

## Miyokardiyal “noncompaction”: İki olgu

### *Myocardial noncompaction: Report of two cases*

Mecnun Çetin<sup>1</sup>, Münevver Yıldırım<sup>1</sup>, Adnan Taner Kurdal<sup>2</sup>, Şenol Coşkun<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Kardiyoloji BD, Manisa

<sup>2</sup>Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Kalp Damar Cerrahisi AD, Manisa

<sup>3</sup>Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Kardiyoloji BD, Manisa- Türkiye

Geliş Tarihi / Received: 12.06.2010, Kabul Tarihi / Accepted: 22.01.2011

#### ÖZET

Miyokardiyal “noncompaction” bir ya da daha fazla ventrikül segmentinde belirgin trabeküler ağ ve derin intertrabeküler girintilerle karakterize, nadir görülen bir doğumsal kardiyomyopati. Hastalar genellikle kalp yetersizliği, ventriküler aritmiler ve sistemik embolilerin yol açtığı semptom ve bulgularla başvurur. Bu çalışmada birisinde sol ventrikül tutulumu gösteren ve sol ventriküler disfonksiyon gelişen, diğerinde ise biventriküler tutulum gösteren ve sağ ventrikül çıkım yolunda darlık yapan trabeküler yapılar nedeniyle cerrahi girişim gerektirmiş iki olgu sunuldu. Bu olgular başvuru yakınmaları ve tedavi yaklaşımları açısından farklı bir klinik tablo sergilemeleri nedeniyle dikkat çekicidir.

**Anahtar kelimeler:** Miyokardiyal “noncompaction”, kalp yetersizliği, klinik bulgular

#### GİRİŞ

Miyokardiyal “noncompaction” (MN) endokard ve miyokardın normal embriyogenezinin duraklaması sonucu oluşan bir kardiyomyopati.<sup>1</sup> Bir veya daha fazla ventrikül segmentinde belirgin çıkıntılı trabeküler ağ ve derin intertrabeküler girintilerle karakterizedir.

MN’de sıklıkla sol ventrikül tutulmakla birlikte sağ ventrikül ve interventriküler septum da tutulabilir.<sup>2</sup>Bu anomali izole olarak görülebileceği gibi, sağ veya sol ventrikül çıkış yolu darlığı, kompleks konjenital siyanotik kalp hastalıkları ve koroner arter anomalileri ile birlikte görülebilir.<sup>3</sup>Hastalar asemptomatik olabileceği gibi ağır kalp yetersizliği, aritmiler ve sistemik tromboemboliler gibi son derece farklı klinik özellikler gösterebilir.<sup>1</sup>

#### ABSTRACT

Myocardial noncompaction is a rare type of congenital cardiomyopathy, characterized by trabecular network and deep trabecular recesses located in one or more ventricular segments. Patients generally present with cardiac failure, ventricular arrhythmias, and signs and symptoms related to systemic embolies. We presented two cases of myocardial noncompaction, one with left ventricular involvement and dysfunction, and the other with biventricular involvement and trabecular structures, causing right ventricular outflow tract stenosis which required surgical correction. These cases are remarkable as they had atypical clinical picture including presentation findings and treatment protocols.

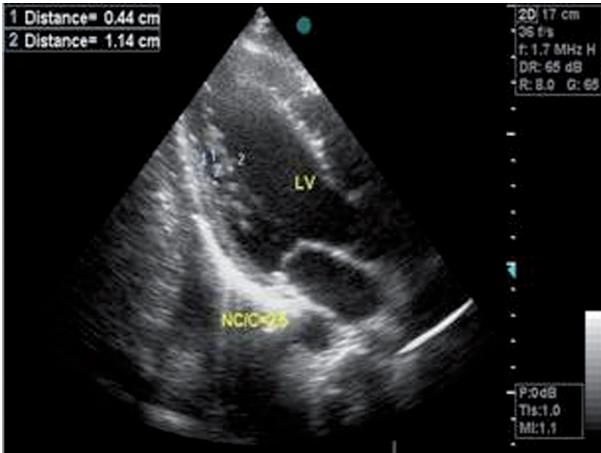
**Key words:** Myocardial noncompaction, heart failure, clinical presentation

Farklı bulgularla karşımıza çıkan iki MN olgusunu literatür bilgileri altında karşılaştırmayı uygun bulduk. Olgular başvuru şikayetleri ve tedavi yaklaşımları yönünden çok farklı klinik tablo göstermekteydiler. Olgulardan birisinde biventriküler tutulum saptanmış ve cerrahi girişim gerektirmiştir. Diğer kardiyomyopatilerle sık karışan bu patolojinin kendi içindeki klinik farklılıkların vurgulanmasının bu patolojiyle karşılaşacak klinisyenlere yardımcı olacağı düşüncesindeyiz.

#### Olgu 1

Onaltı yaşında erkek olgu efor intoleransı ve göğüs ağrısı yakınması ile başvurdu. Fizik muayenesinde ağırlık 50-75 persentil, boy 3-10 persentil, nabız 88/dk ritmik, kan basıncı 100/60 mmHg, solunum sayısı 22/dk bulundu. Rutin hematolojik ve biyokim-

yasal tetkiklerinde herhangi bir patoloji saptanmadı. Kardiyak oskültasyonu ve sistemik muayenesi olağandı, özgeçmişinde ve soy geçmişinde özellik saptanmadı. Elektrokardiyografik incelemesinde normal sinüs ritmi saptandı. Holter monitörizasyonunda aritmi saptanmadı. İki boyutlu transtorasik ekokardiyografisinde (TTE) sol ventrikül apikal ve posterolateral bölgede belirgin çok sayıda trabekülasyon ve derin intertrabeküler aralıklar izlendi. Renkli doppler ekokardiyografi de belirtilen trabekülasyonlar arasında kan akımı tespit edildi. Tutulan ventrikül segmentinde tipik çift katmanlı yapı izlenirken, noncompact subendokard/compact subepikard oranı  $>2$  bulundu (Şekil 1). Sol ventrikül ejeksiyon fraksiyonu düşük (%50) saptandı. Sol ventrikül end-sistolik ve end-diastolik çapları normal sınırlarda bulundu. Ekokardiyografik bulgularla ventriküler MN tanısı ile enalapril ve anti koagülan tedavi başlanarak olgu takibe alındı. İki yıllık takip sonunda olguda aritmi ve tromboemboli görülmezken, ejeksiyon fraksiyonunun %45'e gerilediği görüldü.

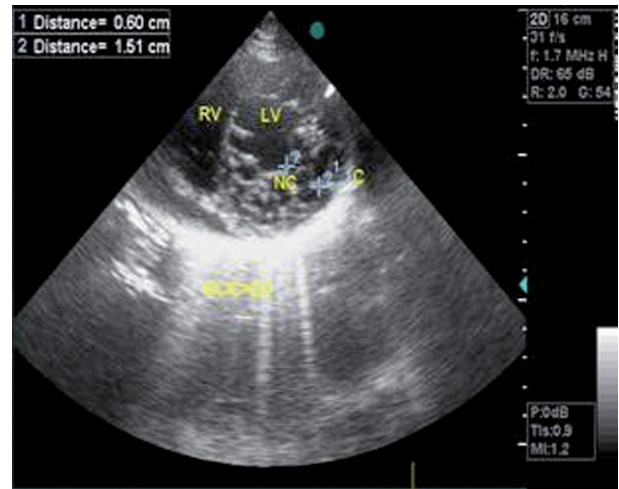


**Şekil 1.** Transtorasik ekokardiyografi apikal 5 boşluk görüntüde apikal ve postero-lateral duvarda çıkıntılı trabekülasyonlar ve derin intertrabeküler girintiler (LV: Sol ventrikül, NC: "Noncompaction", C: "Compaction").

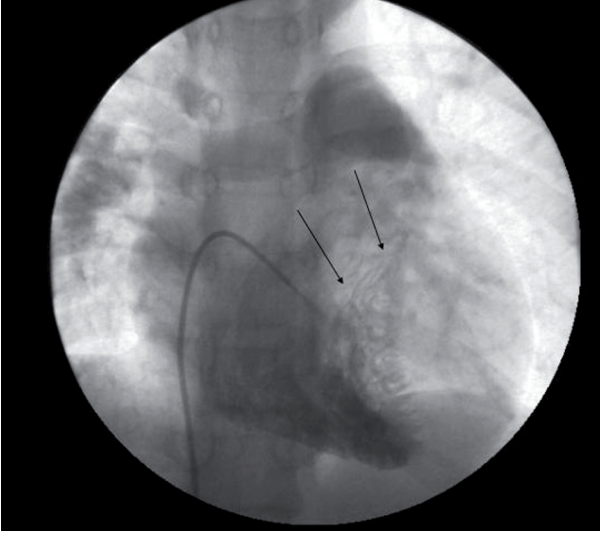
## Olgu 2

Onyediy yaşındaki kız olgu halsizlik şikayeti ile başvurdu. Fizik muayenesinde ağırlık 10-25 persentil, Boy 3-10 persentil, kan basıncı 110/70 mmHg, solunum sayısı 20/dk bulundu. Kardiyovasküler sistem muayenesinde sol üst sternal kenarda duyulan 3/6 şiddetinde sistolik üfürüm saptandı. Rutin hematolojik ve biyokimyasal tetkiklerinde herhangi

bir patoloji saptanmadı. Telekardiyografik incelemesi normaldi. Elektrokardiyografik incelemesinde normal sinüs ritmi saptandı. Holter monitörizasyonunda aritmi saptanmadı. İki boyutlu TTE incelenmesinde sol ventrikül apikal, posterolateral ve septal bölgede derin intertrabeküler aralıklar ve çok belirgin trabekülasyonlar, tutulan ventrikül segmentinde tipik çift katmanlı yapı izlendi, noncompact subendokard/compact subepikard oranı  $>2$  bulundu (Şekil 2). Renkli doppler ekokardiyografik incelemede bahsedilen trabekülasyonlar arasında kan akımı tespit edildi. Sol ventrikül end-sistolik ve end-diastolik çapları normal bulundu. Ejeksiyon fraksiyonu %60 olarak tespit edildi. Sağ ventriküler incelemede subvalvüler pulmoner stenoz tespit edildi. Sağ ventriküler çıkım yolunda atipik belirgin, içinde kan akımı mevcut olan trabekülasyonlar saptandı. Sağ ventriküler çıkım yolu darlığı için olguya kateterizasyon ile sağ-sol ventrikülografi ve hemodinamik çalışma yapıldı. Karakteristik biventriküler trabeküller ve bu trabeküller arasına kontrast madde geçişi ventrikülografide de görüldü (Şekil 3). Atipik trabeküller sebebiyle daralmış sağ ventrikül çıkım yolunda basınç gradiyenti (maksimum 60 mmHg) meydana getiren darlık saptandı. Olguya sağ ventriküler çıkım yolu darlığını düzeltmeye yönelik infundibuler miyektomi (Şekil 4) operasyonu uygulandı. Postoperatif antikoagülan tedavi başlanarak olgu takibe alındı. Bir yıllık takibinde olguda aritmi ve tromboemboli olmadığı, ejeksiyon fraksiyonunun değişmediği görüldü.



**Şekil 2.** Transtorasik ekokardiyografi parasternal kısa eksen görüntüde apikal ve postero-lateral duvarda çıkıntılı trabekülasyonlar ve derin intertrabeküler girintiler (RV: Sağ ventrikül, LV: Sol ventrikül, NC: "Noncompaction", C: "Compaction").

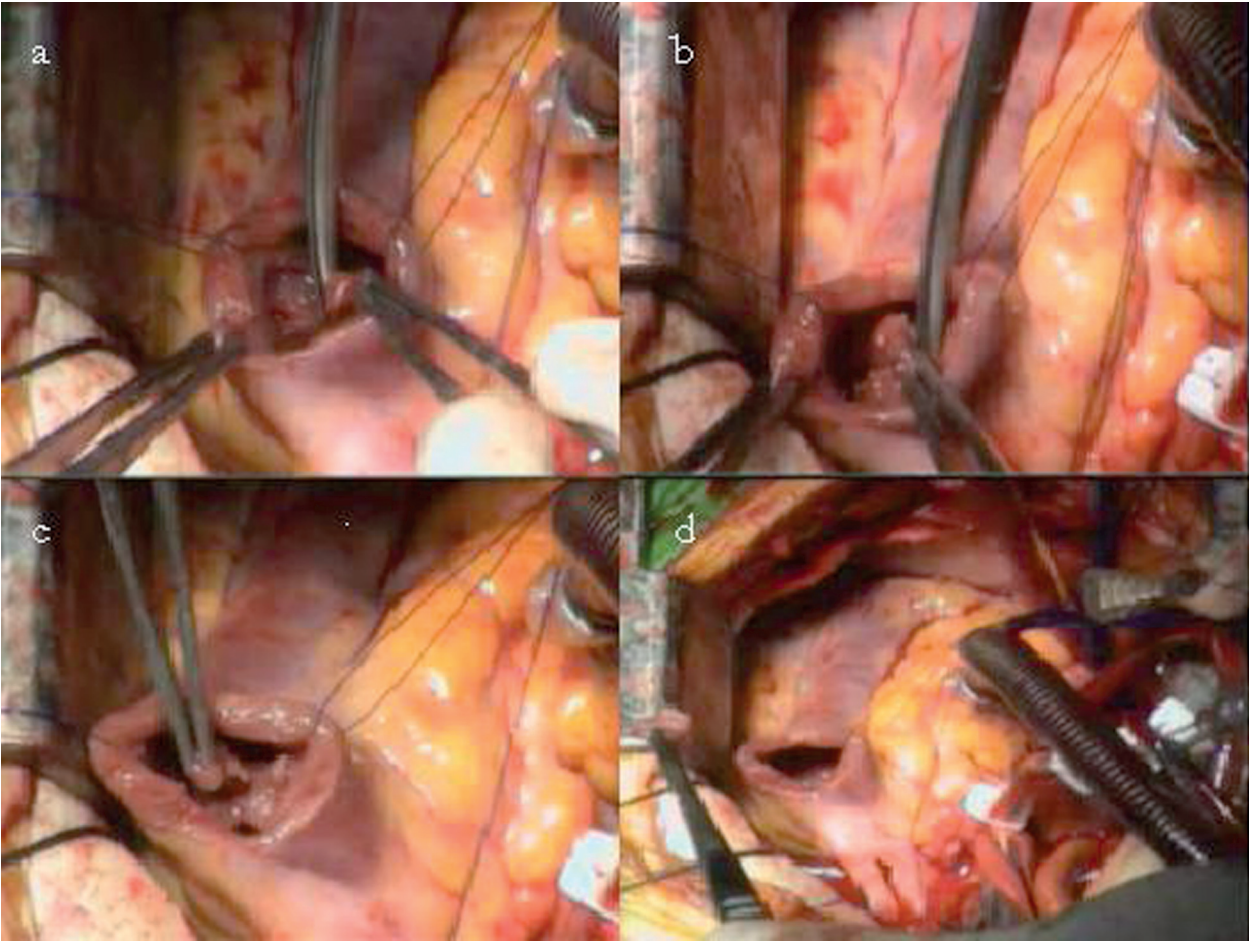


**Şekil 3.** Ventrikülografide sağ ventrikül ve çıkım yolunda trabeküler yapılar (siyah oklar).

## TARTIŞMA

MN izole olarak veya diğer konjenital kalp hastalıkları ile birlikte görülen endomyokardial morfolojide bozukluk nedeniyle oluşan bir kardiyomyopati. Bu intrauterin dönemde miyokardial liflerdeki maturasyonun erken durması sonucu oluşur.<sup>4</sup>Önceleri sınıflandırılmayan kardiyomyopatiler olarak kategorize edilirken, günümüzde genetik kardiyomyopatiler (2006 kardiyomyopati sınıflandırması) olarak sınıflandırılmaktadır<sup>5</sup>

MN tutulan ventrikülde belirgin trabekülasyonlar ve derin intertrabeküler girintilerle karakterizedir. Sıklıkla sol ventrikül tutulmakla birlikte sağ ventrikül ve interventriküler septum tutulumu da görülebilir.<sup>6</sup>Bizim her iki olgumuzda da sol ventrikül apikal ve posterolateral duvar tutulumları tespit edildi. Ek olarak ikinci olguda septal ve sağ ventrikül çıkım yolunu daraltan atipik trabeküllere de rastlanarak biventriküler MN olarak değerlendirildi.



**Şekil 4.** a, b,c Sağ ventrikül çıkım yolunda darlık yapan belirgin trabekülasyonlar (beyaz oklar).

MN ilk kez 1984 yılında tanımlanmış olup toplumda %0,05 yaygınlıkta görülmektedir. Ancak, son zamanlarda MN olgularında gözlenen artış nedeniyle, MN olgularının gözden kaçtığı ve gerçek sıklığının daha yüksek olduğu belirtilmektedir. Özellikle apikal hipertrofik kardiyomyopati ve idiyopatik dilate kardiyomyopati ayırıcı tanısında mutlaka düşünülmelidir.<sup>7</sup>

MN'de izole formlar olabildiği gibi ailesel formlar da bildirilmektedir. Ailesel geçiş gösteren olgularda Xp28 G4.5 mutasyonu, 5q delesyonu, 1q43 delesyonu, 11p15 mutasyonu ve kardiyak sarkomerinde mutasyon görülmüştür.<sup>8,9</sup>Bazı hastalar rutin aile taramasında saptanabilmektedir. Olgularımızın aile bireyleri arasında yapılan taramalarında başka bir MN vakasına rastlanmadı ve olgular izole MN olarak değerlendirildi.

MN inrauterin dönemde gelişmesine rağmen kliniğe yansıma genellikle çocuklukta, ergenlikte veya yetişkin yaşlarda ortaya çıkabilmektedir.<sup>10</sup>Ancak literatürde fetal ve neonatal dönemde tanı alan vakalar da bildirilmektedir.<sup>11</sup>Her iki olgumuz da ergenlik döneminde başlayan şikayetlerle başvurmuştu.

MN'li hastalar genellikle kalp yetersizliği, ventriküler aritmiler ve sistemik embolilerin yol açtığı semptom ve bulgularla başvurur. Asemptomatik olabilen çocuklarla kıyaslandığında yetişkinlerde daha ağır semptom ve daha yüksek mortaliteye sahiptir.<sup>10</sup>

İzole sol ventrikül MN hastalarında ilk bulgular genellikle sol ventrikül sistolik ve diyastolik disfonksiyonuna bağlıdır. Halsizlikten ağır konjestif kalp yetmezliğine varan kliniklerle hasta başvurabilir.<sup>12</sup>Birinci olgumuzda sol ventrikül yetmezliğine bağlı semptomlar ön plandaydı. Biventriküler MN olarak değerlendirilen ikinci olgumuzda ise ventrikül fonksiyonları korunmuş, halsizlik gibi nonspesifik bulgu ile başvurdu.

MN'li olgularda basit Q-T uzamasından başlayıp atrial ve ventriküler fibrilasyonu da içeren her tür ileti bozukluğuna rastlanabilmektedir. En sık saptanan ileti bozukluğu ise ventriküler ekstrasistoldür.<sup>2</sup>Her iki olgumuzda da herhangi bir aritmiye rastlanmadı.

MN tanısında ilk tercih ekokardiyografidir, genellikle dikkatli bir şekilde yapılan ekokardiyografik inceleme ile tanı konmaktadır. Ayrıca ventrikülografi, bilgisayarlı tomografi ve manyetik rezonans

görüntüleme yöntemleriyle de MN tanısı konabilmektedir.<sup>13</sup>Ekokardiyografik incelemede tanı ölçütleri şunlardır: (a) En az dört adet belirgin trabekülasyon ve trabekülasyonlar arasında girinti bulunması; (b) renkli Doppler ile ventrikülden trabeküller arasındaki girintilere kan akımının izlenmesi; (c) tutulan ventrikül segmentinde tipik çift katmanlı yapının izlenmesi ve sistol sonu nonkompaction subendokardiyal tabakanın sağlam subepikardiyal tabakaya oranının >2 olmasıdır.<sup>2</sup>Her iki olgumuzda da sol ventrikül apikal ve posterolateral bölgede, ikinci olgunun septum ve sağ ventriküler çıkım yolunda da yaygın trabekülasyon ve trabeküller arası girintiler saptandı. Trabekülasyonlu segmentlerde tipik çift katmanlı yapı ve Renkli doppler ekokardiyografik incelemede trabekülasyonlar arasına kan doluşu izlendi. Noncompaction/compaction oranı >2 bulundu.

Sağ ventrikülün normal anatomik yapısının sol ventriküle göre daha belirgin trabeküler yapıda olması nedeniyle, sağ ventrikül "noncompaction" normal sağ ventrikül trabeküler yapısı ile kolay karışabileceği, bu nedenle sağ ventrikül "noncompaction" vakalarının daha zor saptanabileceği ve sol ventrikül "noncompaction" vakalarına göre daha kolay gözden kaçabileceği her zaman akılda tutulmalıdır.

MN tedavisi genelde kalp yetersizliği, aritmiler ve embolik olaylara yöneliktir. Sistolik ve diyastolik ventriküler disfonksiyon için standart medikal tedavi uygulanmalıdır. Düzelme kalp yetersizliği olanlara kalp tansplantasyonu uygulanır. Ventriküler taşikardilerin ani kardiyak ölüm ve sistemik emboli riski oluşturması nedeniyle yıllık çekilen holter EKG ile atrial ve ventriküler aritmiler değerlendirilmelidir. Embolik olayları önlemek için trombüs olsun veya olmasın MN'li tüm hastalara ömür boyu profektik antikoagülan tedavi önerilmektedir.<sup>1</sup>Her iki olgumuza da mevcut bilgiler ışığında medikal tedavi başlanmış ve halen sürdürülmektedir.

Transplantasyon dışı cerrahi tedavi olguları, MN bildirilerinin sayısındaki artışa paralel olarak artmaktadır. Sol ventriküler fonksiyonu düzeltmeye yönelik ventriküler restorasyon cerrahisi<sup>14</sup>ve aort kapak fonksiyonunu<sup>15</sup>düzelteye yönelik başarılı girişimler bildirilmiştir. Bildirdiğimiz ikinci olguda sağ ventriküler çıkım yolunu düzeltmeye yönelik yapılan başarılı cerrahi girişimin, seçilmiş olgularda medikal tedaviye yardımcı olarak kullanılabileceğini desteklemektedir.

Hastaların uzun dönem prognozu hakkında değişik görüşler olmakla birlikte, olguların büyük kısmı kalp yetersizliğinden kaybedilmektedir. Oechslin ve ark.<sup>12</sup>yaptıkları bir çalışmada 34 hastayı ortalama beş yıl izlemiştir. Bu süre içinde 12 hasta ölmüştür. Altı hasta ani ölüm, dört hasta son dönem kalp yetersizliğinden kaybedilmiştir. Yine Alehan<sup>16</sup>dokuz çocuk hastanın beş yıllık takibinde, bu süre içerisinde beş olguda kalp yetersizliği bulguları geliştiğini ve bu olguların ikisinin kaybedildiğini bildirmiştir. Ritter ve ark.<sup>17</sup>izole MN'li hastaları 30 ay süre ile izlemişler ve asemptomatik olanların prognozunu semptomatik olanlardan daha iyi olduğunu bulmuşlar; buna karşın başka bir çalışmada ise semptomlu ve semptomsuz tüm hastalarda 10 yıl sonunda ventrikül disfonksiyonu geliştiği görülmüştür.<sup>12</sup>İkinci olgunun takiplerinde cerrahi sonrası sol ventriküler fonksiyonun sabit kalması, sağ ventriküler çıkım yolunun düzeltilmesi ile halsizlik gibi nonspesifik semptomlarda düzelme saptanırken, birinci olguda semptomatoloji ve efor kapasitesinde belirgin bir değişme olmadı ve sol ventrikül disfonksiyonunda ilerleme saptandı. Ancak ikinci olgumuzda görülen sağ ventrikül çıkım yolunda obstrüksiyon yapan trabeküler yapıların erken dönemde operasyonla alınmadığı takdirde, normalde "noncompaction" kardiyomyopatinin seyrinde görülen ventriküler fonksiyon bozukluğunun pulmoner stenozun katkısıyla da daha ağır ve erken dönemde gelişmesine katkı sağlayacağı kanısındayız.

Literatür bilgileri ışığında sunduğumuz ve tartıştığımız iki MN olgusundaki klinik farklılıklar, çok bilinmeyen bu patolojinin önemini vurgulamak açısından yararlı olduğunu düşünüyoruz.

Nadir görülen bu kardiyomyopati tipi kötü prognozlu bir hastalıktır ve erken tanı konulması önemlidir. Sonuç olarak farklı klinik tablolarla başvuran hastalarda bile bu patolojiye rastlanabileceği unutulmamalı ve daha sık görülen alışılmış kardiyomyopatilerle beraber göz önüne alınmalıdır. Özellikle sağ ventrikülün normal trabeküler yapısının sağ ventrikül miyokardiyal "noncompaction" ile kolayca karışabileceği ve sağ ventrikül çıkış yolu darlığı yapan sebepler arasında miyokardiyal "noncompaction" düşünülmelidir. Dikkatli ekokardiografik inceleme MN şüphesi durumunda tanı konulmasını sağlamaktadır. Tanı sonrası tüm hastalar kalp yetersizliği ve aritmi olsun olmasın antikoagülan tedaviye alınmalıdır. Hasta takibinde de farklılıkların

devam edebileceği hatırlanmalı ve oluşan kliniğe göre tedavi seçenekleri aranmalıdır.

## KAYNAKLAR

1. Brian C. Weiford, Vijay D. Subbarao, Kevin M. Mulhern. Non-compaction of the ventricular myocardium. *Circulation* 2004; 109: 2965-2971.
2. Celik S, Görgülü S, Gürol T, Dağdeviren B, Eren M, Tezel T. Miyokardiyal "noncompaction": İki olgu nedeniyle derleme. *Anadolu Kardiyol Derg*, 2003;3:48-53.
3. Stöllberger C, Finsterer J, Blazek G. Left ventricular hypertabeculation/noncompaction and association with additional cardiac abnormalities and neuromuscular disorders. *Am J Cardiol* 2002; 90: 899-902.
4. Murphy RT, Thaman R, Blanes JG, et al. Natural history and familial characteristics of isolated left ventricular non-compaction. *Eur Heart J* 2005; 26: 187-192.
5. Maron BJ, Towbin JA, Thiene G, et al. Contemporary definition and classification of the cardiomyopathies. *Circulation* 2006; 113: 1807-1816.
6. Weiford BC, Subbarao VD, Mulhern KM. Noncompaction of the ventricular myocardium. *Circulation* 2004; 109: 2965-2971.
7. Karabulut A, Erden İ, Erden E, Çakmak M. Geçici iskemik atak sonrası saptanan süngerimsi miyokart (noncompaction). *Arch Turk Soc Cardiol* 2009; 37: 205-208.
8. Pauli RM, Scheib-Wixted S, Cripe L, Izumo S, Sekhon GS. Ventricular noncompaction and distal chromosome 5q deletion. *Am J Med Genet* 1999;85:419-423.
9. Sasse-Klaassen S, Probst S, Gerull B, et al. Novel gene locus for autosomal dominant left ventricular noncompaction maps to chromosome 11p15. *Circulation* 2004; 109: 2720-2723.
10. Ichida F, Hamamichi Y, Miyawaki T, et al. Clinical features of isolated noncompaction of the ventricular myocardium. *J Am Coll Cardiol* 1999; 34: 233-40.
11. 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: 1344-1350.
12. 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.
13. Espinola-Zavaleta N, Soto ME, Castellanos LM, Játiva-Chávez S, Keirns C. Non-compacted cardiomyopathy: clinical-echocardiographic study. *Cardiovasc Ultrasound* 2006; 4: 35-39.
14. Shimamoto T, Marui A, Yamanaka K, et al. Left ventricular restoration surgery for isolated left ventricular noncompaction: report of the first successful case. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2007; 134: 246-247.
15. 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: 290-292.
16. Alehan D. Clinical features of isolated left ventricular noncompaction in children. *Int J Cardiol* 2004; 97: 233-237.
17. Ritter M, Oechslin E, Sütsch G, Attenhofer C, Schneider J, Jenni R. Isolated noncompaction of the myocardium in adults. *Mayo Clin Proc* 1997; 72: 26-31.