

## Kifoskolyozlu bir hastada süngerimsi miyokart (noncompaction)

Myocardial noncompaction in a patient with kyphoscoliosis

Yalçın Velibey, Dr. Servet Altay, Dr. Mehmet Eren, Dr. Neşe Çam

Dr. Siyami Ersek Göğüs Kalp ve Damar Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi Kardiyoloji Kliniği, İstanbul

Süngerimsi miyokart (noncompaction) ventrikülün bir veya daha fazla segmentinde aşırı derecede çıkıntılı trabeküller ve derin intertrabeküler girintilerin görüldüğü nadir bir doğumsal kardiyomiyopatidir. Belirgin kifoskolyozu olan 37 yaşındaki erkek hasta nefes darlığı yakınması ile başvurdu. Transtorasik ekokardiyografide sol ventrikülün apikal ve posterolateral segmentlerinde trabeküller ve ventrikül boşluğu ile ilişkili derin intertrabeküler girintiler görüldü. Renkli Doppler ile bu girintilerin içlerinde kan akımı izlendi. Sol ventrikül ve sol atriyum çapları artmış bulunurken, sol ventrikül global olarak hipokinetik idi (ejeksiyon fraksiyonu %30). İleri derecede aort kapak darlığı vardı. Solunum fonksiyon testinde orta derecede sınırlayıcı tipte solunum fonksiyon bozukluğu saptanan hasta, ameliyat mortalitesi riskinin yüksek olması nedeniyle tıbbi tedavi programına alındı.

**Anahtar sözcükler:** Ekokardiyografi; kalp defekti, doğuştan; izole süngerimsi ventrikül miyokardi; miyokart kontraksiyonu; omurga eğriliği.

Süngerimsi miyokart (noncompaction) (SM) endomiyokardiyal embriyogenezin erken döneminde, bilinmeyen bir nedenle duraklama sonucu gelişen, nadir rastlanan bir doğumsal kardiyomiyopatidir. Bu hastalıkta miyokart dokusunda birçok çıkıntılı trabekül ve ventrikül boşluğu ile ilişkili derin intertrabeküler girintiler oluşur. Bu yazıda, SM ve iskelet sistem anomalilerinden olan kifoskolyozun bir arada görüldüğü bir olgu sunuldu.

### OLGU SUNUMU

Daha önce herhangi bir yakınması olmayan 37 yaşında erkek hasta, hastanemizin acil bölümüne üç aydır var olan ancak son günlerde sıklık ve şiddetinde giderek artma olan nefes darlığı yakınması ile

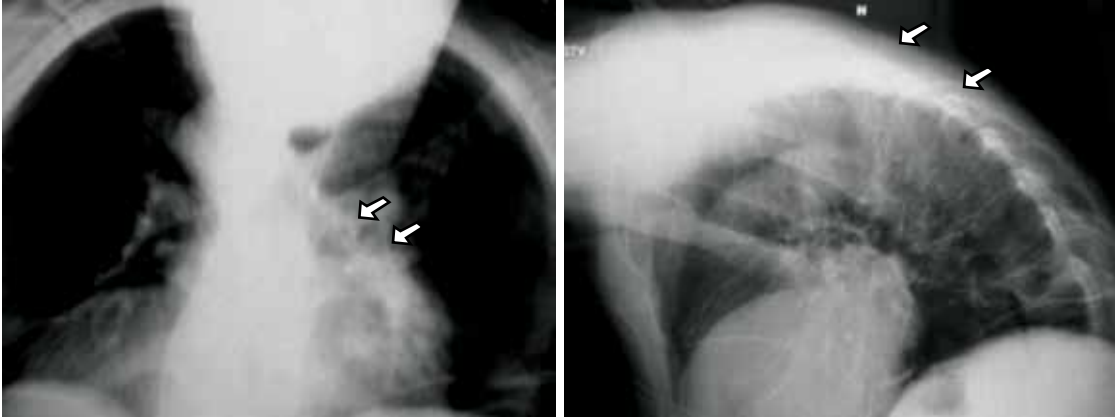
Myocardial noncompaction of the ventricular myocardium is a rare congenital cardiomyopathy characterized by excessively protrusive trabeculae and deep trabecular recesses in one or more segments of the ventricle. A 37-year-old male patient with prominent kyphoscoliosis presented with dyspnea. Transthoracic echocardiography showed trabeculations and deep intratrabecular recesses along the ventricular cavity in the apical and lateral segments of the left ventricle. Color Doppler imaging showed blood flow in these recesses. Diameters of the left ventricle and atrium were increased, with global hypokinesis of the left ventricle (ejection fraction 30%). Severe aortic valve stenosis was noted. Pulmonary function test showed moderate restriction. Due to high perioperative mortality, the patient was scheduled to medical treatment.

**Key words:** Echocardiography; heart defects, congenital; isolated noncompaction of the ventricular myocardium; myocardial contraction; spinal curvatures.

başvurdu. Hasta 20 yıldır kifoskolyoz tanısıyla takip edildiğini ve sigara içtiğini (30 paket/yıl) belirtti. Soygeçmişinde herhangi bir özellik yoktu. Genel muayenede hastanın omurgasında belirgin kifoskolyoz görüldü. Kan basıncı 130/75 mmHg, nabız 95/dk idi. Solunum sistemi muayenesinde her iki akciğer bazallerinde yaygın krepitan raller duyuldu. Kardiyovasküler sistem muayenesinde üçüncü kalp sesi (S<sub>3</sub>) ve aort odağında 3/6 dereceli kreşendo-dekreşendo tarzında sistolik üfürüm duyuldu. Elektrokardiyografide sinüs ritmi, sık ventrikül erken atımları ve sol ventrikül hipertrofi ölçütleri izlendi. Laboratuvar incelemede hemogram, biyokimya, böbrek, tiroit ve karaciğer fonksiyon testleri normal bulundu. Hastanın akciğer grafisinde belirgin kifos-

Geliş tarihi: 22.11.2009 Kabul tarihi: 30.12.2009

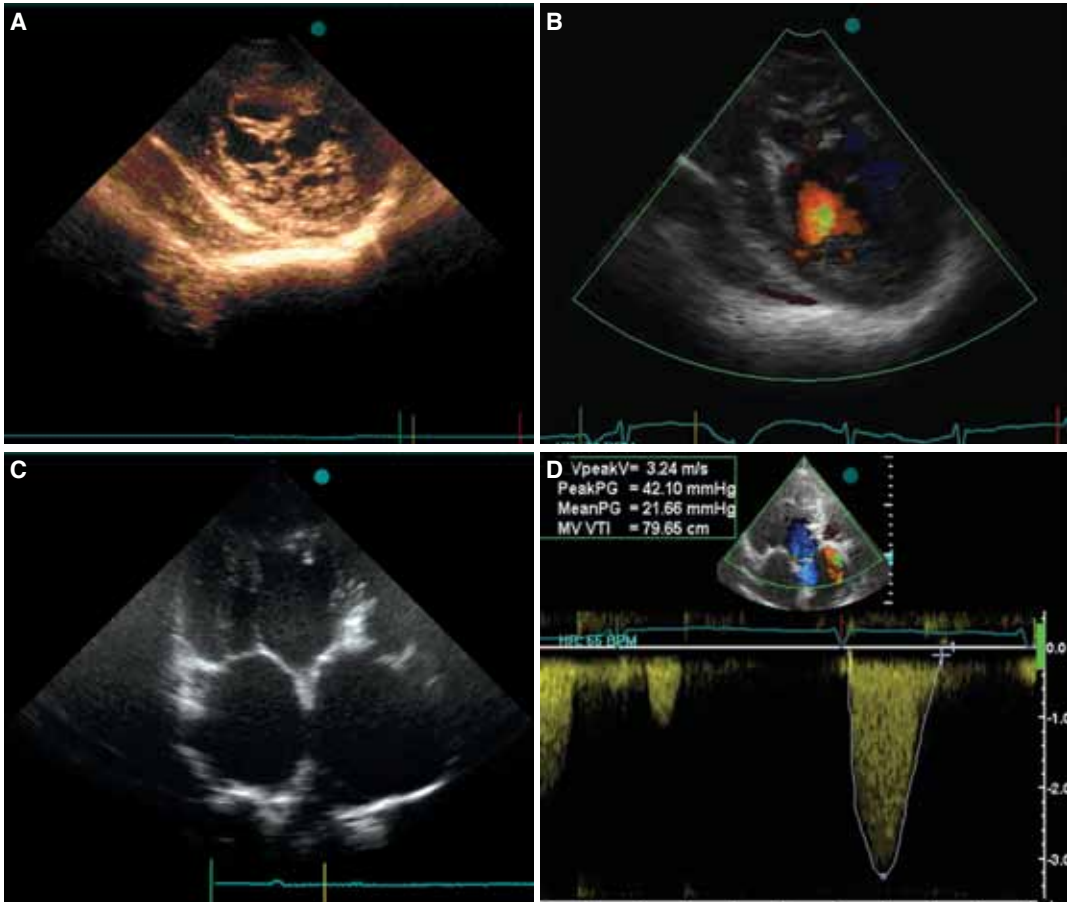
Yazışma adresi: Dr. Yalçın Velibey, Dr. Siyami Ersek Göğüs Kalp ve Damar Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kardiyoloji Kliniği, 34736, Üsküdar, İstanbul. Tel: 0216 - 349 91 20 e-posta: yalchinvelibey@gmail.com



**Şekil 1.** Hastanın arkadan akciğer grafilerinde belirgin kifoskolyoz (oklar) görülmekte.

kolyoz gözlemlendi (Şekil 1). Transtorasik ekokardiyografide miyokart dokusunun apikal, posteriyor ve lateral segmentlerinin birçok çıkıntılı trabekül ve ventrikül boşluğu ile ilişkili derin intertrabeküler girintilerden oluştuğu görüldü (Şekil 2a). Renkli Doppler ile

bu girintilerin içlerinde kan akımı izlendi (Şekil 2b). Endokart sınırı belirgin değildi. Sol ventrikül normalden geniş (diyastolik çap 6.2 cm, sistolik çap 4.5 cm) ve global olarak hipokinetik bulundu (EF % 30). Sol atriyum normalden geniş (ön-arka çap 4.5



**Şekil 2.** (A) Sol ventrikül parasternal kısa eksen görüntüde posterolateral segmentte birçok çıkıntılı miyokart trabekülü ve ventrikül boşluğu ile ilişkili derin intertrabeküler girintiler görülmekte. (B) Renkli Doppler ile bu girintilerin içlerinde kan akımı izlenmektedir. (C) Apikal beş boşluk görüntüde aort kapak yaprakçıkları, kalın, kalsifik ve kapak açılımı ileri derecede kısıtlı olarak izleniyor. Çıkan aort normalden geniş (6.6 cm). (D) Sürekli dalga Doppler ile aort kapak üzerinde en yüksek gradiyent 42 mmHg, ortalama gradiyent 22 mmHg ölçüldü.

cm) ölçüldü. Aort kapak iki yaprakçıklı idi; yaprakçıklar kalın, kalsifik ve açılımı ileri derecede kısıtlı idi. Devamlılık eşitliği temel alınarak hesaplanan aort kapak alanı 0.9 cm<sup>2</sup> bulundu. Valsalva sinüsü 5.8 cm, çıkan aort geniş (6.6 cm) olarak belirlendi (Şekil 2c). Sürekli dalga Doppler ile aort kapak üzerinde ortalama 22 mmHg, en yüksek 42 mmHg gradiyent ölçüldü (Şekil 2d). Düşük kardiyak debiyeye bağlı düşük gradiyentli ciddi aort darlığının ayrımı açısından hastaya dobutamin stres ekokardiyografisi yapıldı. Ventrikül kontraksiyonlarında artış izlendi; istirahatte LVOT.VTİ/AO.VTİ 0.26 iken, dobutamin ile bu oran 0.25 bulundu. Aort kapağındaki basınç gradiyenti ise ortalama 45 mmHg, en yüksek 78 mmHg ölçüldü. Aort kapak darlığının ileri derecede olduğu belirlendi. Hafif derecede triküspit , orta derecede aort yetersizliği kaydedildi. Sağ kalp boşlukları normal bulundu. Triküspit kapaktan Bernoulli eşitliği ile hesaplanan tahmini sistolik pulmoner arter basıncı 30 mmHg idi. Solunum fonksiyon testinde orta derecede sınırlayıcı tipte solunum fonksiyon bozukluğu saptanan hasta için Bentall ameliyatı düşünülmesine rağmen, yüksek ameliyat mortalitesi nedeniyle tıbbi tedavi ile takip kararı alındı.

## TARTIŞMA

Genetik bir kardiyomiyopati tipi olan SM'de tutulum daha çok tek başına sol ventrikülde ve sol ventrikülün apikal ve lateral segmentlerinde görülmektedir.<sup>[1]</sup> Etkilenen ventrikül segmenti genellikle aşırı trabekül ağı ve intertrabeküler girintilerden oluşmaktadır.<sup>[1,2]</sup> Sıklığı %0.05 civarlarında olmasına rağmen, son zamanlarda SM olgularında gözlenen belirgin artış nedeniyle hastalığın gerçek sıklığının daha yüksek olduğu düşünülmektedir.<sup>[3,4]</sup> Hastalar genellikle kalp yetersizliği, ileti bozuklukları ve sistemik embolilerin yol açtığı semptom ve bulgularla başvurmaktadır.<sup>[1,2]</sup> Olgumuzun yakınması nefes darlığı idi. Transtorasik ekokardiyografide sol ventrikülün apikal ve posterolateral segmentinde aşırı trabekül ağı ve intertrabeküler girintiler görülürken, sağ ventrikül tutulumu görülmedi. Renkli Doppler ile intertrabeküler girintiler arasında kan akımı izlendi.

Süngerimsi miyokart tek başına görülebildiği gibi, doğuştan kardiyak ve diğer organ ve doku bozuklukları ile de birliktelik gösterebilir. Bu hastalığa en sık eşlik eden doğumsal kardiyak bozukluklar ise aort kapak darlığı, iki yaprakçıklı aort, çıkan aort genişlemesi, Ebstein anomalisi, ventriküler septal defekt, koroner arter çıkış yolu anomalileri, pulmoner darlık, sağ ve sol ventrikül çıkış yolu tıkanıklıklarıdır.<sup>[5,6]</sup> Olgumuzdaki SM'ye iki yaprakçıklı aort kapak, aort ka-

pak darlığı ve çıkan aort genişlemesi eşlik etmekteydi. Bazı genetik ve metabolik sendromlarda (Charcot-Marie-Tooth hastalığı tip 1A; Barth, Melnick-Needles ve Nail-Patella sendromları) da SM görülebilmektedir.<sup>[7]</sup> Marfan sendromlu, Becker, Duchenne ve miyotonik tipte kas distrofisi olan hastalarda da SM görülmesi, bu hastalığın sistemik bağ dokusu bozukluğunda ve miyopatik süreçte bile gelişebileceğini göstermektedir.<sup>[8-11]</sup> İskelet sistem anomalileri ve SM birlikteliği ise Nail-Patella sendromunda görülebilmektedir. Bu sendrom tipik olarak tırnak hipoplazileri, çeşitli iskelet sistem anomalileri, glokom, böbrek yetersizliği ile karakterizedir. Yapılan tetkikler sonucunda hastamızda Nail-Patella sendromunu düşündürecek herhangi bir bulguya rastlanmadı.

Bu hastalığın genetik geçiş gösterme özelliğinden dolayı, hastalığın görüldüğü kişilerin birinci derece akrabalarına da ekokardiyografik inceleme yapılmalıdır.<sup>[1]</sup> Olgumuzun birinci derece akrabalarına yapılan ekokardiyografik incelemede SM'ye rastlanmadı.

Hastalığın uzun dönem prognozu hakkında değişik görüşler bulunmaktadır. Hastaların büyük bölümü kalp yetersizliğinden kaybedilmektedir. Genel görüş, semptomatik hastalarda, ek doğuştan anomalili hastalarda, birden fazla ventrikül segmentinde tutulum olan hastalarda ve süngerimsi/sağlam doku oranı 3'ten büyük olan hastalarda prognozun daha kötü olduğudur.<sup>[1]</sup> Literatürde Nail-Patella sendromu dışında, SM ve iskelet sistem anomalileri birlikteliği ile ilgili herhangi bir veriye rastlamamamıza rağmen, olgumuzdaki bu birlikteliğin sistemik bağ dokusu gelişim bozukluğu sonucunda ortaya çıktığını düşünüyoruz. Belirtilerinin geç dönemde ortaya çıkması nedeniyle prognozu oldukça kötü olan SM'nin tek başına görülebildiği gibi, doğuştan kardiyak ve diğer organ ve doku bozuklukları ile de birliktelik gösterebileceği unutulmamalıdır.

## KAYNAKLAR

1. 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.
2. Chin TK, Perloff JK, Williams RG, Jue K, Mohrmann R. Isolated noncompaction of left ventricular myocardium. A study of eight cases. *Circulation* 1990;82:507-13.
3. Engberding R, Yelbuz TM, Breithardt G. Isolated noncompaction of the left ventricular myocardium - a review of the literature two decades after the initial case description. *Clin Res Cardiol* 2007;96:481-8.
4. Perez-David E, Garcia-Fernandez MA, Gómez-Anta I, de Diego JJ, García-Robles JA, Lafuente J. Isolated noncompaction of the ventricular myocardium: infrequent

- because of missed diagnosis? J Am Soc Echocardiogr 2007;20:439.e1-4.
5. Dağdeviren B, Eren M, Oğuz E. Noncompaction of ventricular myocardium, complete atrioventricular block and minor congenital heart abnormalities: case report of an unusual coexistence. Acta Cardiol 2002;57:221-4.
  6. Saltık L, Eroğlu E, Bayrak F, Değertekin M. Left ventricular noncompaction associated with Ebstein's anomaly. Türk Kardiyol Dern Arş 2009;37:269-72.
  7. Zaragoza MV, Arbustini E, Narula J. Noncompaction of the left ventricle: primary cardiomyopathy with an elusive genetic etiology. Curr Opin Pediatr 2007;19: 619-27.
  8. Kwiatkowski D, Hagenbuch S, Meyer R. A teenager with Marfan syndrome and left ventricular noncompaction. Pediatr Cardiol 2010;31:132-5.
  9. Stöllberger C, Finsterer J, Blazek G, Bittner RE. Left ventricular non-compaction in a patient with Becker's muscular dystrophy. Heart 1996;76:380.
  10. Finsterer J, Stöllberger C, Feichtinger H. Non-compaction on autopsy in Duchenne muscular dystrophy. Cardiology 2007;108:161-3.
  11. Wahbi K, Meune C, Bassez G, Laforêt P, Vignaux O, Marmursztejn J, et al. Left ventricular non-compaction in a patient with myotonic dystrophy type 2. Neuromuscul Disord 2008;18:331-3.