

Anomalia de Uhl: Relato de Caso e Diagnóstico Diferencial em Adulto

Uhl's Anomaly: Case Report and Differential Diagnosis in an Adult

Isaura Elaine Gonçalves Moreira Rocha,^{1,2} Paulo Henrique Benevides Siqueira,¹ Beatriz Gonçalves Rocha,³ Bruno Farias Oliveira,¹ George Elias Luna Martins,¹ Simone Cristina Soares Brandão²

Universidade Federal do Cariri,¹ Juazeiro do Norte, CE – Brasil

Universidade Federal de Pernambuco,² Recife, PE – Brasil

UNINASSAU, Faculdade de Medicina,³ Recife, PE – Brasil

Introdução

A anomalia de Uhl (AU) é um distúrbio exclusivo do ventrículo direito (VD) que se caracteriza pela ausência do miocárdio total ou parcial, de forma que a parede ventricular fica composta pela superposição de endocárdio e epicárdio, sem qualquer tecido gorduroso, processo inflamatório ou infiltrativo. A musculatura dos átrios, o septo interventricular e o ventrículo esquerdo (VE) não estão envolvidos no processo.^{1,2}

As manifestações clínicas são decorrentes da insuficiência ventricular direita (IVD). Formas com acometimento parcial podem ser pouco sintomáticas e permanecer por longos períodos sem diagnóstico, podendo ser confundidas com outras patologias mais frequentes que acometem o coração direito na vida adulta.^{3,4}

Apresentaremos um caso de uma paciente de meia-idade com AU, previamente não diagnosticada, com discussão de exames complementares e dos diagnósticos diferenciais com patologias que evoluem com dilatação de câmaras direitas e IVD.

Relato de caso

Paciente de 60 anos, do sexo feminino, sem comorbidades há 5 anos iniciou quadro progressivo de IVD, evoluindo com hipertensão arterial pulmonar idiopática. Na investigação inicial, em nosso serviço, realizou-se tomografia computadorizada (TC) que evidenciou discretas bronquiectasias em ambas as bases pulmonares e estruturas vasculares preservadas. O ecocardiograma mostrou acentuada dilatação de câmaras direitas, hipocinesia difusa e afilamento importante da parede do VD com poucas trabeculações, regurgitação tricúspide maciça e artéria pulmonar (AP) com dimensões normais. As câmaras esquerdas eram normais e a fração de ejeção

do VE (FEVE) estava preservada (vídeos 1, 2 e 3). As artérias coronárias não exibiam lesões obstrutivas significativas no cateterismo cardíaco e o teste de vasorreatividade pulmonar com óxido nítrico evidenciou pressão normal em AP, com pressões equalizadas em câmaras direitas. Os achados foram complementados com ressonância magnética cardíaca (RMC), que mostrou aumento acentuado do átrio direito (volume de 121 ml/m², valor de referência: 27ml/m²), VD dilatado e hipocontrátil — volume diastólico final (VDF): 118ml/m²; volume sistólico final (VSF): 90ml/m²; e fração de ejeção (FE): 24% —, com afilamento de toda a parede livre, sugerindo ausência de miocárdio, com redução em sua trabeculação. Não foi observada impregnação miocárdica pelo contraste na sequência de realce tardio, compatível com ausência de fibrose miocárdica. As câmaras esquerdas estavam normais, bem como os diâmetros da AP (Figura 1 e 2).

A paciente evoluiu com sinais avançados de IVD, ascite progressiva e refratária, além de síncope por distúrbios avançados da condução átrio ventricular, com pausas de até 5,8 segundos em Holter de 24 horas, e com implante de marcapasso (Figura 3). Porém, o quadro foi evolutivo e refratário, e a paciente foi encaminhada para cuidados paliativos, com desfecho fatal em poucos meses.

Discussão

A AU está classificada como uma cardiopatia congênita e foi descrita em 1952 pelo patologista Henry Stephen M Uhl.^{5,6} Considerada uma doença rara, com maior ocorrência na faixa etária pediátrica, tem fascinado cardiologistas em todo o mundo devido ao seu grande valor instrutivo em relação a outras condições cardíacas. Nos últimos anos, passou a ser mais relatada além da faixa etária pediátrica, mas, até 2021, apenas 15 casos tinham sido descritos em pacientes adultos.⁷⁻¹³

A compreensão da desadaptação do VD em insultos de qualquer etiologia baseia-se no conceito da importância hemodinâmica da crista supraventricular. Enquanto essa estrutura muscular permanecer intacta, a sístole do VD e a função da valva tricúspide permanecerão preservadas, mesmo quando as demais paredes estiverem lesionadas por algum processo. Dessa forma, uma possível explicação para a AU permanecer por longos períodos da vida de forma silenciosa, como no caso descrito, seria um acometimento seletivo da musculatura, em que a crista supraventricular permaneceu funcionando, garantindo a manutenção do débito cardíaco direito.^{8,9}

Hipóteses fisiopatológicas para a AU são derivadas de estudos de casos individuais. Substrato genético como fator

Palavras-chave

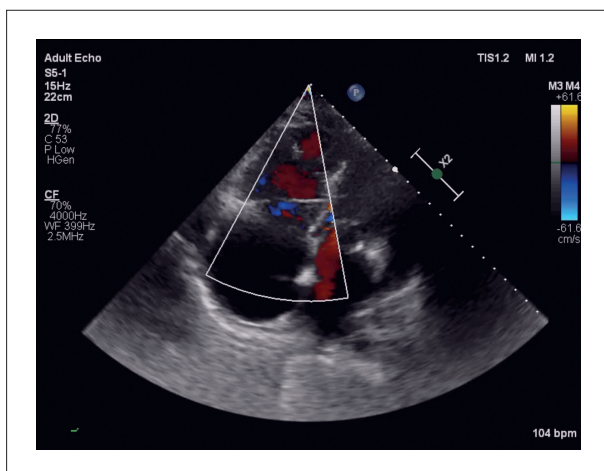
Anormalidades Cardiovasculares; Ventrículos do Coração; Diagnóstico Diferencial

Correspondência: Isaura Elaine Gonçalves Moreira Rocha •
Universidade Federal do Cariri. Rua Tenente Raimundo Rocha, 1635.
CEP: 63048-080. Juazeiro do Norte, CE – Brasil
E-mail: elaine.goncalves@ufca.edu.br

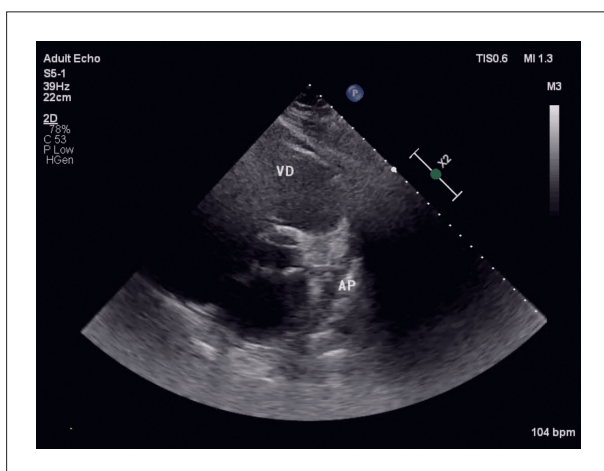
Artigo recebido em 14/04/2023; revisado em 09/08/2023;
aceito em 22/08/2023

Editor responsável pela revisão: Tiago Senra

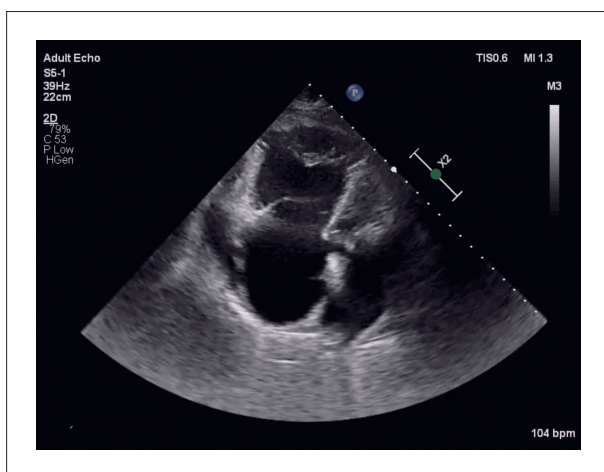
DOI: <https://doi.org/10.36660/abcimg.20230039>



Video 1 – Link em: http://abcimaging.org/supplementary-material/2023/3603/2023-0039_RC_video1_quatro_camaras.mp4



Video 2 – Link em: http://abcimaging.org/supplementary-material/2023/3603/2023-0039_RC_video2_eixo_curto.mp4



Video 3 – Link em: http://abcimaging.org/supplementary-material/2023/3603/2023-0039_RC_video3_quatro_camaras.mp4

determinante do processo é corroborado pela ocorrência em padrões familiares, inclusive entre gêmeos.⁵ Defeitos nos estágios iniciais da embriogênese, com falha no desenvolvimento da prega cardiogênica direita por um processo não identificado, podem levar à ausência congênita de miocárdio restrito ao VD.⁴ Processos apoptóticos seletivos e descontrolados após o miocárdio ter sido formado são corroborados por descrições de ecocardiogramas fetais seriados, em que são flagrados afinamentos progressivos da parede anterior do VD, via de entrada e ápex, e perda de trabeculações em vida fetal,^{9,10,11} embora estudos de microscopia eletrônica e RMC não tenham documentado nenhum grau de degeneração fibrótica do miocárdio posteriormente.¹²

O diagnóstico deve ser feito a partir do quadro clínico, associado aos métodos de imagem. Na vida adulta, tipicamente observa-se IVD refratária ao tratamento, cirrose hepática com hipertensão portal, sarcopenia, aneurismas de VD, arritmias e fenômenos tromboembólicos. Cianose pode ser observada, caso exista shunt direito esquerdo através de forame oval patente.^{3,11,13,14} Os exames complementares basais incluem eletrocardiograma e raio-X de tórax. O ECG evidencia alterações inespecíficas e variadas, podendo ser encontrados complexos QRS com baixa voltagem, distúrbios de condução intraventricular, geralmente com bloqueio de ramo direito, despolarização ventricular fragmentada, correspondente à condução muito lenta no VD, bloqueios na condução atrioventricular, e taquicardias ventriculares e supraventriculares paroxísticas, além de fibrilação atrial como um achado muito frequente. O RX de tórax costuma evidenciar a cardiomegalia por dilatação das câmaras direitas e dilatação de veias cavas.^{15,16}

O Holter de 24 horas e o teste cardiopulmonar podem fazer parte da avaliação de acordo com o quadro apresentado. Não há relatos da utilização da medicina nuclear na AU, porém o método poderia ter utilidade no entendimento do mecanismo fisiopatológico da destruição do miocárdio ventricular direito, por meio da pesquisa de inflamação, apoptose, necrose, atividade simpática cardíaca e até mesmo de ativação de fibroblastos. Dessa forma, vários mecanismos de destruição muscular podem ser estudados de forma precoce e não invasiva pela imagem molecular.^{17,18}

O ecocardiograma costuma dar o diagnóstico e descartar outras possibilidades. Caracteristicamente, as cavidades esquerdas são de tamanho normal, com espessura de paredes e FEVE preservadas. O átrio direito costuma estar acentuadamente dilatado, o VD exhibe grande dilatação e hipocinesia sistólica global, podendo haver deslocamento posterior do septo interventricular na diástole, indicando sobrecarga de volume do VD. A parede do VD é marcadamente fina na circunferência, com esparsas trabeculações apicais rudimentares. O anel tricúspide é muito dilatado, com inserção normal, e os folhetos podem apresentar leve displasia, com movimentação restrita e com completa ausência de coaptação, o que ocasiona regurgitação torrencial e, em fases mais avançadas, equalização de pressões entre o átrio direito e o VD. Pode ser observada formação de trombos e fluxo lento no interior das cavidades direitas, além de dilatação e ingurgitamento da veia cava inferior e das

Relato de Caso

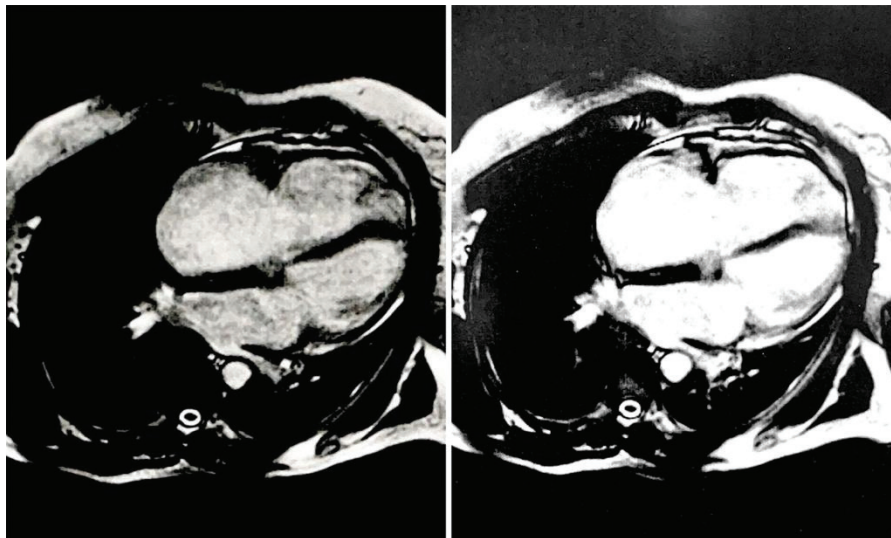


Figura 1 – Cine-RMC 1A e 1B. Imagem horizontal em eixo longo, quatro câmaras, demonstrando ausência de miocárdio em VD. Nota-se septo interventricular retificado e cavidade ventricular esquerda rechaçada. 1B, imagens adquiridas tardiamente após administração do gadolínio, sem a presença de impregnação de contraste (ausência de realce tardio).

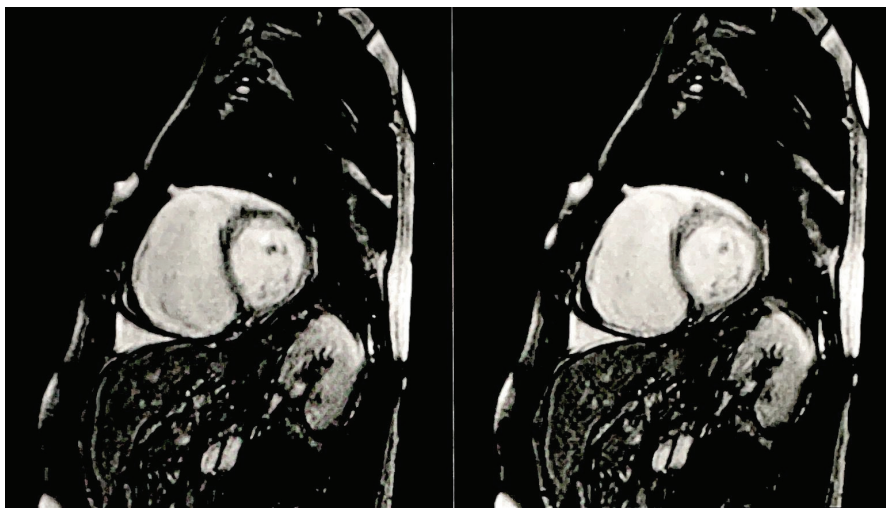


Figura 2 – Cine – RMC corte no eixo sagital ponderado em T1 pós-contraste, com aumento difuso de VD e afilamento de toda parede livre por ausência de miocárdio e redução de trabeculações.

veias supra-hepáticas, podendo haver fluxo sistólico reverso observado ao Doppler.^{11,13,15}

A RMC, dada a sua alta resolução espacial e temporal, além da natureza tridimensional, apresenta excelente acurácia e reprodutibilidade, sendo especialmente útil no acompanhamento longitudinal dos pacientes. O exame demonstra a típica dilatação do VD, com paredes extremamente finas por ausência parcial ou completa do miocárdio, achado descrito em espécimes anatómicos como aspecto de “pergaminho”. Há escassez de trabeculações

apicais e a função contrátil encontra-se muito comprometida. A técnica de realce tardio tipicamente não evidencia impregnação miocárdica por contraste, indicando ausência de fibrose, e não há infiltrações gordurosas.^{13,16,12} Os achados de dilatação do átrio direito, inserção normal da válvula tricúspide, desvio para a esquerda do septo interventricular e um VE normal são também vistos, de forma similar ao observado no ecocardiograma.

As formas menos extensas da doença, com acometimentos parciais da cavidade ventricular direita, possibilitam uma longa

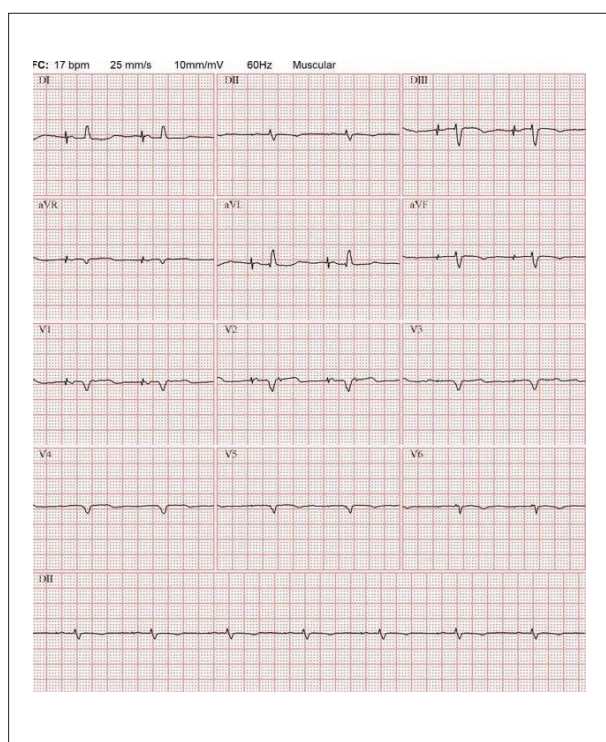


Figura 3 – Eletrocardiograma: ritmo comandado por marcapasso, com baixa voltagem difusa dos complexos QRS e ausência de ondas R nas derivações precordiais.

fase assintomática, com alta tolerabilidade dos sintomas por décadas e diagnóstico tardio,^{10,15,18} com eventual indicação de tratamentos inadequados pela confusão com patologias que acometem o coração direito na vida adulta de forma mais frequente. A AU pode também ser encontrada associada a outras malformações cardíacas, como displasias e agenesia das valvas tricúspide e pulmonar.¹⁹

O diagnóstico diferencial é feito com condições patológicas que cursam com dilatação das cavidades cardíacas direitas.^{8,9,20} A hipertensão arterial pulmonar idiopática com IVD pode levar à confusão diagnóstica, pela frequência relativamente elevada da doença na população adulta. A cardiomiopatia arritmogênica do VD, doença hereditária rara do músculo cardíaco que causa morte súbita por eventos arrítmicos decorrente de substituição fibrogordurosa do miocárdio do VD e dilatação, apresenta-se como um diagnóstico diferencial importante, inclusive do ponto de vista da patogênese.^{3,20} A anomalia de Ebstein, uma malformação congênita da valva tricúspide por falha na delaminação da cúspide septal, evolui também com miopatia do VD e arritmias.²¹ Todas essas condições têm ocorrência bem mais frequente do que a AU e devem ser colocadas como diagnóstico diferencial tanto na infância como na vida adulta, sendo de interesse a diferenciação, do ponto de vista morfológico, dessas formas de acometimento grave e potencialmente letal ao coração direito.

A Figura 4 mostra de forma esquemática as principais características anatômicas encontradas nas quatro entidades que podem estabelecer as diferenças entre elas.

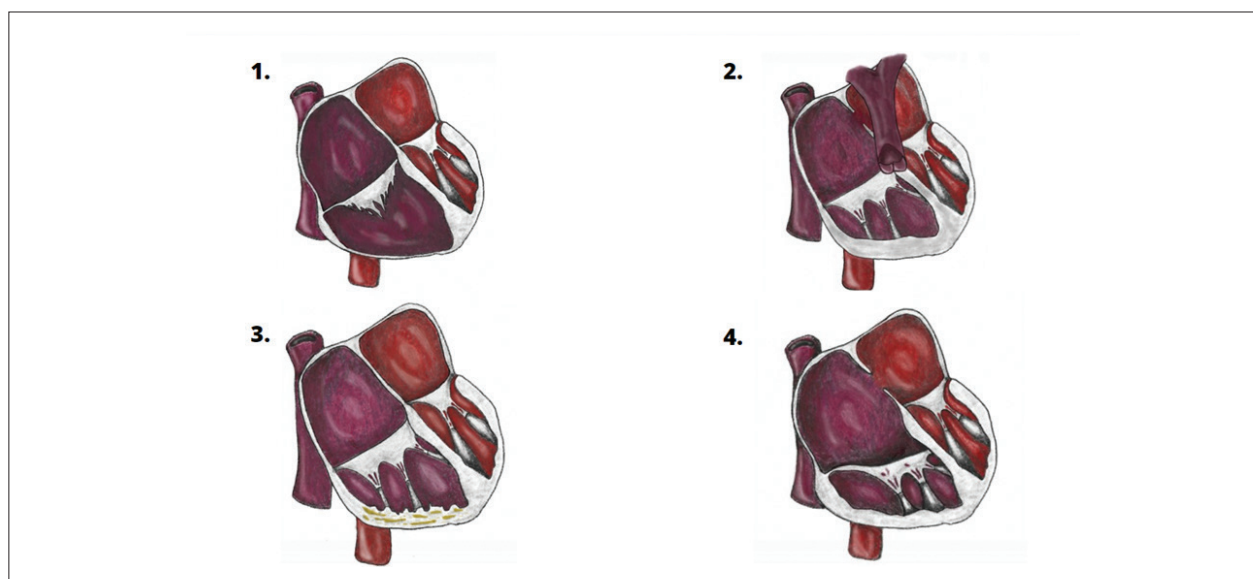


Figura 4 – Desenho esquemático ilustrando as principais características anatômicas encontradas nas câmaras cardíacas direitas na AU, hipertensão arterial pulmonar, cardiomiopatia arritmogênica do VD e anomalia de Ebstein

4.1. AU: Acentuado aumento das câmaras direitas, parede do VD fina, por ausência do miocárdio e poucas trabeculações, valva tricúspide com inserção normal no plano do anel valvar.

4.2. Hipertensão arterial pulmonar com IVD: aumento das câmaras direitas, VD com espessura normal, trabeculações preservadas, valva tricúspide morfológicamente normal, septos interatrial e interventricular com abaulamentos para as cavidades esquerdas, dilatação de AP e da veia cava inferior.

4.3. Cardiomiopatia arritmogênica de VD: aumento das câmaras direitas, hipertrabeculação em região apical e infiltração gordurosa na musculatura e valva tricúspide normal.

4.4. Anomalia de Ebstein: grave dilatação de câmaras direitas por “atrialização” do VD, falha na delaminação do folheto septal da valva tricúspide, com descida apical do seu orifício, fenestrações anormais do folheto anterior em “vela de barco” e dilatação da junção atrioventricular direita.

Conclusão

O avanço nos métodos complementares de imagem com o reconhecimento dessa rara anomalia cardíaca tem possibilitado o diagnóstico em pacientes adultos. O relato de mais esse caso vai ajudar na disseminação do conhecimento para profissionais envolvidos no diagnóstico e cuidados a esses pacientes, incluindo radiologistas, ultrassonografistas, neonatologistas, pneumologistas, cardiologistas e cirurgiões cardíacos. O reconhecimento, sobretudo em estágios precoces de formas assintomáticas, poderá possibilitar um manejo mais adequado e evitar erros de conduta. A triagem de familiares de primeiro grau possibilita a identificação de portadores assintomáticos e acompanhamento preventivo.

O diagnóstico diferencial com as causas mais comuns de dilatação das câmaras cardíacas direitas é essencial para evitar erros de conduta, prevenir morte súbita, indicar tratamento cirúrgico quando possível, indicar transplante cardíaco, realizar aconselhamento pré-natal e oferecer cuidados paliativos.

Contribuição dos Autores

Concepção e desenho da pesquisa: Rocha IEGM; obtenção de dados, redação do manuscrito: Rocha IEGM, Siqueira PHB, Rocha BG, Oliveira BF, Martins GEL; análise

e interpretação dos dados: Rocha IEGM, Siqueira PHB, Brandão SCS, Rocha BG, Oliveira BF, Martins GEL; revisão crítica do manuscrito quanto ao conteúdo intelectual importante: Brandão SCS.

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 Regional do Cariri (URCA) sob o número de protocolo 65814522.5.0000.5055. Todos os procedimentos envolvidos nesse 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.

Referências

1. van der Palen RL, van der Wal AC, Robles de Medina PG, Blom NA, Clur SA. Uhl's Anomaly: Clinical Spectrum and Pathophysiology. *Int J Cardiol*. 2016;209:118-21. doi: 10.1016/j.ijcard.2016.02.048.
2. Kumar P, Chaturvedi H, Khatri P, Khatri S. Uhl's Anomaly: Rare but Does Exist. *Asian Cardiovasc Thorac Ann*. 2018;26(7):563-5. doi: 10.1177/0218492316674859.
3. Gerlis LM, Schmidt-Ott SC, Ho SY, Anderson RH. Dysplastic Conditions of the Right Ventricular Myocardium: Uhl's Anomaly vs Arrhythmogenic Right Ventricular Dysplasia. *Br Heart J*. 1993;69(2):142-50. doi: 10.1136/hrt.69.2.142.
4. Karadas U, Bakiler AR, Eliagik K, Çavuşoglu D, Ülger Z. Uhl's Anomaly: A Rare Cause of Cardiomegaly. *Paediatrics Today*. 2014;10(2):154-8. doi: 10.5457/p2005-114.101.
5. Uhl HS. A Previously Undescribed Congenital Malformation of the Heart: Almost Total Absence of the Myocardium of the Right Ventricle. *Bull Johns Hopkins Hosp*. 1952;91(3):197-209.
6. Uhl HS. Uhl's Anomaly Revisited. *Circulation*. 1996;93(8):1483-4. doi: 10.1161/01.cir.93.8.1483.
7. Diggelmann U, Baur HR. Familial Uhl's Anomaly in the Adult. *Am J Cardiol*. 1984;53(9):1402-3. doi: 10.1016/0002-9149(84)90102-4.
8. James TN. Anatomy of the Crista Supraventricularis: Its Importance for Understanding Right Ventricular Function, Right Ventricular Infarction and Related Conditions. *J Am Coll Cardiol*. 1985;6(5):1083-95. doi: 10.1016/s0735-1097(85)80313-2.
9. Sanz J, Sánchez-Quintana D, Bossone E, Bogaard HJ, Naeije R. Anatomy, Function, and Dysfunction of the Right Ventricle: JACC State-of-the-Art Review. *J Am Coll Cardiol*. 2019;73(12):1463-82. doi: 10.1016/j.jacc.2018.12.076.
10. Dixon DB, Mackey-Bojack SM, Sivanandam S. Uhl's Anomaly: Perspective of Fetal Echocardiography and Histopathological Correlation. *Cardiol Young*. 2017;27(2):388-90. doi: 10.1017/S1047951116001232.
11. Mihos CG, Larrauri-Reyes M, Yucel E, Santana O. Clinical Presentation and Echocardiographic Characteristics of Uhl's Anomaly. *Echocardiography*. 2017;34(2):299-302. doi: 10.1111/echo.13430.
12. Greer ML, MacDonald C, Adatia I. MRI of Uhl's Anomaly. *Circulation*. 2000;101(24):E230-2. doi: 10.1161/01.cir.101.24.e230.
13. Caruso S, Cannataci C, Romano G. Case 288: Uhl Anomaly. *Radiology*. 2021;299(1):237-41. doi: 10.1148/radiol.2021192475.
14. Ikari NM, Azeka E, Aiello VD, Atik E, Barbero-Marcial M, Ebaid M. Uhl's Anomaly. Differential Diagnosis and Indication for Cardiac Transplantation in an Infant. *Arq Bras Cardiol*. 2001;77(1):69-76. doi: 10.1590/s0066-782x2001000700008.
15. James TN, Nichols MM, Sapire DW, DiPatre PL, Lopez SM. Complete Heart Block and Fatal Right Ventricular Failure in an Infant. *Circulation*. 1996;93(8):1588-600. doi: 10.1161/01.cir.93.8.1588.
16. Otmani A, Leborgne L, Renard C, Bakkour H, Quenum S, Tribouilloy C, et al. Images in Cardiovascular Medicine. Electrocardiogram, Echocardiography, and Magnetic Resonance Imaging Characteristics in Uhl's Disease. *Circulation*. 2007;115(2):e11-2. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.106.630061.
17. Wang L, Wang Y, Wang J, Xiao M, Xi XY, Chen BX, et al. Myocardial Activity at 18F-FAPI PET/CT and Risk for Sudden Cardiac Death in Hypertrophic Cardiomyopathy. *Radiology*. 2023;306(2):e221052. doi: 10.1148/radiol.221052.

18. Martineau P, Grégoire J, Harel F, Pelletier-Galarneau M. Assessing Cardiovascular Infection and Inflammation with FDG-PET. *Am J Nucl Med Mol Imaging*. 2021 Feb 15;11(1):46-58.
19. Kim T, Ko H, Byun JH, Lee HD, Kim H, Choi K, et al. A Case of Prenatally Diagnosed Uhl's Anomaly with Absent Pulmonary Valve Leaflets and Dysplastic Tricuspid Valve. *Children (Basel)*. 2021;8(3):190. doi: 10.3390/children8030190.
20. Basso C, Corrado D, Marcus FI, Nava A, Thiene G. Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy. *Lancet*. 2009;373(9671):1289-300. doi: 10.1016/S0140-6736(09)60256-7.
21. Holst KA, Connolly HM, Dearani JA. Ebstein's Anomaly. *Methodist Debaquey Cardiovasc J*. 2019;15(2):138-44. doi: 10.14797/mdcj-15-2-138.



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