

Ventriküler Miyokardiyal Nonkompaksiyon (Vaka Takdimi)

VENTRICULAR MYOCARDIAL NONCOMPACTION (CASE REPORT)

Timur MEŞE*, Vedide TAVLI**, Mustafa DOĞAN***

* Uz.Dr., Dr.Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi,

** Doç.Dr., Dr.Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi,

*** Asis.Dr., Dr.Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, ANKARA

Özet

Amaç: İzole ventriküler miyokardiyal nonkompaksiyon (spongios myokard, noncompaction) çok nadir görülen bir konjenital kardiyomiyopatidir.

Olgu sunumu: Acil servise farklı klinik ile getirilen ve bakıda saptanan taşikardi etiolojisinin araştırılması sürecinde ekokardiyografik bulguları ile ventriküler miyokardiyal nonkompaksiyonu saptanan iki sunulmaktadır. Genetik çalışmalarda Barth sendromuna benzediği bildirilmektedir (Xq28 kromozomun G4.5 geninde mutasyon, dilate kardiyomiyopati, nötrope ve X'e bağlı geçiş göstermektedir). Otozomal dominant veya X'e bağlı resesif genetik geçiş gösterebilir. Bilinmeyen nedenle miyokardiyal embriyogenezisteki defekt sonucu trabeküler yoğunlaşma olmaması nedeni ile miyokarda derin trabekülasyonlar ve intertrabeküler boşluklar oluşmaktadır.

Sonuç: Kardiyak ritm bozuklukları, tromboemboli, kalp yetmezliği gibi çeşitli semptom ve bulgulara neden olan sınıflandırılmayan kardiyomiyopatiler olarak değerlendirilen bu süreçte ekokardiyografik patern tanısaldır.

Anahtar Kelimeler: Ventriküler miyokardiyal nonkompaksiyon

T Klin Kardiyoloji 2003, 16:416-418

Summary

Purpose: Ventricular noncompaction (spongios myocardium) is a rare form of congenital cardiomyopathy.

Case report: We present two noncompaction cases admitted to emergency department with different complaints including tachycardia. Genetic studies revealed a similarities like Barth syndrome (mutation in G4.5 gene at Xq28 chromosome). An unknown defect causes a delay at ventricular endomyocardial trabeculation densing resulting deep trabeculations.

Conclusion: Cardiac rhythm disturbances, thromboembolism and congestive heart failure are main clinical situations in this unclassified cardiomyopathy with unique echocardiographic pattern.

Key Words: Noncompaction of the ventricular myocardium

T Klin J Cardiol 2003, 16:416-418

İzole ventriküler miyokardiyal nonkompaksiyon (spongiyoz miyokard) çok nadir görülen konjenital kardiyomiyopatidir. Genetik çalışmalarda Xq28 kromozomun G4.5 geninde mutasyon sonucu meydana gelen ve X'e bağlı geçiş gösteren Barth sendromu ile benzer görülmektedir. Aile içinde tekrarlama oranı yüksektir, otozomal dominant ve X'e bağlı resesif genetik geçiş görülebilmektedir.

Fetal gelişim sırasında bilinmeyen bir nedenle kalpte miyokardiyal yoğunlaşmada duraklama olmakta, trabeküler ağdaki geniş boşluklar kaybol-

mayarak derin trabekülasyonlar ve intertrabeküler boşluklar oluşmaktadır. İzole veya diğer konjenital anomalilerle birliktelik görülebilir. İzole formu genellikle sol ventrikülü tutar, bununla birlikte sağ ventrikül ve interventriküler septum da tutulabilir. Spongiyoz miyokard kardiyak ritm bozuklukları, kalp yetersizliği ve tromboemboli gibi semptom ve bulgulara neden olur.

İzole formun dışında diğer konjenital anomalilerle görülen formlar, Roifman sendromu (humoral immun yetersizlik, spondiloepifiziyal displazi, dismorfik yüz görünümü, büyüme geriliği, retinal

distrofi, ventriküler miyokardiyal nonkompaksiyon), Barth sendromu (Xq28 lokalizasyonundaki G4.5 geninde mutasyon, miyopati, nötrojeni, büyüme geriliği, idrarda organik asidüri, mitokondriyal anomaliler), distal 5q delesyonu, Melnick-Needles sendromu vb. sendromların önemli bir komponentini oluşturur (1,2).

Bizde iki farklı klinikle gelen bakıda saptanan taşikardi etyolojisinin saptanması sürecinde ekokardiyografik incelemede ventriküler miyokardiyal nonkompaksiyon saptanan iki olguyu sunacağız.

Vaka Takdimi

Vaka 1

Acil servise morarma yakınması ile getirilen 2 aylık kız bebekte iki gün önce huzursuzluk başlamış. Bu şikayet nedeniyle asetilsalisilik asit verilmiş ancak genel durumu giderek bozulmuş. Aralarında ikinci dereceden akrabalık olan anne babadan, beşinci gebelik sonucu normal spontan vajinal yolla hastanede miadında 3500 gr. olarak doğmuş, asfiksi öyküsü yok, anne sütü ile besleniyor. Bir kardeşi doğumdan hemen sonra ölmüş (nedeni bilinmiyor), diğer kardeşleri sağ ve sağlıklı. Geliş fizik bakıda siyanozu, solunum sıkıntısı olan nun vücut ağırlığı 3600gr (3percentilin altında), boy 57 cm. (25 percentil), baş çevresi 35.5 cm. (3 percentil), vücut ısısı 38°C aksiller, kalp tepe atımı 170/dk, solunum sayısı 52/dk, kan basıncı 70/mmHg, kardiyovasküler sistem muayenesinde taşikardik, ek ses ve üfürüm yok. Batın serbest, barsak sesleri normal, hepatosplenomegali saptanmadı. akciğer enfeksiyonu ve konjestif kalp yetersizliği ön tanılarıyla izleme alındı. Rutin hematolojik ve biyokimyasal tetkiklerinde hafif lökositoz ve hipoglisemi dışında patoloji saptanmadı. Kan salisilat düzeyi normal sınırlarda geldi. İzlemede intravenöz glukoz desteği ile hipoglisemisi düzeldi. Taşikardisi nedeniyle çekilen elektrokardiyografide sinüzal taşikardi saptanması sonrası çekilen ekokardiyografide sol ventriküler miyokardiyal nonkompaksiyon saptandı (Resim 1,2) ve digoksin, diüretik tedavisi başlandı. Yoğun bakım izleminde saatler içinde kardiyopulmoner arrest gelişen resüsite edildi, ventilatöre bağlandı ancak 6 saatlik izlem sonrası kaybedildi.

Şekil 1. Olguda saptanan supraventriküler taşikardi örneği gösteren elektrokardiyogramı

Şekil 2. İki boyut subkostal görüntülemelerde sol ventrikülün nonkompakte yapısı

Vaka 2

Onbeş aylık kız hastanemize ateş yüksekliği, kahve telvesi şeklinde kusma ve nefes alıp vermede güçlük şikayetleri ile başvurdu. Olgunun özgeçmiş ve soygeçmişinde patolojik özellik yoktu. İlk başvurudaki fizik bakıda vücut ağırlığı 10 kg (25-50 percentil), boy 78cm (50 percentil), baş çevresi 45cm (3 percentil), vücut ısısı 39.2°C aksiller idi. Mukozalar kuru, dilde papillalar silik, pupiller izokorik, ışık refleksi alıyormuş, Kusmaul solunumunda, kalp tepe atımı:182/dk (ritmik) ek ses ve üfürüm yok, bilateral femoral nabızlar alınıyor, kan basıncı 85/45mmHg, gastrointestinal sistem ve nörolojik muayene normaldi.

Üst gastrointestinal kanama, sepsis, asidotik solunum nedeniyle yatırılarak izleme alındı. Üst gastrointestinal sistem kanama bulguları hızla düzelen olgunun kan gazı kontrollerinde sürekli metabolik asidoz saptanması nedeniyle NaHCO₃ replase edildi. Elektrokardiyografide atrial flutter saptandı, telekardiyografide her iki akciğer

vasküleritesi arasında fark saptandı. Ekokardi-yografide sol ventrikül serbest duvarı ve apekte derin yarıklar ve iri trabekülasyonlar ve sol ventrikül kompliyansının azalmış olduğu görüldü. Digitalize edildi, yetersizlik riski nedeniyle hematokrit %35'in üzerine çıkacak şekilde transfüze edildi. İnfeksiyon kriterlerinin pozitif olması nedeni ile geniş spektrumlu antibiyoterapi başlandı. İzlemede metabolik asidozu infeksiyonun kontrol altına alınmasıyla düzeldi. Atriyal flutter da medikal tedaviyle sonlandırıldı.

Tartışma

İzole ventriküler miyokardiyal nonkompaksiyon (spongiyoz miyokard) çok nadir görülen konjenital kardiyomiyopatidir. Ventrikül duvarında özellikle sol ventrikülü, nadiren sağ ventrikülü ve interventriküler septumu da tutabilen bir hastalıktır. Ventriküler disritmiler başta olmak üzere disritmilere, embolilere ve sol ventrikül fonksiyon bozukluklarına sebep olabilir (3,4,7). Wolf-Parkinson-White sendromu da bu çocuklarda oldukça sık rastlanan bir disritmidir. Sol dal bloğu da özellikle erişkin hastalarda karşımıza çıkar. Değişik derecelerde AV bloklar, atriyal, ventriküler taşikardiler veya nonspesifik ST-T dalga değişiklikleri görülmektedir. Vakalarımızda ise sinüzal taşikardi saptanmıştır ve bu taşikardiler medikal tedaviye yanıt vermişlerdir. Ekokardiyoğrafik değerlendirmede tipik görüntüleri özellikle sol ventrikül duvarında belirgin trabekülasyon ve derin intertrabeküler boşluklar ve taşikardi ile birlikte sol ventrikül sistolik fonksiyon bozukluğu saptanmıştır.

Tanısal paternlerin daha önce izlemede farklı olarak adlandırılmalarına ve farklı tanımlar ile izlenmelerine neden olmaktadır. Miyokardiyal nonkompaksiyonları vakalarımız gibi izole olabildikleri gibi bazı genetik sendromlarla da birliktelik gösterir; Melnick-Needles sendromu, Roifman sendromu, Xq-Linked kardiyomyopati, distal 5q delesyonu (5,8-10). Vakaların prognozu progresif sol ventrikül fonksiyon bozuklukları, disritmi nedeniyle yüksek morbidite ve mortalite riski taşı-

maktadır. Klinik tabloya göre kalp yetersizliğinin konvansiyonel tedavisi, disritmi tedavisi, pace-maker implantasyonu, antikoagülan tedavi ve çok ağır vakalarda kalp transplantasyonu tedavi seçenekleridir. Kardiyomiyopati spektrumunda Dünya Sağlık Örgütü'nün (WHO) Sınıflandırmasında (1996) sınıflandırılmayan kardiyomiyopatiler olarak değerlendirilen bu süreçte ekokardiyoğrafik patern tanısaldır.

KAYNAKLAR

1. Mandel K, Grunebaum E, Benson L. Noncompaction of the myocardium associated with Roifman syndrome. *Cardiol Young* 2001; 11(2):240-3.
2. Ichida F, Tsubata S, Bowles KR, Haneda N, Uese K, Miyawaki T, Dreyer WJ, Messina J, Li H, Bowles NE, Towbin JA. Novel gene mutations in patients with left ventricular noncompaction or Barth syndrome. *Circulation* 2001; 103(9):1256-63.
3. Hussein A, Schmaltz AA, Trowitzsch E. Isolated abnormality ("noncompaction") of the myocardium in 3 children. *Klin Padiatr* 1999; 211(3):175-8.
4. T Klin 4.Giles Rubio JR, Arizon Del Prado JM, Lopez Granados A, Mesa Rubio D, Lopez Rubio. F, Ramirez Moreno A. Isolated form of spongy myocardium. *Rev Esp Cardiol* 2002; 55(1):71-3.
5. Tavli V, Kayhan B, Okur FF, Kozan M, Kirman M, Bakiler AR, Tekdogan M. Noncompaction of the right ventricle following Senning repair. *Turk J Padiatr* 2001; 43(3): 261-3.
6. Elshershari H, Okutan V, Celiker A. Isolated noncompaction of ventricular myocardium. *Cardiol Young* 2001; 11(4):472-5.
7. Halbertsma FJ, van't Hek LG, Daniels O. Spongy cardiomyopathy in a neonate. *Cardiol Young* 2001; 11(4):458-60.
8. Neudorf UE, Hussein A, Trowitzsch E, Schmaltz AA. Clinical features of isolated noncompaction of the myocardium in children. *Cardiol Young* 2001; 11(4):439-42.
9. Coelho L, da Silva AM, Martins R, Sa e Milo A, Providencia LA. Isolated non-compaction of left ventricular myocardium. *Rev Port Cardiol* 2000; 19(6):727-31.
10. Buonanno C, Variola A, Dander B, Gabaldo S, Marafioti V. Isolated noncompaction of the myocardium: an exceedingly rare cardiomyopathy. *Ital Heart J* 2000; 1(4):301-5.

Yazışma Adresi: Dr.Timur MEŞE
Dr.Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Eğitim
ve Araştırma Hastanesi
Klinik Şef Yardımcısı,
Çocuk Kardiyolojisi Uzmanı
Alsancak, İZMİR