rara da doença. Relatos prévios descrevem adultos com IC e história familiar sugestiva de cardiomiopatia, casos cujo diagnóstico foi estabelecido apenas após a realização de RMC e pacientes jovens com manifestações arritmicas graves ou apresentações clínicas inicialmente não cardíacas.¹¹⁻¹³ Esses achados evidenciam a ampla variabilidade fenotípica da forma biventricular, seu expressivo potencial arritmogênico e a importância dos métodos avançados de imagem para a confirmação diagnóstica.

Conclusão

O presente caso evidencia a complexidade diagnóstica da hipertrabeculação biventricular e sua associação com manifestações neuromusculares, ressaltando a importância de uma investigação etiológica abrangente e de uma abordagem multidisciplinar. O reconhecimento precoce da doença e o acompanhamento em centros especializados são fundamentais para a otimização do tratamento, a monitorização de complicações e o aprimoramento da compreensão do espectro clínico dessa condição, especialmente em pacientes com doenças neuromusculares ainda em investigação.

Referências

1. Chin TK, Perloff JK, Williams RG, Jue K, Mohrmann R. Isolated Noncompaction of Left Ventricular Myocardium. A Study of Eight Cases. *Circulation*. 1990;82(2):507-13. doi: 10.1161/01.cir.82.2.507.
2. Rosa LV, Salemi VM, Alexandre LM, Mady C. Noncompaction Cardiomyopathy: A Current View. *Arq Bras Cardiol*. 2011;97(1):e13-9. doi: 10.1590/s0066-782x2011000900021.
3. Finsterer J, Stöllberger C, Towbin JA. Left Ventricular Noncompaction Cardiomyopathy: Cardiac, Neuromuscular, and Genetic Factors. *Nat Rev Cardiol*. 2017;14(4):224-37. doi: 10.1038/nrcardio.2016.207.
4. Petersen SE, Selvanayagam JB, Wiesmann F, Robson MD, Francis JM, Anderson RH, et al. Left Ventricular non-Compaction: Insights from Cardiovascular Magnetic Resonance Imaging. *J Am Coll Cardiol*. 2005;46(1):101-5. doi: 10.1016/j.jacc.2005.03.045.
5. Oechslin EN, Jost CHA, Rojas JR, Kaufmann PA, Jenni R. Long-Term Follow-Up of 34 Adults with Isolated Left Ventricular Noncompaction: A Distinct Cardiomyopathy with Poor Prognosis. *J Am Coll Cardiol*. 2000;36(2):493-500. doi: 10.1016/s0735-1097(00)00755-5.
6. Arbustini E, Favalli V, Narula N, Serio A, Grasso M. Left Ventricular Noncompaction: A Distinct Genetic Cardiomyopathy? *J Am Coll Cardiol*. 2016;68(9):949-66. doi: 10.1016/j.jacc.2016.05.096.
7. Stöllberger C, Finsterer J, Blazek G. Left Ventricular Hypertrabeculation/Noncompaction and Association with Additional Cardiac Abnormalities and Neuromuscular Disorders. *Am J Cardiol*. 2002;90(8):899-902. doi: 10.1016/s0002-9149(02)02723-6.
8. Maron BJ, Towbin JA, Thiene G, Antzelevitch C, Corrado D, Arnett D, et al. Contemporary Definitions and Classification of the Cardiomyopathies: An American Heart Association Scientific Statement from the Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functional Genomics and Translational Biology Interdisciplinary Working Groups; and Council on Epidemiology

Contribuição dos Autores

Concepção e desenho da pesquisa: Gonçalo MO, Couceiro KN, Ferreira JMBB; obtenção de dados: Gomes AAS, Monteiro MM, Cavalcanti NB, Bezerra FA; análise e interpretação dos dados: Machado MA, Miranda DCC, Couceiro KN, Ferreira JMBB; redação do manuscrito: Gonçalo MO, Monteiro MM; revisão crítica do manuscrito quanto ao conteúdo intelectual importante: Couceiro KN, Ferreira JMBB.

Potencial Conflito de Interesse

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 estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética da Universidade do Estado do Amazonas, sob o número de protocolo 7.106.271. Todos os procedimentos envolvidos neste estudo estão de acordo com a Declaração de Helsinki de 1975, atualizada em 2013. O consentimento informado foi obtido de todos os participantes incluídos no estudo.

Uso de Inteligência Artificial

Os autores não utilizaram ferramentas de inteligência artificial no desenvolvimento deste trabalho.

Disponibilidade de Dados

Os conteúdos subjacentes ao texto da pesquisa estão contidos no manuscrito.

Relato de Caso

- and Prevention. *Circulation*. 2006;113(14):1807-16. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.106.174287.
9. Hershberger RE, Givertz MM, Ho CY, Judge DP, Kantor PF, McBride KL, et al. Correction: Genetic Evaluation of Cardiomyopathy: A Clinical Practice Resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med*. 2019;21(10):2406-9. doi: 10.1038/s41436-019-0521-2.
 10. Finsterer J, Stöllberger C, Blazek G. Neuromuscular Implications in Left Ventricular Hypertrabeculation/Noncompaction. *Int J Cardiol*. 2006;110(3):288-300. doi: 10.1016/j.ijcard.2005.10.028.
 11. Odiete O, Nagendra R, Lawson MA, Okafor H. Biventricular Noncompaction Cardiomyopathy in a Patient Presenting with New Onset Seizure: Case Report. *Case Rep Cardiol*. 2012;2012:924865. doi: 10.1155/2012/924865.
 12. Syed MP, Doshi A, Pandey D, Kate Y, Harizi R. A Rare Case of Biventricular Non-Compaction. *BMJ Case Rep*. 2020;13(5):e231154. doi: 10.1136/bcr-2019-231154.
 13. Angiras S, Boruah DK, Bharadwaj R, Phukan P, Sarma K. Biventricular Noncompaction Cardiomyopathy: Rare Case with MRI Diagnosis Insights. *Indian J Radiol Imaging*. 2025;36(1):124-7. doi: 10.1055/s-0045-1809624.



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