

Miyokardiyal Ventriküler Nonkompaksiyon: Çocuklukta Nadir Görülmesi Nedeniyle Son Literatürün Taranması

Myocardial Ventricular Noncompaction: Recent Literature Due to its Rarity in Childhood

Osman Güvenç, Derya Çimen, Derya Arslan, Mesut Sivri*, Mustafa Koplay*, Bülent Oran

Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyoloji Anabilim Dalı, Konya, Türkiye

*Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Konya, Türkiye



Öz

Miyokardiyal nonkompaksiyon hastalığı, seyrek görülen bir doğuştan kardiyomiyopati çeşididir. İntrauterin dönemde miyokard dokusunun normal gelişiminin duraklamasıyla, derin trabekülasyonların ve bunların arasında boşlukların oluşmasıdır. Klinikte konjestif kalp yetmezliği, tromboembolik olaylar ve aritmiler görülebilir veya hasta asemptomatik olabilir. Bu yazıda, çocuk kardiyoloji polikliniğine çabuk yorulma şikayetiyle gelen ve miyokardiyal nonkompaksiyon tanısı konulan hasta sunuldu ve seyrek görülen bu hastalık, son literatür bilgileri taranarak hatırlatılmak istendi.

Abstract

Myocardial noncompaction is a rare form of congenital cardiomyopathy. The disorder represents an arrest of normal embryogenesis of myocardium in utero. It is characterized by deep trabecular structures anatomically and deep intratrabecular recesses. Congestive heart failure, thromboembolism and cardiac arrhythmias are main clinical findings. On the other hand patients may be asymptomatic. We describe a case of myocardial noncompaction presenting with decreased exercise capacity in our clinic. We would like to remind this rare disorder and search recent literatures.

Anahtar kelimeler

Ventriküler miyokardiyal nonkompaksiyon, çocukluk dönemi

Keywords

Ventricular myocardial noncompaction, childhood

Geliş Tarihi/Received : 05.01.2014

Kabul Tarihi/Accepted : 13.06.2014

DOI:10.4274/jcp.23753

Yazışma Adresi/Address for Correspondence:

Dr. Osman Güvenç, Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyoloji Anabilim Dalı, Konya, Türkiye

Tel.: +90 332 241 50 00

E-posta: osmanguvenc1977@gmail.com

© Güncel Pediatri Dergisi, Galenos Yayınevi tarafından basılmıştır.
© The Journal of Current Pediatrics, published by Galenos Publishing.

Giriş

Ventriküler miyokardiyal nonkompaksiyon (MN) (Noncompaction=Yoğunlaşmamış), çok seyrek görülen bir doğuştan kalp hastalığıdır. Tek başına olabildiği gibi diğer konjenital kalp anomalileriyle birlikte görülebilir. İntrauterin dönemde miyokard dokusunun normal gelişiminin duraklamasıyla, derin trabekülasyonların ve bunların arasında boşlukların oluşmasıdır. Klinikte konjestif kalp yetmezliği, tromboembolik olaylar ve aritmiler görülebilir, hasta asemptomatikte olabilir (1-4). Bu yazıda, çocuk kardiyoloji polikliniğine çabuk yorulma şikayetiyle gelen ve MN tanısı konulan hasta sunuldu ve seyrek görülen bu hastalık hatırlatılmak istendi.

Olgu

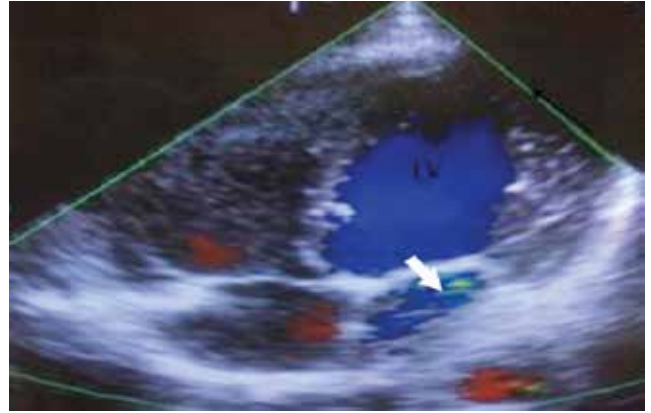
Altı aydır çabuk yorulma şikayeti olan, efor kapasitesinin azaldığından yakınan 13 yaşındaki erkek hasta, dış merkezde

çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanı tarafından değerlendirildikten sonra polikliniğimize yönlendirilmişti. Hastanın hikayesinden bayılması, çarpıntı atakları, göğüs ağrısı, nefes darlığı veya ek bir şikayetin olmadığı, akrabalarında erken yaşta ani ölen, bayılma atakları veya önemli bir kalp hastalığı olan birey bulunmadığı öğrenildi. Anne baba arasında akraba evliliği yoktu. Hastanın fizik muayenesinde kan basıncı 100/60 mm Hg, nabızı 96/dk, solunum sayısı 26/dk idi. Mitral odakta daha belirgin duyulan 2/6 şiddetinde sistolik üfürüm vardı, hepatosplenomegali, boyun ven dolgunluğu, akciğerlerinde dinleme bulgusu, asit veya pretibial ödem yoktu. Hastanın nöromusküler ve diğer sistem muayeneleri doğaldı. Elektrokardiyografik değerlendirmede taşikardi, bradikardi, AV blok, ekstrasistol veya dal bloğu gibi patolojik bir bulgu yoktu. Hastanın tele incelemesinde kardiyomegali veya başka bir anormal bulgu izlenmedi (Resim 1). Rutin hematolojik ve biyokimyasal tetkikler normal sınırlarda bulundu. Hastaya transtorasik ekokardiyografik (TTE) inceleme yapıldı, sol ventrikülde özellikle apikal ve

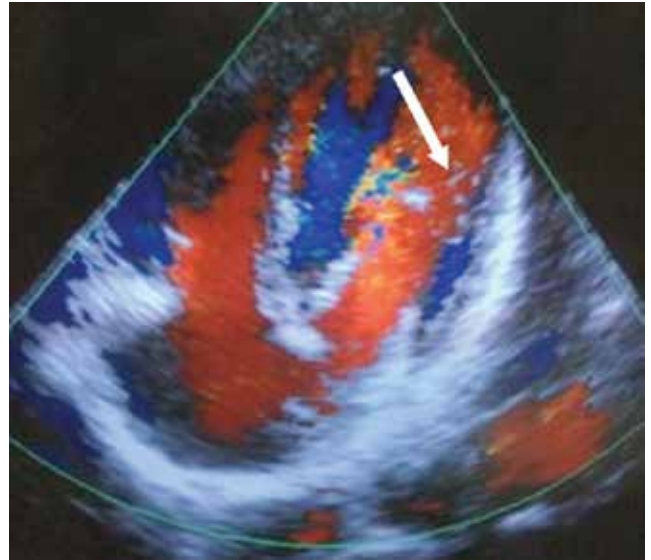


Resim 1. Tele filmde kardiyomegalinin olmadığı görülmüyor

posterolateral bölgelerde belirgin trabekülasyon artışı ve bu trabekülasyonlar arasında renkli Doppler'de görülen kan akımı olduğu, birinci derece mitral ve triküspit kapak yetmezlikleri ile sol atriyumda ve sol ventrikülde genişleme tespit edildi (Resim 2,3). İnterventriküler septum ve sol ventrikül arka duvar kalınlıkları normal sınırlarda idi. Hastanın M-mod yöntemiyle hesaplanan sistolik fonksiyonlarının normal olduğu izlendi (ejeksiyon fraksiyonu %66). Sol veya sağ ventrikül çıkım yolunda obstrüksiyon yoktu. Hastaya sol MN hastalığı tanısı konuldu, iki kardeşi ile anne ve babası TTE incelemesiyle değerlendirildi, patolojik bir sonuç yoktu. Aritmi için 24 saatlik holter incelemesi yapıldı ve normal olduğu görüldü. Hastaya bilgisayarlı tomografi (BT) görüntülemesi



Resim 2. Sol ventrikülde trabekülasyon artışı ve mitral kapakta yetmezlik (ok)



Resim 3. Sol ventrikülde trabekülasyon artışı ve renkli Doppler ile trabeküler arasında kan dolaşımının görülmesi

yapıldı, kardiyak BT kesitlerinde sol ventrikülde trabekülasyon artışları ve intertrabeküler girintilerde belirginleşme bulunduğu; nonkompaksiyon tabakanın, kompaksiyon tabakaya oranının 2'den büyük olduğu tespit edildi (Resim 4). Hasta, kaptopril ve antiagregan dozda asetilsalisilik asit başlanarak poliklinik takibine alındı.

Tartışma

MN hastalığı, ventriküldeki miyokardın ve endokardın gelişme ve bütünleşme sürecinin embriyogenez sırasında duraklaması sonucu oluşan ve nadir görülen bir doğuştan kardiyomiyopati türüdür (1-6). İntrauterin dönemin 5-8. haftalarında, gevşek miyokard dokusunun sıkışmasının durması sonucunda trabeküler yapılar, kalın bantlar halinde kalmaktadır (7). Bir veya daha çok ventrikül segmentinde trabeküler yapılar artışı ve derin intertrabeküler girintilerle karakterizedir (1-6).

Bu hastalıkta genelde apikal bölgede olmak üzere sol ventrikül tutulumu görülür, sağ ventrikül ve interventriküler septum nadir de olsa tutulabilir (6,8-11). İki ventrikülün bir arada tutulması çok nadir bir durumdur. Bizim hastamızda da sol ventrikül tutulumu vardı.

Yine MN hastalığı tek başına görülebileceği gibi, diğer doğumsal kalp hastalıkları ile birlikte de görülebilir. Bunlar arasında aort ve pulmoner kapak darlığı, biküspit aorta, mitral kleft, pulmoner stenoz, aort koarktasyonu, ayrıca pulmoner atrezi, büyük arter transpozisyonu ve tek ventrikül gibi kompleks siyanotik doğumsal kalp hastalıkları ile koroner arter anomalileri bulunur (1,2,4,5,12-19). Ayrıca nöromusküler (Duchenne ve Becker muskuler distrofi,

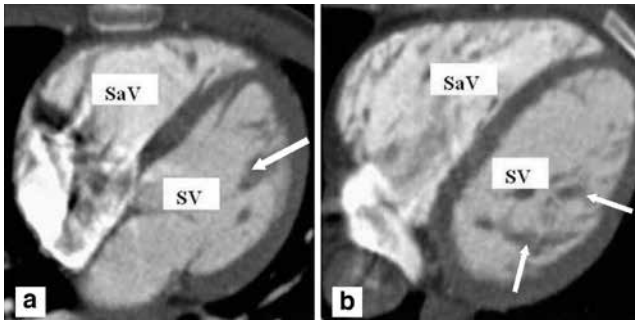
miyotonik distrofi) ve mitokondriyal hastalıklarla, Barth sendromu, trizomi 13 ve Fabry sendromu ile birlikteliği olabilir (3,20). Bu hastalık, diğer kardiyomiyopatilerle karışabilir, idiyopatik dilate kardiyomiyopati ve apikal hipertrofik kardiyomiyopati ile ayırıcı tanısının yapılması önemlidir. Sol ventrikülde trabekülasyon artışı normal kalpte de görülebilir (21).

İlk olgu sunumu otopsi bulgularıyla 1932 yılında, ekokardiyografik görüntülemeyle ise 1984 yılında tanımlanmıştır (1). Toplumda görülme sıklığı %0,05 olarak bilinmektedir. Erkeklerde daha sık görülür (12). Hastalık son yıllarda daha sık olarak görülmektedir. Bu durum, daha önceden tanı koymada yaşanan sıkıntıları ve birçok hastanın yanlış tanı ile yıllarca izlendiğini düşünülmektedir. Hastaların bir kısmına farklı nedenlerden dolayı TTE incelemesi yapıldığında tesadüfi olarak tanı konulmaktadır. Ülkemizdeki ilk olgu bildirimini 2001 yılında 19 yaşındaki erkek bir hasta ile yapılmıştır (16).

Hastalık izole olabileceği gibi ailesel de olabilir. 5q delesyonu, Xp28 G4.5 mutasyonu, 1q43 delesyonu veya 11p15 mutasyonu ailesel geçiş gösteren hastalarda görülebilir (22,23). Tanı konulan hastalarda mutlaka aile taraması yapılmalıdır. Otozomal dominant, X'e bağlı resesif veya mitokondriyal kalıtımla geçebilir (1,4). Bizim olgumuzun aile taramasında, başka bir MN hastası tespit edilmedi.

Klinikte en sık olarak konjestif kalp yetmezliği bulguları görülür, tromboembolik olaylar ve ventriküler aritmiler de oluşabilir (1,3-5,7,12,24). Ventrikül fonksiyonlarında bozulma genelde progresif olarak ilerler, sistolik ve diyastolik disfonksiyon oluşur. Senkop ve konvülsiyon ile presente olabilir (4).

Hastalık intrauterin dönemde başlamasına rağmen klinik olarak ortaya çıkması, genellikle çocukluk veya ergenlik döneminde olmaktadır (2). Fetal veya yenidoğan döneminde tanı alan hastalar da vardır (5,25). Atriyal ve ventriküler aritmiler ve her tür iletim kusurları olabilmektedir, en sık ventriküler ekstrasistoller bulunmaktadır (2). Ventriküler preeksitasyon, sol dal bloğu ve AV blok, supraventriküler ve ventriküler taşikardiler oluşabilir (2,15,26). Aritmilere bağlı ani ölüm görülebilir. Ventriküllerin genişlemesi, trabeküllerdeki staz ve atriyal fibrilasyona bağlı olarak embolik olaylar ve santral sinir sistemi komplikasyonları görülebilir (5,7,8,27,28). Hastamızda klinik olarak kalp yetmezliği, aritmi veya trombus görülmedi, NYHA'ya



Resim 4. Aksiyel kardiyak BT kesitlerinde sol ventrikülde noncompaction ile uyumlu trabekülasyon artışları ve intertrabeküler girintilerde belirginleşme (oklar) izlenmektedir
SaV: Sağ ventrikül, SV: Sol ventrikül

göre sınıf 1 egzersiz kapasitesine sahip olan hastanın eko değerlendirmesiyle de kardiyak fonksiyonları normaldi. Hastada bulunan çabuk yorulma şikayetinin nonspesifik olduğu düşünüldü ve kontrole geldiğinde şikayetinin devam etmesi halinde olguya egzersiz testi yapılması planlandı.

Ventriküler MN hastalığının tanısında TTE, BT, manyetik rezonans görüntüleme (MRG), anjiyografik değerlendirme ve endomiyokardiyal biyopsi yöntemleri kullanılmaktadır. Ekokardiyografik inceleme ile hastalığın tanısı konulabilir (1,3,8,10). Bunun için kullanılan tanı ölçütleri:

1. En az dört adet trabekülasyon olması ve bunların arasında girintilerin bulunması,
2. Trabeküller arasında bulunan girintilerde renkli Doppler kan akımının olması,
3. Hastalığın olduğu ventrikül segmentinde çift katmanlı yapı olması ve sistol sonunda subendokardiyal noncompaction tabakanın, subepikardiyal compaction tabakasına oranının ≥ 2 olması (2,8,29).

Hastamızın TTE incelemesinde sol ventrikülde apikal ve posterolateral bölgelerde trabekülasyon artışı ve bu trabekülasyonlar arasında renkli Doppler'de görülen kan akımı olduğu tespit edildi, hastanın sistolik fonksiyonları normaldi ama sol kalp boşluklarında genişleme vardı.

Hastalığın tanısını kesinleştirmek için BT veya MRG ile değerlendirme yapılabilir (30,31). Biz hastamıza BT anjiyografi görüntüleme yaptık, kardiyak BT kesitlerinde sol ventrikülde trabekülasyon artışları ve intertrabeküler girintilerde belirginleşme olduğu tespit edildi ve MN tanısı konuldu.

Sağ ventrikül normalde belirgin bir trabeküler yapıya sahip olduğu için, sağ ventriküler miyokardiyal nonkompaksiyon hastalığı daha zor saptanabilir ve kolayca gözden kaçabilir (18). Eğer hastaya kalp kateterizasyonu ve anjiyografi yapılırsa diyastolde ventrikül duvarında süngerimsi bir görüntü, sistolde ise intratrabeküler boşluklarda kontrast madde retansiyonu olduğu izlenir (4).

Hastalığın tedavisinde kalp yetmezliği için medikal tedavide digoksin, diüretikler ve anjiyotensin dönüştürücü enzim inhibitörleri kullanılır. Atriyal fibrilasyon gibi atriyal aritmilerle her türlü ventriküler aritmi takip edilmeli ve tespit edildiklerinde tedavi edilmelidir. Hastada AV tam blok gelişirse pil implantasyonu yapılmalıdır (15). Medikal tedaviye dirençli ventriküler aritmiler olduğunda, implantable

kardiyak defibrilatör takılması düşünülmelidir (8). Tromboembolik olaylara yatkınlık olduğundan her hastaya ömür boyu profilaktik antiagregan tedavi verilmelidir. Eğer tromboz veya emboli olursa uygun şekilde tedavi edilmelidir (4,28). Ventrikül fonksiyonları bozuk olup medikal tedaviyle kontrol altına alınamadığında ventriküler restorasyon cerrahisi ve sağda veya solda çıkım yolu darlığı oluştuğunda ve kapak anormalliği geliştiğinde ona yönelik cerrahi tedaviler uygulanabilir (32). Eğer kalp yetmezliği kontrol altına alınamaz ise kalp nakli düşünülmelidir (33).

Hastalığın prognozu kötüdür ve hastaların büyük bir kısmı kalp yetersizliğinden veya genelde ventriküler aritmilere bağlı olarak ani ölüm ile kaybedilmektedir (24). Ömür boyu asemptomatik kalan olgular da bildirilmiştir (3,8). Hastalığa erken tanı konulup tedavi başlanırsa komplikasyonların önlenmesi mümkün olabilir. Hastalarda kalp yetmezliğine gidişi takip etmek için düzenli aralarla Ekokardiyografi ile değerlendirme yapılmalıdır (5). Tedaviye yanıt alınamayan ve progresif olarak kötüleşen hastalarda kalp nakli, uygun tedavi seçeneği olabilir (33).

Yazarlık Katkıları

Hakem Değerlendirmesi: Editörler kurulu dışında olan kişiler tarafından değerlendirilmiştir.

Kaynaklar

1. Udeoji DU, Philip KJ, Morrissey RP, Phan A, Schwarz ER. Left ventricular noncompaction cardiomyopathy: updated review. *Ther Adv Cardiovasc Dis* 2013;7:260-73.
2. Çelik S, Görgülü Ş, Gürol T. Miyokardiyal noncompaction: İki olgu nedeniyle derleme. *Anadolu Kardiyoloji Derg* 2003;3:48-53.
3. Keane JF, Lock JE, Fyler DC. Nadas' Pediatric Cardiology. In: Colan SD (ed). *Cardiomyopathies*. Saunders Elsevier; 2006;8:415-58.
4. Özer S, Elshershari H. Aritmojenik sağ ventrikül displazisi ve ventriküler miyokardiyal nonkompaksiyon. *Katkı Pediatri Dergisi* 2001;22:64-75.
5. Weiford BC, Subbarao VD, Mulhern KM. Noncompaction of the ventricular myocardium. *Circulation* 2004;109:2965-71.
6. Weisz SH, Limongelli G, Pacileo G, Calabro P, Russo MG, Calabro R, et al. Left ventricular non compaction in children. *Congenit Heart Dis* 2010;5:384-97.
7. Murphy RT, Thaman R, Blanes JG, Ward D, Sevdalis E, Papa E, et al. Natural history and familial characteristics of isolated left ventricular non-compaction. *Eur Heart J* 2005;26:187-92.
8. Oechslin EN, Attenhofer Jost CH, Rojas JR, Kaufmann PA, Jenni R. Long-term follow-up of 34 adults with isolated left ventricular noncompaction: a distinct cardiomyopathy with poor prognosis. *J Am Coll Cardiol* 2000;36:493-500.

9. Pradhan D, Liping C, Jian S, Karki S, Abdoulwahabi D, Dewan H. An unusual case of myocardial noncompaction involving both ventricles--case report. *J Clin Ultrasound* 2013;41:389-91.
10. Agmon Y, Connolly HM, Olson LJ, Khandheria BK, Seward JB. Noncompaction of the ventricular myocardium. *J Am Soc Echocardiogr* 1999;12:859-63.
11. Sert A, Aypar E, Aslan E, Odabaş D. Isolated right ventricular noncompaction in a newborn. *Pediatr Cardiol* 2013;34:1896-8.
12. Stöllberger C, Finsterer J, Blazek G. Left ventricular hypertrabeculation/noncompaction and association with additional cardiac abnormalities and neuromuscular disorders. *Am J Cardiol* 2002;90:899-902.
13. Agarwal A, Khandheria BK, Paterick TE, Treiber SC, Bush M, Tajik AJ. Left ventricular noncompaction in patients with bicuspid aortic valve. *J Am Soc Echocardiogr* 2013;26:1306-13.
14. Burke A, Mont E, Kutys R, Virmani R. Left ventricular noncompaction: a pathological study of 14 cases. *Hum Pathol* 2005;36:403-11.
15. Ozkutlu S, Ayabakan C, Celiker A, Elshershari H. Noncompaction of ventricular myocardium: a study of twelve patients. *J Am Soc Echocardiogr* 2002;15:1523-8.
16. Çavuşoğlu Y, Ata N, Timuralp B, Görenek B, Göktekin Ö, Kudaiberdieva G, ve ark. Miyokardiyal noncompaction: Nadir görülen bir kardiyomiyopati olgusu. *Türk Kardiyol Dern Arş* 2001;29:321-24.
17. Yabur-Espitia M, Espinola-Zavaleta N. Ventricular non-compaction associated to a complex congenital heart disease. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc* 2011;49:65-70.
18. Çetin M, Yıldırım M, Kural AT, Coşkun Ş. Miyokardiyal noncompaction: İki olgu. *Dicle Tıp Dergisi* 2011;38:87-91.
19. Pignatelli RH, McMahon CJ, Dreyer WJ, Denfield SW, Price J, Belmont JW, et al. Clinical characterization of left ventricular noncompaction in children: a relatively common form of cardiomyopathy. *Circulation* 2003;108:2672-8.
20. Finsterer J, Stöllberger C, Kopsa W. Multidisciplinary diagnostic approach for left ventricular hypertrabeculation/noncompaction. *Yonsei Med J* 2005;46:309-10.
21. Tamborini G, Pepi M, Celeste F, Muratori M, Susini F, Maltagliati A, Veglia F. Incidence and characteristics of left ventricular false tendons and trabeculations in the normal and pathologic heart by second harmonic echocardiography. *J Am Soc Echocardiogr* 2004;17:367-74.
22. Pauli RM, Scheib-Wixted S, Cripe L, Izumo S, Sekhon GS. Ventricular noncompaction and distal chromosome 5q deletion. *Am J Med Genet* 1999;85:419-23.
23. Kenton AB, Sanchez X, Coveler KJ, Makar KA, Jimenez S, Ichida F, et al. Isolated left ventricular noncompaction is rarely caused by mutations in G4.5, alpha-dystrobrevin and FK Binding Protein-12. *Mol Genet Metab* 2004;82:162-6.
24. Alehan D. Clinical features of isolated left ventricular noncompaction in children. *Int J Cardiol* 2004;97:233-7.
25. Menon SC, O'leary PW, Wright GB, Rios R, MacLellan-Tobert SG, Cabalka AK. Fetal and neonatal presentation of noncompacted ventricular myocardium: expanding the clinical spectrum. *J Am Soc Echocardiogr* 2007;20:1344-50.
26. Barra S, Moreno N, Providência R, Gonçalves H, Primo JJ. Incessant slow bundle branch reentrant ventricular tachycardia in a young patient with left ventricular noncompaction. *Rev Port Cardiol* 2013;32:523-9.
27. Baquero GA, Colegrove DJ, Banchs JE. Isolated left ventricular noncompaction causing stroke in a 30-year-old woman: case report and literature review. *Tex Heart Inst J* 2013;40:331-8.
28. Zeren G, İnci S, Kaplan Z, Bayal İ. Süngerimsi miyokart zemininde gelişen kalp yetersizliği ve inme. *Türk Kardiyol Dern Arş* 2012;40:59-62.
29. Gebhard C, Stähli BE, Greutmann M, Biaggi P, Jenni R, Tanner FC. Reduced left ventricular compacta thickness: a novel echocardiographic criterion for non-compaction cardiomyopathy. *J Am Soc Echocardiogr* 2012;25:1050-7.
30. Conces DJ, Ryan T, Tarver RD. Noncompaction of ventricular myocardium: CT appearance. *Am J Roentgenol* 1991;156:717-8.
31. Sidhu MS, Uthamalingam S, Ahmed W, Engel LC, Vorasettakarnkij Y, Lee AM, et al. Defining left ventricular noncompaction using cardiac computed tomography. *J Thorac Imaging* 2014;29:60-66.
32. Ohki S, Moriyama Y, Mohara J, Kimura C, Sata N, Miyahara K. Aortic valve replacement for aortic regurgitation in a patient with left ventricular noncompaction. *Ann Thorac Surg* 2009;87:290-2.
33. Tian T, Liu Y, Gao L, Wang J, Sun K, Zou Y, et al. Isolated left ventricular noncompaction: clinical profile and prognosis in 106 adult patients. *Heart Vessels* 2013;29:645-52.