

## EDIÇÃO ESPECIAL

**MIOCARDIOPATIA HIPERTRÓFICA COM ALCOOLIZAÇÃO SEPTAL: RELATO DE CASO***Hypertrophic Cardiomyopathy with Septal Alcohol Ablation: A Case Report*Valentina Tiscoski Saavedra<sup>1</sup>  
Carolina Búrigo Milanez<sup>2</sup>  
Maria Eduarda Dandolini<sup>3</sup>  
Maria Fernanda dos Santos Corrêa<sup>4</sup>  
Rafaela Zanatta Ferreira<sup>5</sup>  
Amanda Cirimbelli Bolan<sup>6</sup>

**Resumo:** A miocardiopatia hipertrófica é uma condição geneticamente determinada, caracterizada pela hipertrofia do ventrículo esquerdo sem outra causa que justifique o aumento de espessura. A doença afeta cerca de 0,2% da população adulta e pode se manifestar desde pacientes assintomáticos até insuficiência cardíaca avançada e morte súbita. Seu diagnóstico é baseado em exames de imagem, especialmente a ecocardiografia transtorácica, sendo complementado pela ressonância magnética. O tratamento visa controlar o volume intravascular por meio de medidas farmacológicas e comportamentais e, em casos graves, procedimentos invasivos como a ablação com alcoolização septal percutânea. O presente estudo descreve o caso de um paciente masculino de 67 anos, ex-tabagista, que foi diagnosticado com miocardiopatia hipertrófica em 2001 após um eletrocardiograma de rotina e confirmação pela da ecocardiografia transtorácica. Iniciou terapia medicamentosa e, ao longo dos anos, passou por cateterismo, ablação septal com álcool (2012) e stent coronariano (2021). Atualmente o paciente apresenta dispneia progressiva, necessidade ocasional de oxigênio domiciliar e múltiplas comorbidades, incluindo

1

<sup>1</sup> Acadêmica do curso de Medicina; Universidade do Extremo Sul Catarinense (Curso de Medicina), Criciúma - SC, Brasil. Email: [valentinatsaavedra@gmail.com](mailto:valentinatsaavedra@gmail.com) ORCID: 0009-0003-3933-6038 Lattes: <https://lattes.cnpq.br/7800127235890365>

<sup>2</sup> Acadêmica do curso de Medicina; Universidade do Extremo Sul Catarinense (Curso de Medicina), Criciúma - SC, Brasil. Email: [carolbmilanez@gmail.com](mailto:carolbmilanez@gmail.com) ORCID: 0009-0005-5482-4878 Lattes: <http://lattes.cnpq.br/1139065422181162>

<sup>3</sup> Acadêmica do curso de Medicina; Universidade do Extremo Sul Catarinense (Curso de Medicina), Criciúma - SC, Brasil. Email: [mariaeduarda0503@hotmail.com](mailto:mariaeduarda0503@hotmail.com) ORCID: 0009-0000-9244-9494 Lattes: <http://lattes.cnpq.br/5944164807634698>

<sup>4</sup> Acadêmica do curso de Medicina; Universidade do Extremo Sul Catarinense (Curso de Medicina), Criciúma - SC, Brasil. Email: [mariafesc05@gmail.com](mailto:mariafesc05@gmail.com) ORCID: 0009-0005-9059-1784 Lattes: <http://lattes.cnpq.br/3014082527227102>

<sup>5</sup> Acadêmica do curso de Medicina; Universidade do Extremo Sul Catarinense (Curso de Medicina), Criciúma - SC, Brasil. Email: [rafaelazferreira123@gmail.com](mailto:rafaelazferreira123@gmail.com) ORCID: 0009-0009-1839-1699 Lattes: <http://lattes.cnpq.br/0632058861706237>

<sup>6</sup> Professora do curso de Medicina; Universidade do Extremo Sul Catarinense (Curso de Medicina), Criciúma - SC, Brasil. Email: [amandacbolan25@gmail.com](mailto:amandacbolan25@gmail.com) ORCID: 0009-0001-1840-3938 Lattes: <http://lattes.cnpq.br/3251442909698637>

**Autor Correspondente:**Carolina Búrigo Milanez.  
Endereço: Rua Princesa Isabel, 65, Centro, Criciúma - SC.  
Telefone: (48) 99194-6181.  
Email: [carolbmilanez@gmail.com](mailto:carolbmilanez@gmail.com)

Doença Pulmonar Obstrutiva Crônica GOLD grupo E e classe funcional New York Heart Association IV. Uma abordagem individualizada e coordenada é essencial para otimizar os resultados clínicos e preservar a funcionalidade do paciente. Apesar do conhecimento existente, ainda há lacunas na compreensão da doença, destacando a necessidade de novos estudos que aprimorem estratégias de manejo, prevenção de complicações e suporte à saúde do paciente.

**Palavras-chave:** Cardiomiopatia hipertrófica, predisposição genética para doença, cardiologia, relato de caso.

**Abstract:** Hypertrophic cardiomyopathy is a genetically determined condition characterized by left ventricular hypertrophy without another cause that justifies the increased wall thickness. The disease affects approximately 0.2% of the adult population and can manifest in patients ranging from asymptomatic to advanced heart failure and sudden cardiac death. Its diagnosis is based on imaging exams, especially transthoracic echocardiography, complemented by magnetic resonance imaging. Treatment aims to control intravascular volume through pharmacological and behavioral measures and, in severe cases, invasive procedures such as percutaneous septal alcohol ablation. This study describes the case of a 67-year-old male patient, former smoker, who was diagnosed with hypertrophic cardiomyopathy in 2001 following a routine electrocardiogram and confirmation by transthoracic echocardiography. He began medical therapy and, over the years, underwent cardiac catheterization, septal alcohol ablation (2012), and coronary stent placement (2021). Currently, the patient presents with progressive dyspnea, occasional need for home oxygen, and multiple comorbidities, including GOLD group E Chronic Obstructive Pulmonary Disease and New York Heart Association class IV functional status. An individualized and coordinated approach is essential to optimize clinical outcomes and preserve patient functionality. Despite existing knowledge, gaps remain in understanding the disease, highlighting the need for further studies to improve management strategies, prevent complications, and enhance patient care.

**Keywords:** Hypertrophic cardiomyopathy, genetic predisposition to disease, cardiology, case report

## **Introdução**

A miocardiopatia hipertrófica se define clinicamente em um estado patológico em que a expressão morfológica se confina exclusivamente ao coração. Se caracteriza

predominantemente por hipertrofia ventricular esquerda na ausência de outra enfermidade que seja capaz de produzir o grau de hipertrofia observado em um determinado paciente e não atribuível a cargas anormais.

A condição é uma doença geneticamente determinada, com prevalência estimada em 0,2% da população adulta e pode apresentar amplas manifestações, incluindo indivíduos assintomáticos até insuficiência cardíaca avançada e morte súbita. A forma hereditária é responsável por aproximadamente 30 a 40% dos casos, se apresentando classicamente como uma patologia autossômica dominante. Os genes afetados são responsáveis por codificar proteínas contráteis do músculo cardíaco, entre os principais genes causais estão o MYBPC3, MYH7, TNNT2 e TNNI3. As variantes patogênicas envolvidas nesta condição geralmente estão localizadas em genes de sarcômero central, sendo que a sua penetrância é variável e dependente de fatores genéticos e ambientais, como idade, etnia, presença de outras variantes e, também, outras comorbidades.

A manifestações clínicas do paciente deriva da ocorrência de uma disfunção diastólica e/ou obstrução na via de saída do ventrículo esquerdo, isquemia, arritmias e regurgitação mitral.

O diagnóstico clínico de miocardiopatia hipertrófica em pacientes adultos é estabelecido por meio de exames de imagem, preferencialmente com ecocardiografia ou ressonância magnética cardíaca (RMC). A ecocardiografia transtorácica é a modalidade preferida para diagnóstico e, também, acompanhamento dessa patologia, tem critérios bem definidos como ponto de corte: espessura máxima da parede diastólica final maior ou igual a 15mm em qualquer região do ventrículo esquerdo na ausência de outra causa de hipertrofia, e, em caso de familiares de primeiro grau com a variante patogênica confirmada, o ponto de corte diminui para maior ou igual a 13mm de espessura. A RMC representa um exame de caráter complementar na investigação da cardiomiopatia hipertrófica, sendo usada principalmente para melhor visualização da anatomia e caracterização morfológica da hipertrofia, porém a realização em caso de novo diagnóstico é recomendada.

O tratamento da condição inclui medidas que visem evitar a depleção do volume intravascular, agregado ao monitoramento individualizado da recomendação ou restrição de exercício físico. Ademais, a terapia farmacológica é indicada a partir do desenvolvimento de sintomas, por meio do uso inicial de betabloqueadores como preferência.

Em caso de refratariedade à terapia medicamentosa ou indicadores de gravidade, podem ser consideradas métodos invasivos. A miomectomia septal pode ser indicada para correção da musculatura papilar, removendo a porção septal e

favorecendo uma expansão do ventrículo esquerdo.

A ablação com alcoolização septal percutânea é considerada uma importante opção terapêutica, principalmente quando não indicada a miomectomia. Este método tende a uma melhoria de classificação funcional pela minimização da obstrução da via de saída do ventrículo esquerdo.

## **Descrição do caso**

Paciente masculino, 67 anos, ex-tabagista, com irmão gêmeo diagnosticado com miocardiopatia hipertrófica. Em eletrocardiograma de rotina realizado em 2001, foi constatado infarto agudo do miocárdio (IAM) prévio, entretanto, paciente negou sintomatologia. A partir deste, efetuou um ecocardiograma transtorácico que demonstrou a presença de miocardiopatia hipertrófica. Após isso, iniciou terapia medicamentosa com propantilnitrato e monocordil. No mesmo ano, realizou cateterismo a pedido do INSS, que apresentou tronco da artéria coronária esquerda e artéria circunflexa isentas de ateromatose, artéria descendente anterior com discretas irregularidades parietais, artéria coronária direita balanceada e isenta de ateromatose, ventrículo esquerdo com hipertrofia concêntrica de grau importante e função contrátil preservada, aorta ascendente, arco aórtico e segmento proximal da aorta descendente torácica com calibres preservados, valva mitral competente e valva aórtica tricúspide com dinâmica normal.

Permaneceu assintomático até 2009 e em 2010 iniciou episódios de síncope, dispneia e dor torácica. Em 2012 realizou uma ablação de artéria septal com álcool absoluto, permanecendo assintomático após o procedimento, mas posteriormente iniciando com com fadiga progressiva.

Em 2021, paciente realizou colocação de stent proximal no segundo ramo marginal, referindo melhora dos sintomas até 2022, com dispneia e palpitações. Em 2023 necessitou de internação por fibrilação atrial com terapia de reversão química e crise de ICC descompensada.

ECO transtorácico (ECOTT) 2023 indica aorta (AO) 45mm, átrio esquerdo (AE) 41mm, ventrículo esquerdo (VE) 51mm/33mm, fração de ejeção (FE) 63%. Referindo miocardiopatia hipertrófica com obstrução residual, junto de calcificação posterior de anel mitral e displasia de folheto.

ECOTT em julho de 2024 indica AO 39mm, AE 45mm, VE 62mm/48mm, FE 44%, SEPTO 12mm. Sugerindo ventrículo esquerdo com dimensões aumentadas, hipertrofia excêntrica e disfunção sistólica em grau leve. Comprometimento segmentar do miocárdio por etiologia isquêmica, disfunção diastólica do ventrículo

esquerdo tipo 2 com sobrecarga de átrio esquerdo e ectasia de aorta.

Em 2024 necessitou de internação de 7 dias por doença pulmonar obstrutiva crônica (DPOC) e pneumonia.

ECOTT em dezembro de 2024 demonstra hipertrofia excêntrica e disfunção sistólica global e segmentar por hipocinesia médio-basal lateral, com disfunção diastólica tipo 2 com relaxamento alterado e redução de complacência. Insuficiência mitral leve, AE aumentado em volume 56ml/m<sup>2</sup> e degeneração fibrocálcica mitro-aórtica.

Cateterismo de janeiro de 2025 refere coronária direita co-dominante, lesão proximal focal proximal de 10%. Tronco coronário esquerdo de bom calibre, sem lesões obstrutivas. Descendente anterior com lesão medial de 60-70%. Circunflexa co-dominante, lesão medial de 30%. Ramo marginal pérvio. A partir disso, foi solicitado uma nova angioplastia para colocação de stent, porém, o médico responsável acreditou ser um procedimento que traria riscos ao paciente e não realizou.

Paciente DPOC GOLD grupo E, classe funcional New York Heart Association (NYHA) IV.

Atualmente, relata aumento progressivo da dispneia e eventualmente necessidade de suporte de oxigênio domiciliar para a realização de mínimos esforços. Em uso de bisoprolol 5mg 2x por dia, sinvastatina 40mg 1x por dia, ácido acetilsalicílico 100mg 1x por dia, glifage 500mg 4x por dia, dapagliflozina 10mg 1x por dia, insulina regular/NPH se glicemia capilar acima de 250mg/dL, rivaroxabana 20mg 1x por dia, furosemida 20mg 2x por dia, azitromicina 500mg 3x por semana, omeprazol 20mg 1x por dia e salbutamol se dispneia.

## **Discussão**

A miocardiopatia hipertrófica inclui um conjunto de doenças cardíacas em que as paredes dos ventrículos se tornam espessas e rígidas.

Nesse caso, é possível identificar um paciente que descobriu a miocardiopatia hipertrófica ao acaso por conta de um eletrocardiograma requisitado por rotina em seu âmbito de trabalho e posteriormente iniciou os sintomas, associando-se a múltiplas comorbidades. Um aspecto interessante nesse caso é que diferentemente do paciente que descobriu ao acaso, o seu irmão gêmeo descobriu a doença devido o início dos sintomas.

## Considerações Finais

A miocardiopatia hipertrófica é uma patologia com potencial efeito deletério para o paciente tanto por suas manifestações clínicas quanto pelos procedimentos necessários para seu tratamento. Deste modo, mostra-se de notável importância uma abordagem coordenada, individualizada e alinhada com o comprometimento e expectativas do paciente com o objetivo de alcançar resultados favoráveis ao paciente que fortaleçam sua qualidade de vida.

Diante do exposto, apesar dos estudos existentes sobre o assunto, ainda há lacunas para uma melhor compreensão da miocardiopatia hipertrófica. Novos estudos se mostram essenciais para ampliar as evidências e abrangerem de maneira mais completa para análises mais aprimoradas sobre o tema. Dessa maneira, à medida em que se ampliam as análises e as estratégias de promoção à saúde é possível aperfeiçoar e reforçar o suporte ao paciente.

## Referências

LOPES, L. R.; HO, C. Y.; ELLIOTT, P. M. Genetics of hypertrophic cardiomyopathy: established and emerging implications for clinical practice. *European Heart Journal*, v. 45, n. 30, p. 2727–2734, 2024. DOI: <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehae421>.

TOPRICEANU, C.-C.; PEREIRA, A. C.; MOON, J. C.; CAPTUR, G.; HO, C. Y. Meta-analysis of penetrance and systematic review on transition to disease in genetic hypertrophic cardiomyopathy. *Circulation*, v. 149, p. 107–123, 2024. DOI: <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.123.065987>.

ARBELO, E.; PROTONOTARIOS, A.; GIMENO, J. R.; ARBUSTINI, E.; BARRIALES-VILLA, R.; BASSO, C.; *et al.* 2023 ESC guidelines for the management of cardiomyopathies: developed by the Task Force on the Management of Cardiomyopathies of the European Society of Cardiology (ESC). *European Heart Journal*, v. 44, n. 37, p. 3503–3626, 2023. DOI: <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehad194>.

GESKE, J. B.; OMMEN, S. R.; GERSH, B. J. Hypertrophic cardiomyopathy: clinical update. *JACC: Heart Failure*, v. 6, p. 364–375, 2018.

MARIAN, A. J.; BRAUNWALD, E. Hypertrophic cardiomyopathy: genetics, pathogenesis, clinical manifestations, diagnosis, and therapy. *Circulation Research*, v. 121, p. 749–770, 2017.

MARON, B. J.; OMMEN, S. R.; SEMSARIAN, C.; *et al.* Hypertrophic cardiomyopathy: present and future, with translation into contemporary cardiovascular medicine. *Journal of*

*the American College of Cardiology*, v. 64, p. 83–99, 2014.

MARON, B. J. Clinical course and management of hypertrophic cardiomyopathy. *The New England Journal of Medicine*, v. 379, p. 655–668, 2018.