

A Espessura que Engana: O Papel da Imagem, da Biópsia e da Genética na Avaliação da Hipertrofia Ventricular

The Thickness That Deceives: The Role of Imaging, Biopsy, and Genetics in the Evaluation of Ventricular Hypertrophy

Murillo de Oliveira Antunes^{1,2}

Instituto do Coração do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo,¹ São Paulo, SP – Brasil

Universidade São Francisco (USF),² Bragança Paulista, SP – Brasil

Minieditorial referente ao artigo: Cardiomiopatia PRKAG2: Um Estudo Caso-Controlado sobre o Rendimento Diagnóstico da Histopatologia e da Análise Ultraestrutural da Biópsia Endomiocárdica

O aumento da espessura da parede ventricular é um achado comum na prática cardiovascular e é frequentemente atribuído à hipertrofia miocárdica secundária ou à cardiomiopatia hipertrófica (CMH) sarcomérica. No entanto, esse fenótipo pode mascarar um amplo espectro de doenças genéticas, infiltrativas e de armazenamento, cada uma associada a implicações prognósticas e estratégias terapêuticas distintas. A diferenciação precisa entre a verdadeira hipertrofia miocárdica e as fenocópias — ou genocópias — da CMH permanece um grande desafio diagnóstico e requer uma abordagem multimodal que integre exames de imagem cardíaca avançados, biópsia endomiocárdica (BEM) e testes genéticos.¹⁻³

A imagem cardíaca evoluiu para além da avaliação morfológica. A ressonância magnética cardíaca (RMC) com caracterização tecidual se tornou um pilar da avaliação não invasiva em pacientes com aumento da espessura miocárdica. Técnicas de mapeamento paramétrico, incluindo mapeamento de T1 e T2 e quantificação do volume extracelular, permitem a detecção de alterações na composição miocárdica, como edema, fibrose e infiltração, fornecendo pistas diagnósticas importantes para condições como amiloidose cardíaca, doença de Fabry e cardiomiopatias de armazenamento de glicogênio (por exemplo, doença relacionada ao PRKAG2).⁴⁻⁶ Além disso, padrões específicos de realce tardio de gadolínio podem reforçar a suspeita de etiologias não sarcoméricas.^{3,7}

Apesar dos avanços substanciais em exames de imagem, a avaliação histopatológica obtida por meio de BEM permanece o padrão ouro para o diagnóstico em casos selecionados. A análise tecidual permite a identificação definitiva de

depósitos anormais, como fibrilas amiloides, bem como de anormalidades ultraestruturais, incluindo vacúolos preenchidos com glicogênio na cardiomiopatia PRKAG2, que podem não ser distinguidos de forma confiável apenas por exames de imagem. A BEM é particularmente valiosa quando os achados de imagem são inconclusivos ou quando a confirmação de um diagnóstico específico é necessária para orientar terapias modificadoras da doença.^{8,9}

Os testes genéticos transformaram o panorama diagnóstico das cardiomiopatias hereditárias, permitindo a confirmação da CMH sarcomérica e a identificação de suas fenocópias.¹⁰⁻¹² No entanto, a avaliação genética introduz complexidade adicional, incluindo sobreposições fenotípicas e a detecção frequente de variantes em múltiplos genes. Nesses cenários, a BEM recupera importância crucial, uma vez que os achados histopatológicos podem auxiliar no estabelecimento da correlação genótipo-fenótipo e na identificação da variante causal, orientando, assim, o manejo clínico e as estratégias de rastreamento familiar.

Em conclusão, a avaliação do aumento da espessura da parede miocárdica exige uma abordagem diagnóstica integrada.¹³ A RMC desempenha um papel central na triagem e na caracterização tecidual; no entanto, a BEM está longe de ser obsoleta, fornecendo um diagnóstico definitivo em nível tecidual. Quando combinada com testes genéticos, a BEM aumenta a precisão diagnóstica, esclarece a etiologia subjacente da aparente “hipertrofia” e apoia uma abordagem de medicina de precisão no tratamento contemporâneo da cardiomiopatia.

Palavras-chave

Diagnóstico por Imagem; Biópsia; Genética; Cardiomiopatias

Correspondência: Murillo de Oliveira Antunes •

Universidade de São Paulo – Av. Dr. Eneas de Carvalho Aguiar, 55. CEP

05403-000, São Paulo, SP – Brasil

E-mail: murillo_antunes@terra.com.br

Artigo recebido em 12/02/2026, revisado em 19/02/2026, aceito em 19/02/2026

DOI: <https://doi.org/10.36660/abc.20260119>

Referências

1. Fernandes F, Antunes MO, Hotta VT, Rochitte CE, Mady C. Deposit Diseases as Differential Diagnosis of Left Ventricular Hypertrophy in Patients with Heart Failure and Preserved Systolic Function. *Arq Bras Cardiol.* 2019;113(5):979-87. doi: 10.36660/abc.20180370.
2. Bakalakos A, Monda E, Elliott PM. The Diagnostic and Therapeutic Implications of Phenocopies and Mimics of Hypertrophic Cardiomyopathy. *Can J Cardiol.* 2024;40(5):754-65. doi: 10.1016/j.cjca.2024.02.025.
3. Moura B, Aimo A, Al-Mohammad A, Keramida K, Ben Gal T, Dorbala S, et al. Diagnosis and Management of Patients with Left Ventricular Hypertrophy: Role of Multimodality Cardiac Imaging. A Scientific Statement of the Heart Failure Association of the European Society of Cardiology. *Eur J Heart Fail.* 2023;25(9):1493-506. doi: 10.1002/ehf.2997.
4. Antunes MO, Nastari RR, Arteaga-Fernandez E, Lizandro MGH, El-Feghaly WB, Ferreira GJDS, et al. Fabry Disease and Its Different Phenotypes. *Arq Bras Cardiol.* 2025;122(2):e20240535. doi: 10.36660/abc.20240535.
5. Marchetti D, Buzzi F, Di Febo R, Modugno S, Schillaci M, Paolisso P, et al. Role of Cardiac Magnetic Resonance in Inflammatory and Infiltrative Cardiomyopathies: A Narrative Review. *J Clin Med.* 2024;13(16):4733. doi: 10.3390/jcm13164733.
6. Kottam A, Hanneman K, Schenone A, Daubert MA, Sidhu GD, Gropler RJ, et al. State-of-the-Art Imaging of Infiltrative Cardiomyopathies: A Scientific Statement from the American Heart Association. *Circ Cardiovasc Imaging.* 2023;16(11):e000081. doi: 10.1161/HCI.0000000000000081.
7. Martinez-Naharro A, Baksi AJ, Hawkins PN, Fontana M. Diagnostic Imaging of Cardiac Amyloidosis. *Nat Rev Cardiol.* 2020;17(7):413-26. doi: 10.1038/s41569-020-0334-7.
8. Karamah M, Meir K, Qadan A, Pappo O, Cohen D, Durst R, et al. Endomyocardial Biopsy in Clinical Practice: The Diagnostic Yield and Insights from a 5-Year Single-Center Experience. *Hellenic J Cardiol.* 2025;84:22-31. doi: 10.1016/j.hjc.2024.03.004.
9. Yogasundaram H, Paterson ID, Graham M, Sergi C, Oudit GY. Glycogen Storage Disease Because of a PRKAG2 Mutation Causing Severe Biventricular Hypertrophy and High-Grade Atrio-Ventricular Block. *Circ Heart Fail.* 2016;9(8):e003367. doi: 10.1161/CIRCHEARTFAILURE.116.003367.
10. Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, Arbustini E, Barriales-Villa R, Basso C, et al. 2023 ESC Guidelines for the Management of Cardiomyopathies. *Eur Heart J.* 2023;44(37):3503-626. doi: 10.1093/eurheartj/ehad194.
11. Ireland CG, Ho CY. Genetic Testing in Hypertrophic Cardiomyopathy. *Am J Cardiol.* 2024;212S:S4-S13. doi: 10.1016/j.amjcard.2023.10.032.
12. Sankaranarayanan R, Fleming EJ, Garratt CJ. Mimics of Hypertrophic Cardiomyopathy - Diagnostic Clues to Aid Early Identification of Phenocopies. *Arrhythm Electrophysiol Rev.* 2013;2(1):36-40. doi: 10.15420/aer.2013.2.1.36.
13. Honorato-Sampaio K, Oliveira C, Araújo SA, Correa FS, Dias GM, Bahia Neto AFC, Cantuária VL, et al. Cardiomiopatia PRKAG2: Um Estudo Caso-Controlado sobre o Rendimento Diagnóstico da Histopatologia e da Análise Ultraestrutural da Biópsia Endomiocárdica. *Arq. Bras. Cardiol.* 2026;123(2):e20240616.



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