

# Nistagmo congênito, deficiência, disfunção visual e não compactação sugerem doença hereditária

Congenital nystagmus, disability, visual impairment, and noncompaction suggest hereditary disease

Josef Finsterer<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Departamento de Neurologia, Krankenanstalt Rudolfstiftung, Messerli Institute, Viena, Áustria.

DOI: [10.31744/einstein\\_journal/2019CE5251](https://doi.org/10.31744/einstein_journal/2019CE5251)

Em relação ao artigo de autoria de Maia et al.,<sup>(1)</sup> faço os comentários a seguir. Considerando que a não compactação do ventrículo esquerdo (NCVE) é frequentemente associada com doença genética,<sup>(2)</sup> membros da família de primeiro grau devem ser examinados para NCVE, disfunção visual e nistagmo. A deficiência e a disfunção visual devem ser específicas, e os resultados do exame de imagem por ressonância magnética cerebral devem ser apresentados.

A NCVE não é congênita em cada caso. A NCVE adquirida tem sido relatada, principalmente em paciente com distúrbios neuromusculares (DNMs), atletas profissionais e gestantes.<sup>(3)</sup> As ecocardiografias anteriores devem ser revisadas. Se a NCVE foi adquirida pelo paciente do estudo, um DNM deveria ser levado em consideração, já que o paciente não era gestante e nem atleta profissional.

Deve-se discutir o motivo pelo qual a NCVE não foi detectada na ecocardiografia, mas somente por meio da ressonância magnética cardíaca. Qual foi o critério para diagnosticar NCVE por meio do exame de ressonância magnética cardíaca? Geralmente, a NCVE é associada a realce tardio com gadolínio.<sup>(4)</sup> Observou-se realce tardio com gadolínio no exame de ressonância magnética?

Possivelmente, o paciente poderia ter se beneficiado se os pontos mencionados fossem abordados.

## INFORMAÇÃO DO AUTOR

Finsterer J: <http://orcid.org/0000-0002-2304-4175>

## REFERÊNCIAS

1. Maia EC, Savioli FA, Pinheiro SR, Echenique LS, Oliveira Filho JA. Left ventricular noncompaction in a Para athlete. *einstein* (Sao Paulo). 2019;17(2):eRC4514.
2. Finsterer J. Cardiogenetics, neurogenetics, and pathogenetics of left ventricular hypertrabeculation/noncompaction. *Pediatr Cardiol*. 2009;30(5):659-81. Review.
3. Finsterer J, Stöllberger C, Schubert B. Acquired left ventricular noncompaction as a cardiac manifestation of neuromuscular disorders. *Scand Cardiovasc J*. 2008;42(1):25-30.
4. Boban M, Pesa V, Gabric ID, Manola S, Persic V, Antic-Kauzlaric H, et al. Auxiliary diagnostic potential of ventricle geometry and late gadolinium enhancement in left ventricular non-compaction; non-randomized case control study. *BMC Cardiovasc Disord*. 2017;17(1):286.

### Como citar este artigo:

Finsterer J. Nistagmo congênito, deficiência, disfunção visual e não compactação sugerem doença hereditária [letter]. *einstein* (São Paulo). 2019;17(4):eCE5251. [http://dx.doi.org/10.31744/einstein\\_journal/2019CE5251](http://dx.doi.org/10.31744/einstein_journal/2019CE5251); resposta dos autores *einstein* (São Paulo). 2019;17(4):eCE5401

### Copyright 2019



Esta obra está licenciada sob  
uma Licença *Creative Commons*  
Atribuição 4.0 Internacional.