



B1

ISSN: 2595-1661

ARTIGO

Listas de conteúdos disponíveis em [Portal de Periódicos CAPES](#)

Revista JRG de Estudos Acadêmicos

Página da revista:

<https://revistajrg.com/index.php/jrg>

ISSN: 2595-1661

Revista JRG de
Estudos Acadêmicos

Desvendando os enigmas da cardiomiopatia hipertrófica apical: revisão integrativa da literatura

Unravelling the enigmas of apical hypertrophic cardiomyopathy: an integrative literature review

DOI: 10.55892/jrg.v9i20.3305

ARK: 57118/JRG.v9i20.3305

Recebido: 07/05/2026 | Aceito: 09/05/2026 | Publicado *on-line*: 11/05/2026

Thiago Barreto do Nascimento Filho

<https://orcid.org/0009-0009-2297-095X>

<https://lattes.cnpq.br/9741274443213898>

Universidade Tiradentes, SE, Brasil

E-mail: thiago.filho@souunit.com.br

Carlos Aurélio Santos Aragão

<https://orcid.org/0000-0002-1512-5899>

<http://lattes.cnpq.br/6983934632019436>

Universidade Tiradentes, SE, Brasil

E-mail: carlosaureliosantosaragao@yahoo.com.br



Resumo

Introdução: A cardiomiopatia hipertrófica apical (CMHA) é uma variante fenotípica rara da cardiomiopatia hipertrófica, caracterizada pela hipertrofia predominante do ápice do ventrículo esquerdo. Embora historicamente considerada benigna, evidências atuais apontam para um risco significativo de complicações graves, como insuficiência cardíaca, fibrilação atrial e eventos tromboembólicos. O diagnóstico é frequentemente desafiador devido à mimetização por diversas "fenocópias" que exigem condutas terapêuticas distintas. **Objetivo:** Realizar uma revisão integrativa da literatura sobre a CMHA, analisando sua fisiopatologia, apresentação clínica e achados diagnósticos, com foco na diferenciação assertiva entre a doença e suas principais simulações clínicas. **Métodos:** Trata-se de uma revisão integrativa realizada nas bases MEDLINE-Pubmed e Biblioteca Virtual de Saúde (BVS), utilizando os descritores "Apical Hypertrophic Cardiomyopathy" e "Hypertrophic Cardiomyopathy". Foram selecionados 27 artigos publicados nos últimos dez anos, incluindo ensaios clínicos, metanálises, relatos de caso e revisões. **Resultados e Discussão:** A CMHA apresenta base genética sarcomérica e manifesta-se tipicamente com dor torácica e isquemia miocárdica apical universal. O sinal eletrocardiográfico clássico é a presença de ondas T negativas gigantes. A ressonância magnética cardíaca consolidou-se como o padrão-ouro, permitindo a identificação da configuração em "ás de espadas" e a quantificação de fibrose por realce tardio. Foram discutidas as principais condições que simulam a CMHA, como amiloidose, miocárdio não compactado, sarcoidose cardíaca, fibrose endomiocárdica, coração de atleta e doença de Fabry. A diferenciação precisa é vital, visto que os tratamentos específicos divergem drasticamente do manejo convencional da CMHA. **Conclusões:** A CMHA possui marcante heterogeneidade fenotípica e prognóstica. O emprego estratégico da abordagem multimodal integrada é fundamental



para a precisão do diagnóstico diferencial, permitindo um manejo clínico personalizado e a redução da morbimortalidade dos pacientes.

Palavras-chave: Cardiomiopatia Hipertrófica Apical; Diagnóstico Diferencial; Cardiologia.

Abstract

Introduction: Apical hypertrophic cardiomyopathy (AHCM) is a rare phenotypic variant of hypertrophic cardiomyopathy, characterized by myocardial hypertrophy predominantly affecting the apex of the left ventricle. Although historically considered benign, contemporary evidence points to a significant risk of serious complications, such as heart failure, atrial fibrillation, and thromboembolic events. Diagnosis is often challenging due to the mimicry of various "phenocopies" that require specific therapeutic approaches. Objective: To conduct an integrative literature review on AHCM, analyzing its pathophysiology, clinical presentation, and diagnostic findings, with a focus on assertive differentiation between the disease and its primary clinical simulations. Methods: This is an integrative review conducted using the MEDLINE-Pubmed and Virtual Health Library databases, utilizing the descriptors "Apical Hypertrophic Cardiomyopathy" and "Hypertrophic Cardiomyopathy". Twenty-seven articles published within the last ten years were selected, including clinical trials, meta-analyses, case reports, and reviews. Results and Discussion: ApHCM has a sarcomeric genetic basis and typically presents with chest pain and universal apical myocardial ischemia. The classic electrocardiographic sign is the presence of giant negative T-waves. Cardiac magnetic resonance has established itself as the gold standard, allowing for the identification of the "ace of spades" configuration and the quantification of fibrosis through late gadolinium enhancement. The main conditions that simulate AHCM were discussed, such as cardiac amyloidosis, non-compaction cardiomyopathy, cardiac sarcoidosis, endomyocardial fibrosis, athlete's heart, and Fabry disease. Precise differentiation is vital, as specific treatments diverge significantly from the conventional management of ApHCM. Conclusions: AHCM possesses marked phenotypic and prognostic heterogeneity. The strategic use of an integrated multimodal approach is fundamental for differential diagnostic precision, allowing for personalized clinical management and the reduction of patient morbidity and mortality.

Keywords: Apical Hypertrophic Cardiomyopathy; Differential Diagnosis; Cardiology.

1. Introdução:

A cardiomiopatia hipertrófica apical (CMHA) é uma variante fenotípica da cardiomiopatia hipertrófica (CMH), caracterizada pela hipertrofia miocárdica que acomete predominantemente o ápice do ventrículo esquerdo. Descrita inicialmente no Japão em 1976 por Sakamoto et al., a patologia apresenta uma distribuição epidemiológica heterogênea, sendo significativamente mais prevalente em populações asiáticas, onde representa até 25% dos casos de CMH, enquanto em países ocidentais sua incidência varia entre 1% e 10% (ROUSKAS et al., 2023). Geneticamente, a CMHA manifesta-se frequentemente através de um padrão de herança autossômico dominante, embora o rendimento dos testes genéticos seja relativamente baixo (cerca de 25% de positividade), com mutações mais comuns identificadas nos genes sarcoméricos MYBPC3 e MYH7 (LUZURIAGA et al., 2025).

A apresentação clínica da CMHA é marcadamente variável, e muitos pacientes podem permanecer assintomáticos por longos períodos ou apresentar queixas



inespecíficas, o que frequentemente resulta em diagnósticos tardios (LUZURIAGA et al., 2025). Entre os sintomas mais frequentes relatados, destacam-se o desconforto ou dor torácica, palpitações, dispneia aos esforços e episódios de síncope ou pré-síncope (LI et al., 2024). O sinal eletrocardiográfico clássico e considerado patognomônico da doença é a presença de ondas T negativas gigantes (≥ 10 mm ou 1 mV) e ondas R de grande amplitude nas derivações precordiais, embora tais achados possam sofrer alterações dinâmicas ao longo da progressão da enfermidade (HUGHES et al., 2024).

Morfologicamente, a CMHA pode ser classificada em três subtipos principais: a forma pura, onde a hipertrofia é estritamente confinada ao ápice; a forma mista, caracterizada pelo envolvimento concomitante do septo interventricular; e a forma relativa, considerada um precursor fenotípico onde a espessura da parede apical não atinge o limiar diagnóstico de 15 mm, mas exibe obliteração cavitária sistólica e inversão de onda T típica (HUGHES et al., 2024). Em exames de imagem, como a ressonância magnética cardíaca e a ventriculografia, a doença é frequentemente identificada pela configuração da cavidade ventricular em "ás de espadas" ao final da diástole (HUGHES et al., 2023). Embora inicialmente considerada uma condição benigna, evidências contemporâneas demonstram um risco aumentado de complicações graves, incluindo fibrilação atrial, formação de aneurismas apicais, tromboembolismo sistêmico (incluindo acidente vascular cerebral) e insuficiência cardíaca com fração de ejeção preservada (LEE et al., 2023).

A complexidade fenotípica da CMHA torna imperativa a distinção de fenocópias e diagnósticos diferenciais para assegurar o manejo clínico correto. Condições como sarcoidose cardíaca, amiloidose, doença de Fabry, hipertensão arterial e o coração de atleta podem mimetizar a hipertrofia apical (ROUSKAS et al., 2023). Adicionalmente, o achado de ondas T gigantes pode ser erroneamente atribuído a isquemia miocárdica, efeitos de fármacos (como a digoxina) ou patologias neurológicas (LI et al., 2024). Entidades como fibrose endomiocárdica, miocardite eosinofílica e anomalias do aparelho mitral, incluindo o deslocamento apical dos músculos papilares, também devem ser rigorosamente excluídas (FILOMENA et al., 2023). A precisão diagnóstica é fundamental, visto que as condutas terapêuticas divergem drasticamente, impactando o prognóstico.

2. Metodologia:

Trata-se de uma revisão integrativa da literatura realizada nas bases de dados MEDLINE-Pubmed e Biblioteca Virtual de Saúde (BVS). Os descritores utilizados segundo o DeCS/MeSH foram "Apical Hypertrophic Cardiomyopathy" e "Hypertrophic Cardiomyopathy", combinados com o operador booleano "AND". Como critérios de inclusão, foram selecionados estudos originais, ensaios clínicos randomizados, metanálises, relatos de caso e editoriais nos idiomas inglês e português, nos últimos dez anos. Foram excluídos artigos com pouca ou nenhuma relevância para o tema proposto. No total, foram encontrados 410 artigos, sendo selecionados 27 para compor o estudo.

3. Resultados:

A fundamentação teórica deste trabalho é composta por um levantamento bibliográfico de 27 artigos científicos, classificados de acordo com suas respectivas metodologias para prover uma visão abrangente sobre a CMHA. A amostra inclui uma meta-análise em rede, que fornece evidências de elevado rigor estatístico sobre o valor prognóstico de variáveis clínicas e de imagem. No âmbito da síntese de diretrizes e estados da arte, compõem a seleção cinco artigos de revisão, que sistematizam a fisiopatologia, os critérios diagnósticos e as avaliações multimodais de imagem.



O corpo principal da evidência clínica é sustentado por 13 artigos de pesquisa original e estudos observacionais, abrangendo análises de coortes nacionais e internacionais, estudos de acurácia diagnóstica, pesquisas fundamentadas em aprendizado de máquina, avaliações hemodinâmicas invasivas e estudos de perfusão miocárdica. Além disso, integram esta revisão cinco relatos de caso e revisões de casos desafiadores, essenciais para ilustrar fenocópias e apresentações clínicas raras como a fibrose endomiocárdica e a sarcoidose, além de três editoriais que discutem as implicações críticas dos avanços recentes e a realidade da patologia no cenário brasileiro.

TÍTULO	AUTORES	ANO	TIPO DE ESTUDO	RESULTADOS
Comparison of Demographic, Clinical, Biochemical, and Imaging Findings in Hypertrophic Cardiomyopathy Prognosis.	Georgiopoulos et al.	2023	Meta-análise	O realce tardio por gadolínio (LGE) apresentou o maior valor prognóstico para todos os desfechos na CMH, superando os fatores de risco convencionais
Accurate diagnosis of apical hypertrophic cardiomyopathy using explainable advanced ECG analysis.	Hughes et al.	2023	Estudo prospectivo	O ECG avançado (A-ECG) demonstrou precisão de 91,6% em distinguir a CMHA de indivíduos saudáveis e de outras patologias cardíacas
Device therapy and treatment options in a patient with apical hypertrophic cardiomyopathy	Milaras et al.	2024	Relato de Caso	Descreve o uso bem-sucedido da combinação de marcapasso sem eletrodo e desfibrilador subcutâneo em um paciente com CMHA e alto risco de morte súbita
Invasive Cardiac Hemodynamics in Apical Hypertrophic Cardiomyopathy.	Malik et al.	2024	Pesquisa clínica original	Demonstrou que sintomas na CMHA derivam de disfunção diastólica e pressões de enchimento elevadas, impactando decisões cirúrgicas em 84% dos casos
Improved Diagnostic Criteria for Apical Hypertrophic Cardiomyopathy.	Hughes et al.	2024	Pesquisa clínica original	Propôs novos critérios baseados na espessura apical indexada pela superfície corporal, melhorando a detecção da variante "relativa" ou subclínica da doença
Personalizing Apical HCM Diagnosis.	Raman, B.	2024	Editorial	Discute a importância de refinar o critério rígido de 15 mm para permitir um diagnóstico mais personalizado e precoce da CMHA



Apical hypertrophic cardiomyopathy: pathophysiology, diagnosis and management.	Li et al.	2024	Revisão Sistemática	Sistematiza a incidência e patogênese da doença, introduzindo uma técnica inovadora de mectomia septal transapical com o coração batendo
Left Atrial Dysfunction Assessed by Cardiovascular Magnetic Resonance Feature Tracking in Apical Hypertrophic Cardiomyopathy.	Yang et al.	2024	Pesquisa clínica original	Revelou que a disfunção atrial esquerda está presente na CMHA e correlaciona-se negativamente com a massa e espessura do ventrículo esquerdo
Endomyocardial fibrosis and apical calcification: A case report with unusual presentations of apical hypertrophic cardiomyopathy.	Gao et al.	2023	Relato de caso	Relata uma apresentação rara de CMHA com coexistência de fibrose endomiocárdica e calcificação apical extensa.
Biopsy-proven cardiac sarcoidosis mimicking apical hypertrophic cardiomyopathy.	Kawakami et al.	2023	Relato de caso	Documenta um caso de sarcoidose cardíaca que simulava perfeitamente a CMHA nos exames de imagem multimodais, confirmado por biópsia
Ethnic and sex-related differences at presentation in apical hypertrophic cardiomyopathy.	Khoury et al.	2023	Estudo observacional transversal	Identificou que pacientes negros e homens hipertensos apresentam maior prevalência do fenótipo "misto" da doença
The role of papillary muscle abnormalities in hypertrophic cardiomyopathy: a new paradigm shift?	Toste e Cardim.	2023.	Editorial.	Discute anomalias do aparelho valvar mitral, como o deslocamento dos músculos papilares, como marcadores e precursores fenotípicos da CMH
Apical papillary muscle displacement is a prevalent feature and a phenotypic precursor of apical hypertrophic cardiomyopathy.	Filomena et al.	2023	Pesquisa clínica original	Demonstrou que o deslocamento apical dos músculos papilares é altamente prevalente e precede o desenvolvimento de hipertrofia na CMHA
Apical Hypertrophic Cardiomyopathy: A Clinical & Multimodality Imaging Assessment.	Hamza et al.	2023	Revisão Sistemática	Revisão detalhada sobre avaliação clínica e por imagem, ressaltando o pior prognóstico observado especificamente em mulheres



Left ventricular morphologic progression in apical hypertrophic cardiomyopathy.	Lee et al.	2023	Estudo observacional retrospectivo	Mostrou que quase 50% dos pacientes com CMHA apresentam progressão morfológica, como formação de bolsas ou aneurismas, em 5 anos
Apical Ischemia Is a Universal Feature of Apical Hypertrophic Cardiomyopathy.	Hughes et al.	2023	Pesquisa clínica original	Estabeleceu que a isquemia apical é um achado universal e onipresente em todos os estágios da CMHA, independentemente do grau de hipertrofia
Prevalence, characteristics, and natural history of apical phenotype in a large cohort of patients with hypertrophic cardiomyopathy.	Rouskas et al.	2023	Estudo de coorte	Em uma coorte grega, o fenótipo apical foi associado a um menor risco de morte súbita e mortalidade geral comparado a outras formas de CMH
Apical aneurysm formation in apical hypertrophic cardiomyopathy: Pilot study with cardiac magnetic resonance.	Yang et al.	2023	Estudo piloto original	Descreveu o processo dinâmico de formação de aneurismas apicais na CMHA em 4 estágios, começando pela obliteração sistólica da cavidade
Left Ventricular Noncompaction: A Distinct Genetic Cardiomyopathy?	Arbustini et al.	2016	Revisão Sistemática	Analisa as bases genéticas e a heterogeneidade fenotípica da não-compactação do VE, discutindo sua sobreposição com a CMH
Clinical Characteristics and Outcomes in Patients With Apical and Nonapical Hypertrophic Cardiomyopathy.	Chen et al.	2024	Pesquisa clínica original	Concluiu que pacientes com CMHA apresentam menor risco de insuficiência cardíaca terminal e morte súbita que pacientes não-apicais
Clinical and Echocardiographic Particularities of Hypertrophic Cardiomyopathy in a Brazilian Population and its Prognostic Impact.	Luzuriaga et al.	2025	Estudo de coorte	Identificou que níveis elevados de BNP e dilatação do átrio esquerdo são preditores de pior prognóstico na população brasileira com CMH
Hypertrophic Cardiomyopathy in Brazil: Advances in Knowledge and Clinical Implications.	Guazzelli e Avila	2025	Editorial	Discute a menor prevalência de formas obstrutivas no Brasil (30,7%) e a importância de adaptar diretrizes internacionais à realidade nacional



Apical variant hypertrophic cardiomyopathy "multimodality imaging evaluation"	Huang, Fadl et al.	2020	Revisão (avaliação por imagem)	Sistematiza o uso de SPECT, PET e RMC para o diagnóstico da CMHA, enfatizando a detecção incidental por anormalidades na perfusão
Echocardiographic comparison between left ventricular non-compaction and hypertrophic cardiomyopathy.	Haland et al.	2016	Comparação ecocardiográfica	Diferenciou LVNC de CMH, notando que a não-compactação apresenta mais trabeculações, paredes mais finas e menor fração de ejeção
Apical hypertrophic cardiomyopathy with apical endomyocardial fibrosis and calcification: two case reports	Huang, Mu et al.	2016	Relato de caso	Apresenta casos de "coração de pedra" onde a CMHA coexiste com fibrose e calcificação endomiocárdica extensa no ápice
A Challenging Differential Diagnosis: Distinguishing between Endomyocardial Fibrosis and Apical Hypertrophic Cardiomyopathy.	Maia et al.	2016	Relato de caso	Discute as dificuldades diagnósticas entre a CMHA e a fibrose endomiocárdica, especialmente em regiões tropicais como o Brasil
Comprehensive Assessment of Endomyocardial Fibrosis with Cardiac MRI: Morphology, Function, and Tissue Characterization	Carvalho, F. P. e Azevedo, C. F.	2020	Revisão Sistemática	Sistematiza o papel da Ressonância Magnética Cardíaca (RMC) no diagnóstico da fibrose endomiocárdica (FEM), descrevendo as fases aguda e crônica e o sinal patognomônico do "V duplo"

4. Discussão:

4.1. Cardiomiopatia Hipertrófica Apical:

4.1.1. Fisiopatologia:

A base genética da cardiomiopatia hipertrófica apical é análoga à das demais variantes da cardiomiopatia hipertrófica, fundamentando-se primordialmente em mutações de genes que codificam proteínas sarcoméricas. No nível histopatológico, a desorganização dos miócitos constitui a característica patológica fundamental, ocorrendo tipicamente em conjunto com a hipertrofia dos miócitos e o desenvolvimento de fibrose intersticial. Um aspecto fisiopatológico distintivo e onipresente na CMHA é a isquemia miocárdica apical, identificada visualmente em 100% dos pacientes, abrangendo tanto os casos com hipertrofia evidente quanto aqueles com a variante "relativa" da doença (HUGHES et al., 2023). Esta isquemia apical, que pode atuar como um fator definidor da patologia devido à sua presença ubíqua e correlação com as alterações eletrocardiográficas típicas, manifesta-se por um fluxo sanguíneo miocárdico



significativamente mais comprometido no subendocárdio, especialmente em regiões com maior hipertrofia, fibrose ou na vigência de aneurismas apicais.

O comprometimento da perfusão na CMHA é acentuado durante o estresse, observando-se que em 29% dos pacientes o fluxo sanguíneo miocárdico de estresse cai abaixo dos valores basais de repouso. Hemodinamicamente, a doença é marcada por uma severa disfunção diastólica, na qual pressões de enchimento ventricular esquerdo elevadas estão presentes em 86% dos pacientes, seja em condições de repouso ou durante o exercício. Esse aumento pressórico crônico repercute na circulação pulmonar, resultando em hipertensão pulmonar em 81% dos casos, sendo que 20% desses indivíduos progridem para o desenvolvimento de insuficiência cardíaca direita. Ademais a gravidade hemodinâmica é reforçada pelo achado de que 76% dos pacientes com pressões de enchimento elevadas apresentam redução concomitante do índice cardíaco, fator determinante para a limitação funcional e a progressão dos sintomas na CHA (MALIK et al., 2024).

4.1.2. Apresentação Clínica:

A cardiomiopatia hipertrófica apical manifesta-se com expressiva heterogeneidade clínica, na qual aproximadamente 54% dos pacientes apresentam sintomas no momento do diagnóstico. A dor torácica, manifestada tanto como angina estável quanto como desconforto atípico, configura-se como o sintoma mais prevalente (incidência de 39% a 58%), estando intrinsecamente ligada à isquemia miocárdica apical, achado universal e fisiopatologicamente definidor desta variante. Outras manifestações clínicas frequentes incluem dispneia, palpitações e síncope, as quais derivam primordialmente da disfunção diastólica e da redução do débito cardíaco. Entre as complicações, a fibrilação atrial apresenta uma prevalência que varia de 11% a 34%, associando-se a um risco elevado de eventos tromboembólicos e acidente vascular cerebral, risco este que é potencializado pela formação dinâmica de aneurismas apicais. Embora historicamente associada a um curso benigno em certas coortes, uma parcela relevante dos indivíduos evolui com insuficiência cardíaca progressiva e disfunção sistólica terminal (FEVE < 50%), sendo que a idade avançada e o sexo feminino atuam como preditores independentes de pior prognóstico e maior mortalidade (HAMZA et al., 2025).

4.1.3. Avaliação Eletrocardiográfica:

Do ponto de vista eletrocardiográfico, a CMHA é caracterizada por inversões profundas da onda T nas derivações precordiais, com maior proeminência de V3 a V6, podendo estas inversões apresentar amplitude moderada (< 10 mm) ou serem classificadas como gigantes quando excedem 10 mm. Além disso, é frequente a detecção de ondas R de alta voltagem nas derivações precordiais esquerdas. Tais alterações eletrocardiográficas possuem caráter dinâmico na história natural da doença, podendo manifestar-se de forma súbita ou apresentar um aprofundamento progressivo ao longo dos anos (HUGHES et al., 2024).

4.1.4. Avaliação por Imagem:

No que se refere à avaliação por imagem, o diagnóstico da cardiomiopatia hipertrófica apical fundamenta-se na demonstração de hipertrofia miocárdica localizada, utilizando-se como critérios uma espessura apical ≥ 15 mm ou uma relação entre a espessura apical e basal $\geq 1,3$ ao final da diástole (HUANG et al., 2020). Embora a ecocardiografia transtorácica seja frequentemente a modalidade de primeira linha, ela



pode apresentar limitações técnicas, como o encurtamento apical, que impedem a visualização adequada do ápice hipertrofiado. Nesses casos, o emprego de agentes de contraste melhora significativamente a definição das bordas endocárdicas e a acurácia diagnóstica na identificação da hipertrofia, de trombos e de aneurismas.

Atualmente, a ressonância magnética cardíaca (RMC) é estabelecida como o padrão-ouro para a CMHA, oferecendo superior resolução espacial e capacidade de caracterização tecidual sem as limitações de janelas acústicas. A RMC permite uma mensuração precisa da espessura parietal e é essencial na detecção de aneurismas apicais e na quantificação da fibrose miocárdica por meio do realce tardio por gadolínio, achado que possui implicações diretas na estratificação de risco de morte súbita (HUANG et al., 2020). Complementarmente, a ventriculografia esquerda e outras técnicas de imagem evidenciam a configuração cavitária clássica em "ás de espadas" durante a diástole, sinal morfológico patognomônico que auxilia na confirmação definitiva da patologia

4.1.5. Tratamento:

As estratégias terapêuticas na cardiomiopatia hipertrófica apical (CMHA) visam primordialmente o controle sintomático, a prevenção de eventos tromboembólicos e a estratificação criteriosa para a mitigação do risco de morte súbita cardíaca. O manejo farmacológico de primeira linha fundamenta-se no emprego de betabloqueadores e bloqueadores dos canais de cálcio não diidropiridínicos, os quais atuam na redução do consumo de oxigênio miocárdico e na melhora da função diastólica através do prolongamento do enchimento ventricular, além de diminuir a incidência de arritmias não sustentadas. Em cenários de insuficiência cardíaca progressiva, a terapia é otimizada com inibidores do sistema renina-angiotensina-aldosterona, inibidores da neprilisina e inibidores da SGLT2, conforme as diretrizes clínicas vigentes. A anticoagulação sistêmica assume papel imperativo em pacientes com fibrilação atrial ou presença de aneurismas apicais, independentemente de escores de risco tradicionais, devido ao elevado potencial de formação de trombos e eventos embólicos sistêmicos (LI et al., 2024).

Para a prevenção da morte súbita, o implante de cardiodesfibrilador automático (CDI) é indicado em indivíduos que apresentam marcadores de alto risco, como disfunção sistólica (fração de ejeção < 50%), carga de fibrose miocárdica extensa identificada por realce tardio (LGE \geq 15% da massa do VE) ou aneurismas apicais. Em pacientes que permanecem severamente sintomáticos (classe funcional NYHA III-IV) apesar da terapia medicamentosa otimizada, a mectomia transapical, incluindo técnicas inovadoras como a mectomia septal transapical com o coração batendo, consolida-se como uma opção cirúrgica eficaz para ampliar o volume diastólico final, aumentar o débito cardíaco e aliviar a obstrução medioventricular quando presente. Adicionalmente, a ablação septal por álcool ou a ablação por cateter podem ser consideradas em casos selecionados de obstrução medioventricular persistente ou taquicardia ventricular relacionada a cicatrizes apicais. Em estágios terminais de insuficiência cardíaca refratária, o suporte circulatório mecânico ou o transplante cardíaco permanecem como as únicas alternativas terapêuticas definitivas (LI et al., 2024).



4.2. Situações que simulam a Cardiomiopatia Hipertrófica Apical:

Diversas condições podem simular a CMHA, sendo reconhecidas como fenocópias, uma vez que mimetizam os padrões de hipertrofia e as manifestações clínicas da CMHA, mas que possuem etiologias distintas. Em virtude da sobreposição morfológica, clínica e eletrocardiográfica, diferenciar essas patologias é de fundamental importância na prática cardiológica. A importância crucial dessa diferenciação reside no fato de que as estratégias terapêuticas divergem drasticamente entre essas entidades. Dentre elas, podemos destacar a amiloidose cardíaca, o miocárdio não compactado, a sarcoidose cardíaca, a fibrose endomiocárdica, o coração de atleta e a doença de Fabry.

4.2.1 Amiloidose Cardíaca:

A amiloidose cardíaca, particularmente a variante por transtirretina (ATTR), configura-se como um dos principais diagnósticos diferenciais da cardiomiopatia hipertrófica apical devido à expressiva mimetização morfológica, caracterizada por um espessamento parietal que pode atingir médias de 17 mm (GIORGIOPOULOS et al., 2023). Ambas as patologias compartilham características fisiopatológicas centrais, como a presença de disfunção diastólica severa e a dilatação biatrial progressiva, decorrentes da infiltração miocárdica proteica ou da hipertrofia sarcomérica (MILARAS et al., 2023). Essa sobreposição fenotípica torna a diferenciação clínica desafiadora, exigindo o emprego de multimodalidade de imagem para evitar equívocos diagnósticos que impactariam diretamente na estratégia terapêutica. Portanto, a identificação correta dessa "fenocópia" é fundamental para assegurar um manejo clínico personalizado e preciso.

A distinção assertiva entre as entidades fundamenta-se em marcadores específicos, destacando-se a clássica discordância entre o expressivo espessamento da parede ventricular ao ecocardiograma e a presença de baixa voltagem do complexo QRS ao eletrocardiograma na amiloidose. No mapeamento da mecânica miocárdica, a amiloidose apresenta o padrão de preservação apical relativa (*apical sparing*) no strain longitudinal global, o qual contrasta diretamente com o padrão *blueberry-on-top* (redução do strain apical) típico da CHA. À ressonância magnética cardíaca, a amiloidose demonstra realce tardio por gadolínio difuso subendocárdico ou transmural, expansão do volume extracelular e valores de T1 nativo significativamente mais elevados (1170.7 ± 66.4 ms) em relação aos observados na CMHA (1078.3 ± 57.4 ms). Ademais, a cintilografia óssea com tecnécio-pirofosfato oferece alta acurácia para a detecção da amiloidose ATTR, permitindo a exclusão definitiva de etiologias sarcoméricas (ROUSKAS et al., 2023).

4.2.2. Miocárdio não compactado:

O miocárdio não compactado (MNC) representa também um importante desafio no diagnóstico diferencial da cardiomiopatia hipertrófica apical, dada a mimetização morfológica caracterizada pelo envolvimento proeminente do ápice ventricular e pela presença de hipertrofia miocárdica (ARBUSTINI et al., 2016). Ambas as entidades compartilham, em diversos casos, uma base genética comum envolvendo mutações em genes que codificam proteínas sarcoméricas, o que pode resultar na manifestação simultânea ou na coexistência de fenótipos de hipertrofia e não compactação no mesmo indivíduo. Essa sobreposição é intensificada pela presença de trabeculações e criptas miocárdicas que podem ocorrer na própria CMHA, exigindo uma análise criteriosa para evitar diagnósticos equivocados entre essas patologias.

A diferenciação entre essas doenças baseia-se na identificação de trabeculações ventriculares esquerdas excessivas associadas a recessos intertrabeculares profundos que se comunicam com a cavidade ventricular. À ressonância magnética cardíaca, o



critério diagnóstico de uma relação entre o miocárdio não compactado e o compactado ($NC/C > 2,3$ durante a diástole final oferece uma especificidade de 99% e sensibilidade de 85% para o MNC. Diferentemente da CMHA, que apresenta um gradiente funcional onde a função longitudinal aumenta significativamente da base para o ápice, o MNC exibe uma função miocárdica homogênea reduzida em todos os segmentos. Somado a isso, o MNC caracteriza-se por frações de ejeção tipicamente mais baixas e uma espessura máxima da parede mais fina do que a observada nos padrões clássicos de hipertrofia apical (HALLAND et al., 2016).

4.2.3 Sarcoidose Cardíaca:

A sarcoidose cardíaca (SC) representa outro diagnóstico diferencial complexo e desafiador para a cardiomiopatia hipertrófica apical, dada a sua capacidade de promover uma mimetização fenotípica através do aumento da espessura parietal miocárdica e da presença de anormalidades no movimento regional da parede. Embora a apresentação morfológica mais típica da sarcoidose envolva o afinamento do septo interventricular (especialmente em sua porção basal), formas raras da patologia podem manifestar-se com hipertrofia localizada no ápice, simulando perfeitamente a CMHA em exames de imagem multimodais e testes laboratoriais iniciais (KAWAKMI et al., 2023). A diferenciação precisa entre essas entidades é de importância crítica, uma vez que a conduta terapêutica na sarcoidose baseia-se primordialmente na imunossupressão com corticosteroides, uma estratégia que diverge fundamentalmente do manejo clínico da hipertrofia de origem sarcomérica.

Para a diferenciação diagnóstica, a abordagem deve valorizar características distintivas da sarcoidose, como a evolução para aneurismas e disfunção sistólica ou diastólica de ambos os ventrículos, além de anormalidades de movimento regional que geralmente não seguem uma distribuição coronariana. Clinicamente, a presença de bloqueio atrioventricular de alto grau em pacientes com menos de 60 anos, arritmias ventriculares frequentes e evidência de doença extracardíaca (pulmonar, ocular ou dermatológica) atuam como importantes indicadores diagnósticos. No âmbito da imagem avançada, a ressonância magnética cardíaca pode revelar um padrão característico de realce tardio por gadolínio envolvendo os pontos de inserção do ventrículo direito, o septo basal e a parede lateral, enquanto o PET-FDG demonstra captação anormal em áreas de inflamação ativa (KHOURY et al., 2023). Todavia, em casos de mimetização extrema onde os métodos não invasivos são inconclusivos, a biópsia endomiocárdica permanece essencial para a confirmação histológica de granulomas epitelioides não caseificantes, garantindo o diagnóstico definitivo de sarcoidose em detrimento da CMHA.

4.2.4. Fibrose Endomiocárdica:

Representando um dos diagnósticos diferenciais mais árduos da CMHA, a Fibrose Endomiocárdica (FEM) atinge cerca de 12 milhões de pessoas globalmente. A necessidade de discriminar essas duas entidades é particularmente relevante em regiões tropicais, onde a prevalência da fibrose endomiocárdica é significativamente superior. Ambas as patologias compartilham características morfológicas e eletrocardiográficas desafiadoras, como a obliteração do ápice ventricular, o espessamento parietal e a presença de inversões profundas e simétricas da onda T nas derivações precordiais (MAIA et al., 2016). Contudo, uma distinção diagnóstica fundamental reside no fato de que a obliteração apical na FEM ocorre tanto na sístole quanto na diástole, ao passo que na CMHA o fenômeno é tipicamente sistólico.



À ressonância magnética cardíaca (RMC), a FEM é identificada pelo sinal patognomônico do "V duplo", um padrão de realce tardio trifásico composto por miocárdio normal, endocárdio fibrótico espessado e trombo apical sobrejacente, o qual possui excelente correlação histopatológica. Diferente da CMHA sarcomérica, a FEM frequentemente compromete o aparelho valvar atrioventricular e os músculos papilares, resultando em regurgitações valvares graves e uma fisiologia restritiva marcada por ventrículos de dimensões reduzidas e dilatação atrial severa. No âmbito prognóstico, a deposição de tecido fibroso quantificada pela RMC e indexada à superfície corporal ($> 19 \text{ mL/m}^2$) consolidou-se como o único preditor independente de mortalidade nesta entidade (CARVALHO; AZEVEDO; 2020).

Ademais, evidências recentes demonstram que a FEM e a calcificação apical podem ocorrer de forma secundária e coexistir em pacientes com CMHA avançada, configurando o quadro de "coração de pedra". Esse processo resulta possivelmente de uma cascata fisiopatológica iniciada pela isquemia microvascular crônica inerente à CMHA, que induz fibrose de substituição e calcificação distrófica progressiva (GAO et al., 2023; MAIA et al., 2016). Dessa forma, a diferenciação entre a FEM primária (tropical) e a CMHA com fibrose secundária deve basear-se no histórico clínico, na ausência de eosinofilia persistente e no padrão de preenchimento cavitário observado nos exames de imagem multimodais.

4.2.5. Coração de Atleta:

O coração de atleta configura-se como uma importante adaptação fisiológica secundária ao exercício físico extenuante que pode mimetizar o fenótipo da cardiomiopatia hipertrófica apical. Essa condição compartilha com a CMHA características como o aumento da massa ventricular esquerda e a presença de alterações na repolarização ao eletrocardiograma. No entanto, a distinção morfológica baseia-se na distribuição da hipertrofia, que no coração de atleta tende a ser uniforme e global, em contraste com o padrão localizado no ápice típico da variante sarcomérica. Além disso, a espessura parietal em atletas raramente ultrapassa o limiar diagnóstico de 15 mm, servindo como um parâmetro fundamental para a exclusão de patologias primárias (KHOURY et al., 2023).

A avaliação torna-se particularmente desafiadora em atletas que apresentam ondas T invertidas nas derivações laterais, achado este que pode estar relacionado ao deslocamento apical dos músculos papilares. Estudos demonstraram que tal anomalia do aparelho valvar é identificada em 17% de atletas hígidos e em até 47% daqueles com ECG alterado, sugerindo que o deslocamento possa atuar como um precursor fenotípico da CMHA ativado pelo estresse mecânico do exercício (GEORGIPOULOS et al., 2023). Nesse contexto, a ressonância magnética cardíaca com realce tardio por gadolínio assume papel determinante, uma vez que a ausência de fibrose miocárdica é característica das adaptações fisiológicas, enquanto a detecção de realce segmentar corrobora o diagnóstico de CMHA e auxilia na estratificação de risco.

4.2.6. Doença de Fabry:

A Doença de Fabry (ou Anderson-Fabry) configura-se como uma das principais fenocópias da CMHA, sendo uma desordem multissistêmica de herança ligada ao cromossomo X causada por mutações no gene *GLA*. Clinicamente, a patologia pode manifestar-se por meio de uma hipertrofia ventricular esquerda inexplicada que mimetiza o fenótipo sarcomérico, tornando o diagnóstico diferencial um desafio constante na prática cardiológica. A distinção assertiva entre as entidades fundamenta-se na ressonância magnética cardíaca, na qual o achado de valores de T1 nativo



significativamente baixos atua como um marcador bioquímico tecidual do armazenamento miocárdico de glicosfingolípídeos, uma característica que não é observada na CMHA (ARBUTSTINI et al., 2016). Além disso, a Doença de Fabry pode apresentar músculos papilares proeminentes e trabeculações acentuadas, o que pode levar a confusões diagnósticas com outras variantes de hipertrofia ou com o miocárdio não compactado. A identificação correta desta condição é de importância crítica, visto que o manejo clínico exige abordagens terapêuticas específicas, como a terapia de reposição enzimática, as quais divergem totalmente do tratamento convencional da hipertrofia de origem sarcomérica.

5. Conclusão:

A Cardiomiopatia Hipertrófica Apical revela-se uma entidade clínica de marcante heterogeneidade fenotípica, desafiando o paradigma histórico de condição invariavelmente benigna. A diferenciação entre CMHA e suas condições simuladoras requer uma abordagem multimodal integrada, combinando história clínica detalhada, eletrocardiografia, ecocardiografia, ressonância magnética cardíaca e, quando apropriado, testes genéticos e biópsia endomiocárdica. Conclui-se que a identificação precoce das variantes e o emprego estratégico da abordagem multimodal são fundamentais para otimizar o manejo clínico, reduzir a morbimortalidade e garantir uma assistência personalizada aos pacientes acometidos por essa patologia.

Referências

ARBUSTINI, Eloisa et al. Left ventricular noncompaction: a distinct genetic cardiomyopathy?. **Journal of the American College of Cardiology**, v. 68, n. 9, p. 949-966, 2016.

CHEN, Qin-Fen et al. Clinical characteristics and outcomes in patients with apical and nonapical hypertrophic cardiomyopathy. **Journal of the American Heart Association**, v. 13, n. 19, p. e036663, 2024.

DE CARVALHO, Filipe Penna; AZEVEDO, Clerio Francisco. Comprehensive assessment of endomyocardial fibrosis with cardiac MRI: morphology, function, and tissue characterization. **Radiographics**, v. 40, n. 2, p. 336-353, 2020.

FILOMENA, Domenico et al. Apical papillary muscle displacement is a prevalent feature and a phenotypic precursor of apical hypertrophic cardiomyopathy. **European Heart Journal-Cardiovascular Imaging**, v. 24, n. 8, p. 1009-1016, 2023.

GAO, Man et al. Endomyocardial fibrosis and apical calcification: A case report with unusual presentations of apical hypertrophic cardiomyopathy. **Medicine**, v. 102, n. 45, p. e35823, 2023.

GEORGIPOULOS, Georgios et al. Comparação de achados demográficos, clínicos, bioquímicos e de imagem no prognóstico da cardiomiopatia hipertrófica: uma metanálise em rede. **Heart Failure**, v. 11, n. 1, p. 30-41, 2023.



GUAZZELLI, Danielle Louvet; AVILA, Mônica Samuel. Cardiomiopatia Hipertrófica no Brasil: Avanços no Conhecimento e Implicações Clínicas. **Arquivos Brasileiros de Cardiologia**, v. 122, n. 4, p. e20250185, 2025.

HALAND, Trine F. et al. Echocardiographic comparison between left ventricular non-compaction and hypertrophic cardiomyopathy. **International journal of cardiology**, v. 228, p. 900-905, 2017.

HAMZA, Izhan et al. Apical hypertrophic cardiomyopathy: a clinical & multimodality imaging assessment. **Echocardiography**, v. 42, n. 7, p. e70235, 2025.

HUANG, Gary et al. Apical variant hypertrophic cardiomyopathy “multimodality imaging evaluation”. **The International Journal of Cardiovascular Imaging**, v. 36, n. 3, p. 553-561, 2020.

HUANG, Weiliang et al. Apical hypertrophic cardiomyopathy with apical endomyocardial fibrosis and calcification: two case reports. **Medicine**, v. 98, n. 27, p. e16183, 2019.

HUGHES, Rebecca K. et al. Accurate diagnosis of apical hypertrophic cardiomyopathy using explainable advanced electrocardiogram analysis. **Europace**, v. 26, n. 4, p. euae093, 2024.

HUGHES, Rebecca K. et al. Apical ischemia is a universal feature of apical hypertrophic cardiomyopathy. **Circulation: Cardiovascular Imaging**, v. 16, n. 3, p. e014907, 2023.

HUGHES, Rebecca K. et al. Improved diagnostic criteria for apical hypertrophic cardiomyopathy. **Cardiovascular Imaging**, v. 17, n. 5, p. 501-512, 2024.

KAWAKAMI, Kei et al. Biopsy-proven cardiac sarcoidosis mimicking apical hypertrophic cardiomyopathy. **European Heart Journal-Cardiovascular Imaging**, v. 25, n. 1, p. e57-e57, 2024.

KHOURY, Shafik et al. Ethnic and sex-related differences at presentation in apical hypertrophic cardiomyopathy: an observational cross-sectional study. **International Journal of Cardiology**, v. 391, p. 131265, 2023.

LEE, Mirae et al. Left ventricular morphologic progression in apical hypertrophic cardiomyopathy. **International Journal of Cardiology**, v. 381, p. 62-69, 2023.

LI, Jiangtao et al. Apical hypertrophic cardiomyopathy: pathophysiology, diagnosis and management. **Clinical Research in Cardiology**, v. 113, n. 5, p. 680-693, 2024.

LUZURIAGA, Georgina Del Cisne Jadán et al. Clinical and Echocardiographic Particularities of Hypertrophic Cardiomyopathy in a Brazilian Population and its Prognostic Impact. **Arquivos brasileiros de cardiologia**, v. 122, p. e20240640, 2025.

MAIA, Cintia Prado et al. A challenging differential diagnosis: distinguishing between endomyocardial fibrosis and apical hypertrophic cardiomyopathy. **Echocardiography**, v. 33, n. 7, p. 1080-1084, 2016.



MALIK, Awais A. et al. Invasive Cardiac Hemodynamics in Apical Hypertrophic Cardiomyopathy. **Journal of the American Heart Association**, v. 13, n. 9, p. e032520, 2024.

MILARAS, Nikias et al. Device therapy and treatment options in a patient with apical hypertrophic cardiomyopathy: Combination of a leadless pacemaker with a subcutaneous defibrillator. **Revista Portuguesa de Cardiologia**, v. 43, n. 3, p. 141-142, 2024.

RAMAN, Betty. Personalizing apical hypertrophic cardiomyopathy diagnosis: a major step forward, but challenges remain. **Cardiovascular Imaging**, v. 17, n. 5, p. 513-515, 2024.

ROUSKAS, Pavlos et al. Prevalence, characteristics, and natural history of apical phenotype in a large cohort of patients with hypertrophic cardiomyopathy. **Hellenic Journal of Cardiology**, v. 73, p. 8-15, 2023.

TOSTE, Alexandra; CARDIM, Nuno. The role of papillary muscle abnormalities in hypertrophic cardiomyopathy: a new paradigm shift?. **European Heart Journal-Cardiovascular Imaging**, v. 24, n. 8, p. 1017-1018, 2023.

YANG, Kai et al. Apical aneurysm formation in apical hypertrophic cardiomyopathy: Pilot study with cardiac magnetic resonance. **International Journal of Cardiology**, v. 371, p. 480-485, 2023.

YANG, Yingxia et al. Left atrial dysfunction in apical hypertrophic cardiomyopathy: assessed by cardiovascular magnetic resonance feature-tracking. **Journal of Thoracic Imaging**, v. 39, n. 3, p. 157-164, 2024.