

# Forma Hepática Não Progressiva da Doença de Andersen como Mímica da Cardiomiopatia Hipertrófica

*Non-Progressive Hepatic Form of Andersen Disease as a Mimic of Hypertrophic Cardiomyopathy*

Fabio Mastrocola,<sup>1</sup>William Santos de Oliveira,<sup>1</sup><sup>ID</sup> Adalberto Atsushi Porto,<sup>1</sup> Roberto Moreno Mendonça,<sup>1</sup> Nestor Rodrigues de Oliveira Neto<sup>1</sup>

Hospital Universitário Onofre Lopes - Universidade Federal do Rio Grande do Norte,<sup>1</sup> Natal, RN - Brasil

Um homem de 18 anos foi atendido em nosso ambulatório com uma história de três meses de dispneia progressiva e tosse improdutiva. Os sintomas estavam presentes mesmo em repouso, e a atividade física apresentava limitação severa. O diagnóstico era de glicogenose tipo IV, e tinha sido obtido desde os três anos de idade, quando desenvolveu hepatomegalia e disfunção hepática leve. Naquele momento, o exame histopatológico mostrou fibrose de grau dois, juntamente com numerosos depósitos intracitoplasmáticos positivos para ácido periódico de Schiff (PAS) resistentes à diastase. A partir de então, sua função hepática permaneceu estável, e ele persistiu assintomático.

Seus exames de avaliação laboratorial de rotina estavam normais; no entanto, o eletrocardiograma (ECG) basal (Figura 1) mostrou sinais de hipertrofia ventricular esquerda. Ele foi submetido a ressonância magnética cardiovascular (RMC), que apresentou hipertrofia assimétrica com predomínio no septo interventricular (Figura 2), assim como realce tardio em um padrão irregular e multifocal (Figura 3). Iniciou-se, então, terapia médica para insuficiência cardíaca. O paciente agora está assintomático e mantém acompanhamento regular em nosso ambulatório.

Pessoas com glicogenose tipo IV em sua forma clássica apresentam doença hepática grave, com rápida progressão para cirrose durante a infância.<sup>1</sup> No entanto, um pequeno grupo de indivíduos afetados pode apresentar disfunção hepática mais leve, que não avança para doença hepática terminal.<sup>1,2</sup> Nosso paciente teve o diagnóstico de glicogenose tipo IV aos três anos de idade, mas não desenvolveu cirrose a partir de então.

Embora se saiba que algumas doenças de armazenamento de glicogênio imitam a cardiomiopatia hipertrófica (p. ex., doença de Danon e síndrome do PRKAG2),<sup>3</sup> esse padrão de envolvimento cardíaco foi relatado apenas duas vezes<sup>2,4</sup> em

casos de glicogenose tipo IV. Ambos os pacientes cursaram com hipertrofia miocárdica assintomática, revelada por ecocardiograma. No entanto, a RMC não havia sido realizada para melhor caracterizar o envolvimento cardíaco.

Os achados de nosso paciente são condizentes com a descrição clássica de cardiomiopatia hipertrófica,<sup>3,4</sup> cuja maioria dos casos é caracterizada por envolvimento cardíaco assimétrico, e septo interventricular comumente afetado. No entanto, algumas pessoas podem apresentar predomínio de hipertrofia em outras áreas do coração, ou mesmo padrão simétrico. Realce tardio é observado em mais de 50% dos casos de cardiomiopatia hipertrófica e geralmente exibe um padrão mesocárdico multifocal.<sup>3,5</sup> Outros tipos de cardiomiopatias não isquêmicas, por outro lado, em geral não apresentam realce tardio até os estágios finais da doença.<sup>3</sup>

O padrão de acometimento nas doenças de armazenamento capazes de mimetizar cardiomiopatia hipertrófica é variável, mas em geral cursa com hipertrofia ventricular esquerda maciça. Enquanto a hipertrofia concêntrica é a apresentação mais comum da doença de Fabry e da doença de Danon, o nosso caso ocorreu com envolvimento septal predominante. Esse padrão é comumente causado pela doença de Pompe e pela síndrome do PRKAG2, às vezes com obstrução da via de saída.<sup>3,5</sup> Nesses casos, o realce tardio em mesocárdio é um achado precoce que pode estar restrito às paredes inferolaterais; assim, à medida que a doença progride, é mais provável haver um padrão difuso.<sup>3</sup>

## Contribuição dos Autores

Concepção e desenho da pesquisa: Mastrocola F; Obtenção de dados: Mastrocola F, Porto AA, Mendonça RM, Oliveira Neto NR; Análise e interpretação dos dados e Revisão crítica do manuscrito quanto ao conteúdo intelectual importante: Mastrocola F, Mendonça RM, Oliveira Neto NR; Redação do manuscrito: Oliveira WS.

## 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.

## Palavras-chave

Glicogênio Tipo IV; Fibrose; Cardiomiopatia Hipertrófica; Insuficiência Cardíaca; Síndrome PRKAG2; Espectroscopia de Ressonância Magnética /métodos; Prognóstico.

### Correspondência: William Santos de Oliveira •

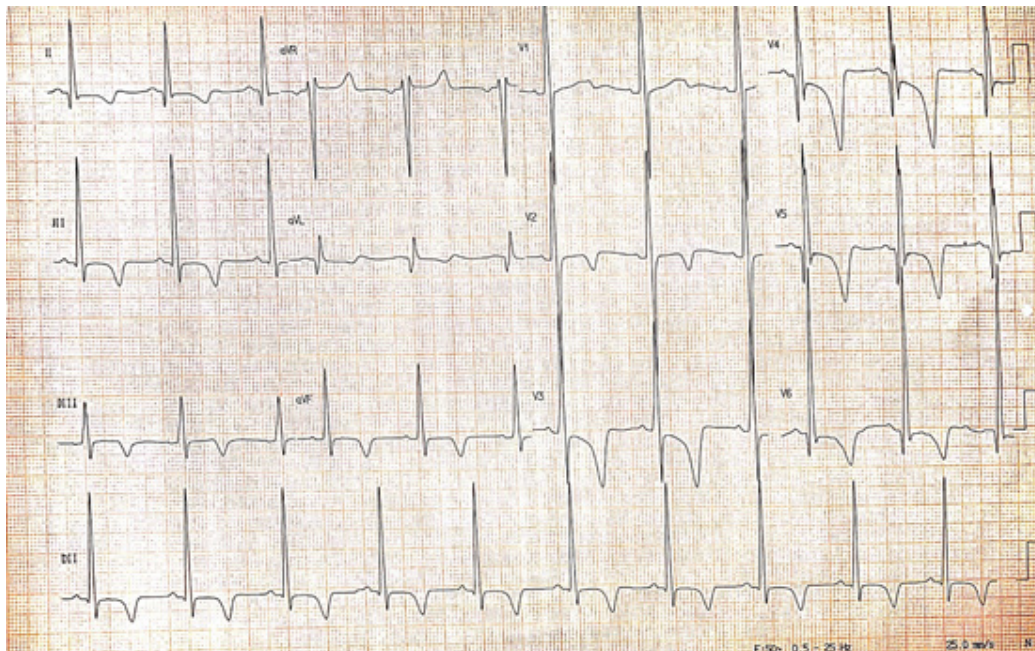
Hospital Universitário Onofre Lopes - Av. Nilo Peçanha, 620. CEP 59012-300, Petrópolis, Natal, RN - Brasil

E-mail: william.santos0197@gmail.com

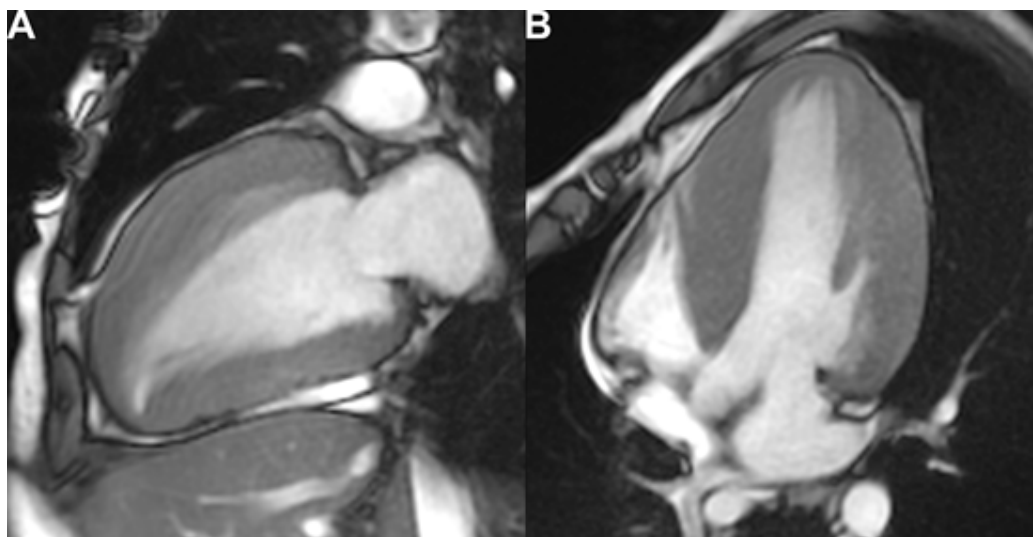
Artigo recebido em 22/12/2019, revisado em 19/03/2020, aceito em 15/04/2020

DOI: <https://doi.org/10.36660/abc.20200218>

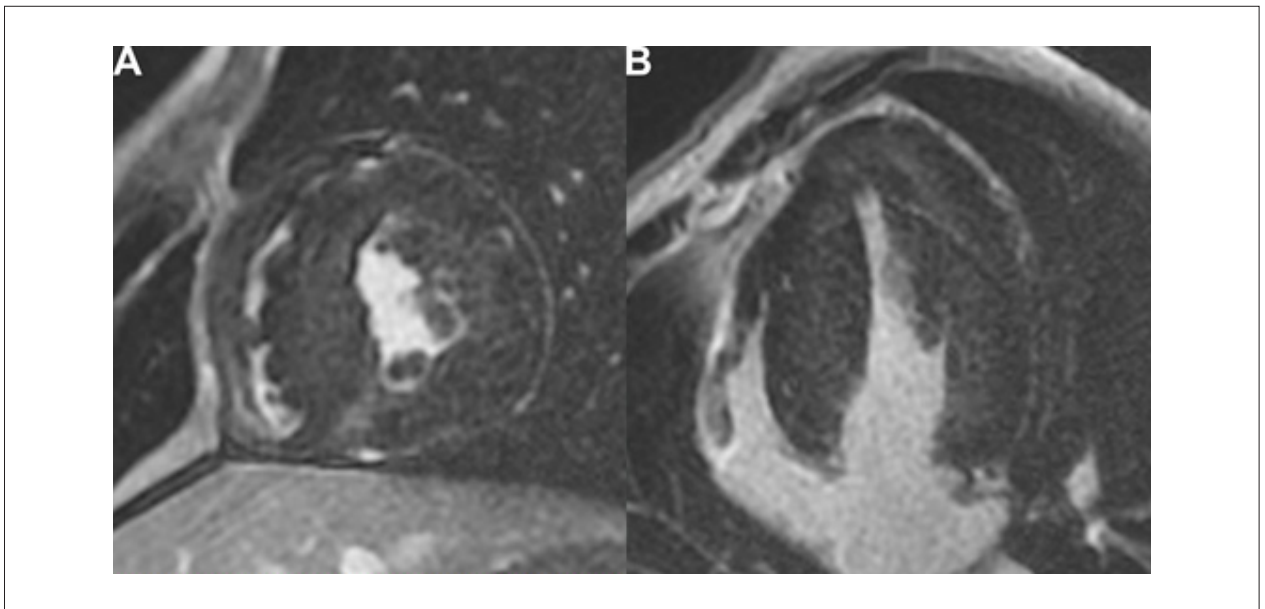
## Imagem



**Figura 1** – O eletrocardiograma (ECG) basal apresenta ritmo sinusal com frequência respiratória (FR) de 62 bpm. Há sinais de hipertrofia ventricular esquerda com inversões profundas e assimétricas da onda T. Também há ondas Q profundas e estreitas em V4-V6, I e aVL, assim como rotação anti-horária do eixo do QRS. Esses sinais são provavelmente causados por um vetor proeminente gerado pela despolarização septal.



**Figura 2** – Sequências de ressonância magnética cardíaca (RMC) em cine-B-TFE. O septo basal é a área com mais acentuada hipertrofia, apesar de haver envolvimento difuso de todo o ventrículo. A) Corte do eixo longo horizontal. B) Corte do eixo longo vertical.



**Figura 3** – Sequências de ressonância magnética cardíaca com realce tardio. Há um padrão de realce multifocal, mal delimitado e mesocárdico, em distribuição não coronária, mais proeminente em áreas do ventrículo esquerdo (VE), com hipertrofia mais pronunciada. A) Corte do eixo curto. B) Corte de quatro câmaras.

## Referências

1. Ellingwood SS, Cheng A. Biochemical and clinical aspects of glycogen storage diseases. *J Endocrinol.* 2018; 238(3):R131-R141.
2. Szymańska E, Szymańska S, Truskowska G, Ciara E, Pronicki M. Variable clinical presentation of glycogen storage disease type IV: from severe hepatosplenomegaly to cardiac insufficiency. Some discrepancies in genetic and biochemical abnormalities. *Arch Med Sci.* 2018; 14(1):237-47.
3. Ruiz-Guerrero L, Barriaes-Villa R. Storage diseases with hypertrophic cardiomyopathy phenotype. *Glob Cardiol Sci Pract.* 2018; 2018:28.
4. Aksu T, Colak A, Tufekcioglu O. Cardiac involvement in glycogen storage disease type IV: two cases and the two ends of a spectrum. *Case Rep Med.* 2012; 2012:764286.
5. Oliveira DC, Assunção FB, Santos AA, Nacif M. Cardiac magnetic resonance and computed tomography in hypertrophic cardiomyopathy: an update. *Arq Bras Cardiol.* 2016; 107(2):163-72.

