

# Nonkompaktní kardiomyopatie

Jiří FIEDLER

Kardiologická klinika FNM a 2. LF UK, Praha



11/2012 FNM



# Obsah

Úvod, zařazení, terminologie

Vývoj poznání choroby

Diagnostika, ukázky zobrazovacích metod

Výhledy do budoucna

# Nonkompaktní kardiomyopatie

Úvod, zařazení, terminologie

Vývoj poznání choroby

Diagnostika, ukázky zobrazovacích metod

Výhledy do budoucna

# Nonkompaktní kardiomyopatie

*(left ventricular non-compaction - ncLV)*

Patří mezi (zatím) neklasifikované kardiomyopatie

- nejbližší dilatačním KMP

Synonyma: hypertrabekulární, spongiózní

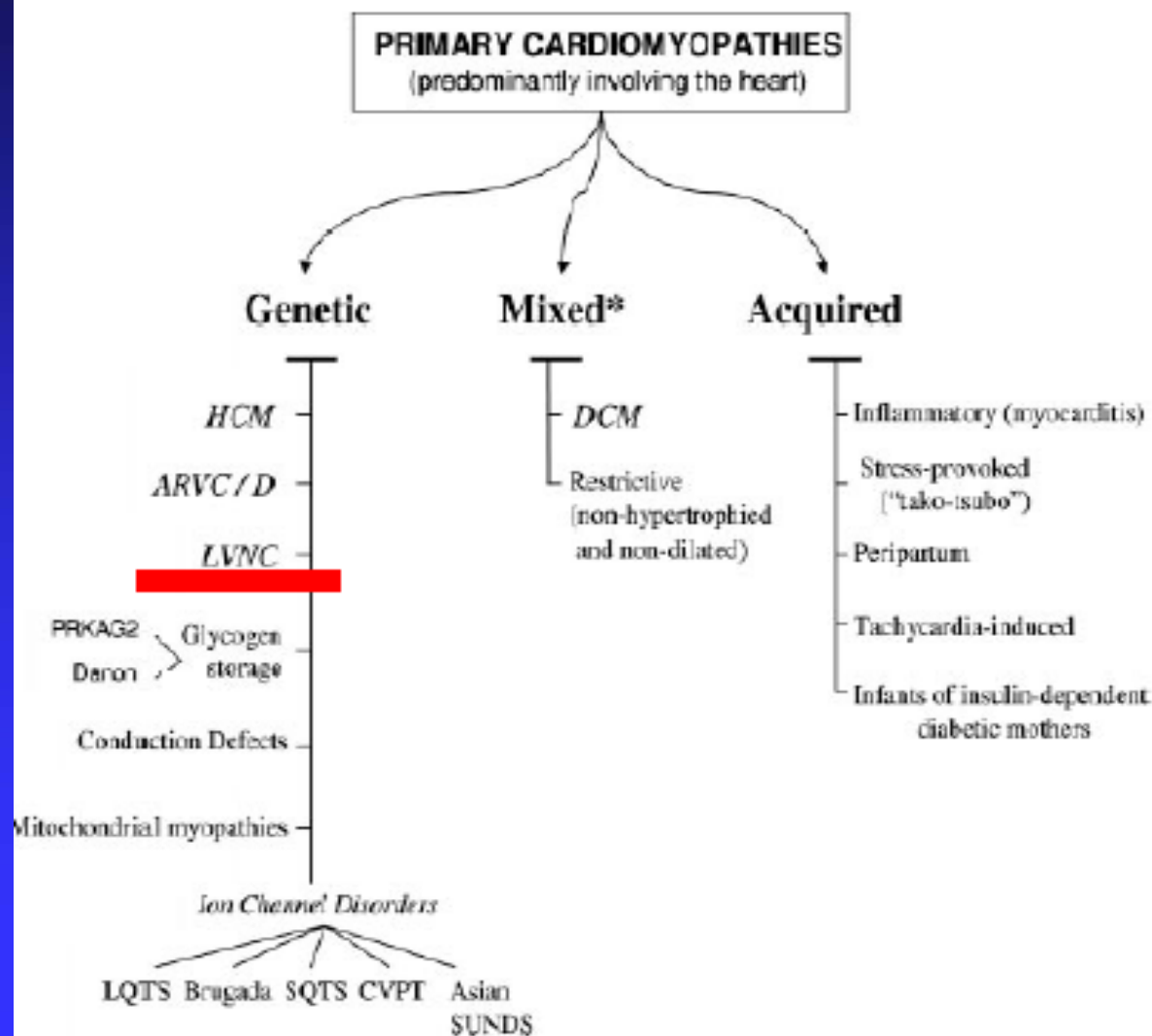
Izolovaná forma – bez jiných kardiálních patologií

X

Morfologická podoba při řadě srdečních chorob

# LVNC: samostatná (*geneticky podmíněná*) kardiomyopatie

## AHA 2006



Primary cardiomyopathies in which the clinically relevant disease processes solely or predominantly involve the myocardium. The conditions have been segregated according to their genetic or nongenetic etiologies. \*Predominantly nongenetic; familial disease with a genetic origin has been reported in a minority of cases.

# ESC Working Group on myocardial and pericardial Disease (2008)



## Kardiomyopatie

HCM

DCM

ARVC

RCM

**Nezařazené**

## Familiární/Genetické

## Nefamiliární/Negenetické

Nezjištěn  
genový defekt

Podtypy

Idiopatické

Podtypy

**Table 1** Examples of different diseases that cause cardiomyopathies

	HCM	DCM	ARVC	RCM	Left ventricular non-compaction
<b>Familial</b>	Familial, unknown gene Sarcomeric protein mutations β myosin heavy chain Cardiac myosin binding protein C Cardiac troponin I Troponin-T α-tropomyosin Essential myosin light chain Regulatory myosin light chain Cardiac actin α-myosin heavy chain Titin Troponin C Muscle LIM protein Glycogen storage disease (e.g. Pompe; PRKAG2, Forbes', Danon) Lysosomal storage diseases (e.g. Anderson-Fabry, Hurler's) Disorders of fatty acid metabolism Carnitine deficiency Phosphorylase B kinase deficiency Mitochondrial cytopathies Syndromic HCM Noonan's syndrome LEOPARD syndrome Friedreich's ataxia Beckwith-Wiedemann syndrome Swyer's syndrome Other Phospholamban promoter Familial amyloid	Familial, unknown gene Sarcomeric protein mutations (see HCM) Z-band Muscle LIM protein TCAP Cytoskeletal genes Dystrophin Desmin Metavinculin Sarcoglycan complex CRYAB Epicardin Nuclear membrane Lamin A/C Emerin Mildly dilated CM Intercalated disc protein mutations (see ARVC) Mitochondrial cytopathy	Familial, unknown gene Intercalated disc protein mutations Plakoglobin Desmoplakin Plakophilin 2 Desmoglein 2 Desmocollin 2 Cardiac ryanodine receptor (RyR2) Transforming growth factor-β3 (TGFβ3)	Familial, unknown gene Sarcomeric protein mutations Troponin I (RCM +/- HCM) Essential light chain of myosin Familial amyloidosis Transthyretin (RCM + neuropathy) Apolipoprotein (RCM + nephropathy) Desminopathy Pseuxanthoma elasticum Haemochromatosis Anderson-Fabry disease Glycogen storage disease	Left ventricular non-compaction Barth syndrome Lamin A/C ZASP α-dystrobrevin
<b>Non-familial</b>	Obesity Infants of diabetic mothers Athletic training Amyloid (AL/prealbumin)	Myocarditis (infective/toxic/immune) Kawasaki disease Eosinophilic (Churg Strauss syndrome) Viral persistence Drugs Pregnancy Endocrine Nutritional – thiamine, carnitine, selenium, hypophosphataemia, hypocalcaemia Alcohol Tachycardiomyopathy	Inflammation?	Amyloid (AL/prealbumin) Scleroderma Endomyocardial fibrosis Hypereosinophilic syndrome Idiopathic Chromosomal cause Drugs (serotonin, methysergide, ergotamine, mercurial agents, busulfan) Carcinoid heart disease Metastatic cancers Radiation Drugs (anthracyclines)	Tako Tsubo cardiomyopathy

**Nezařazené**

**LVNC**



ARVC, arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy; DCM, dilated cardiomyopathy; HCM, hypertrophic cardiomyopathy; RCM, restrictive cardiomyopathy.

# LVNC – přidružené choroby (neuromuskulární)

Metabolické myopatie

Leberova hereditární neuropatie optiku

Myotonie

M. Becker

M. Duchenne

Faciální dysmorfismus

+ jiné a/nebo neznámé etiologie

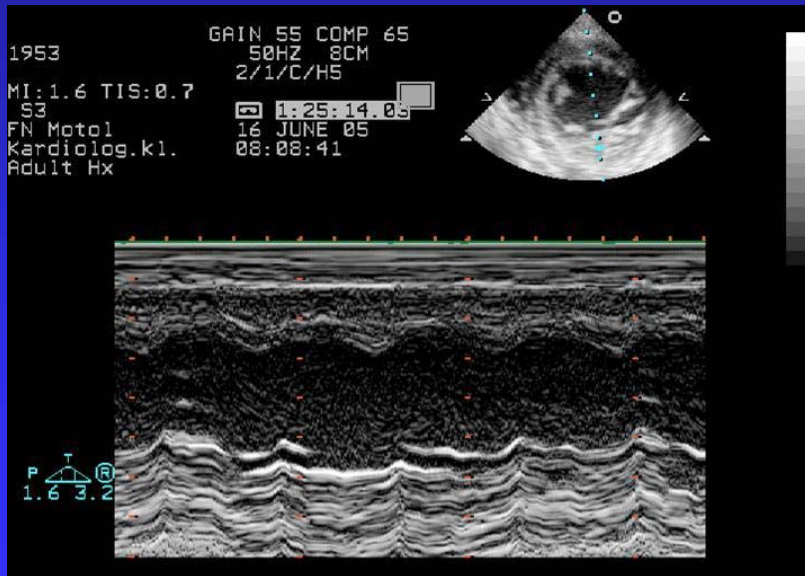


# Diagnóza LVNC

Familiární výskyt (25-44%?)

Převaha mužského pohlaví?

Přítomna od narození?



- Echokardiografie
- Magnetická rezonance (MRI)
- Počítačová tomografie (CT)
- (Ventrikulografie)

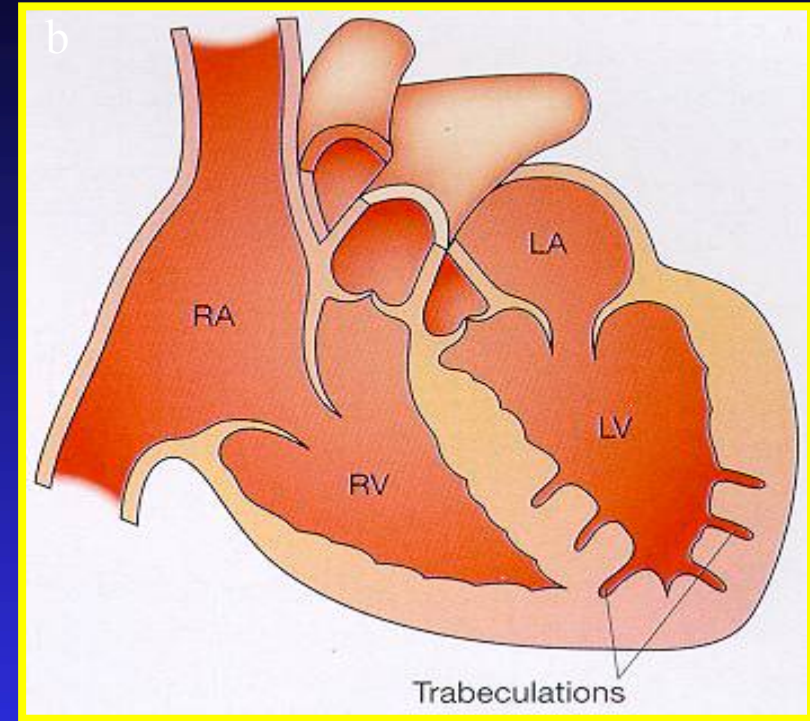
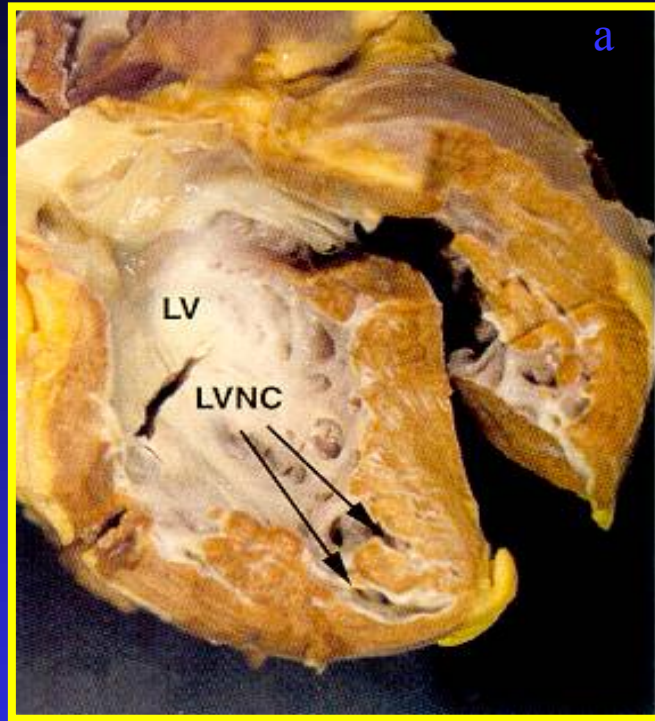
Často nerozpoznána *(i zkušenými odborníky)*

# Patogeneze

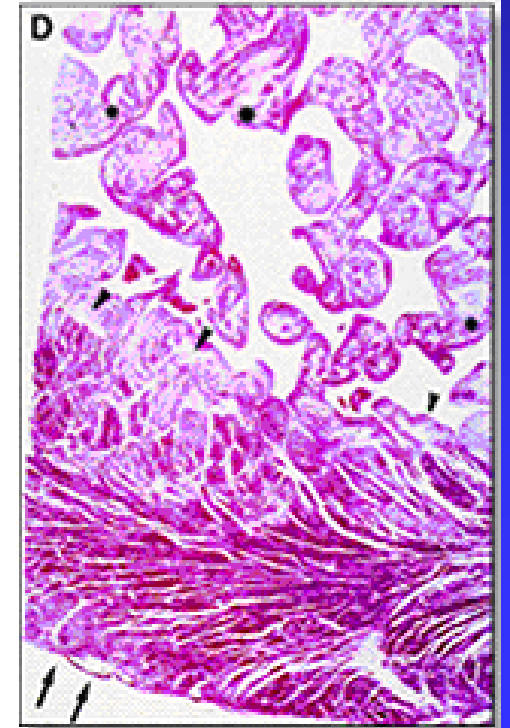
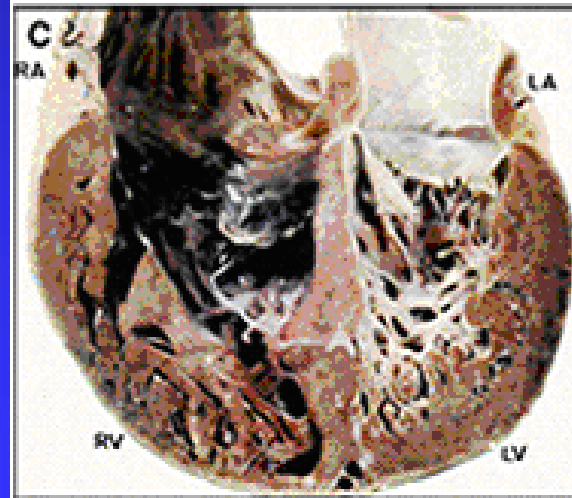
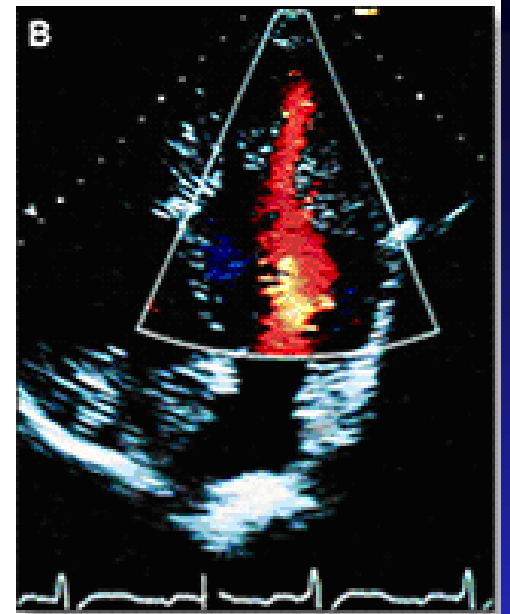
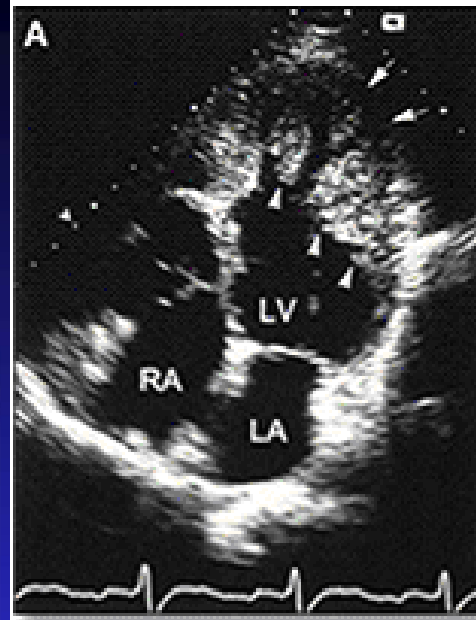
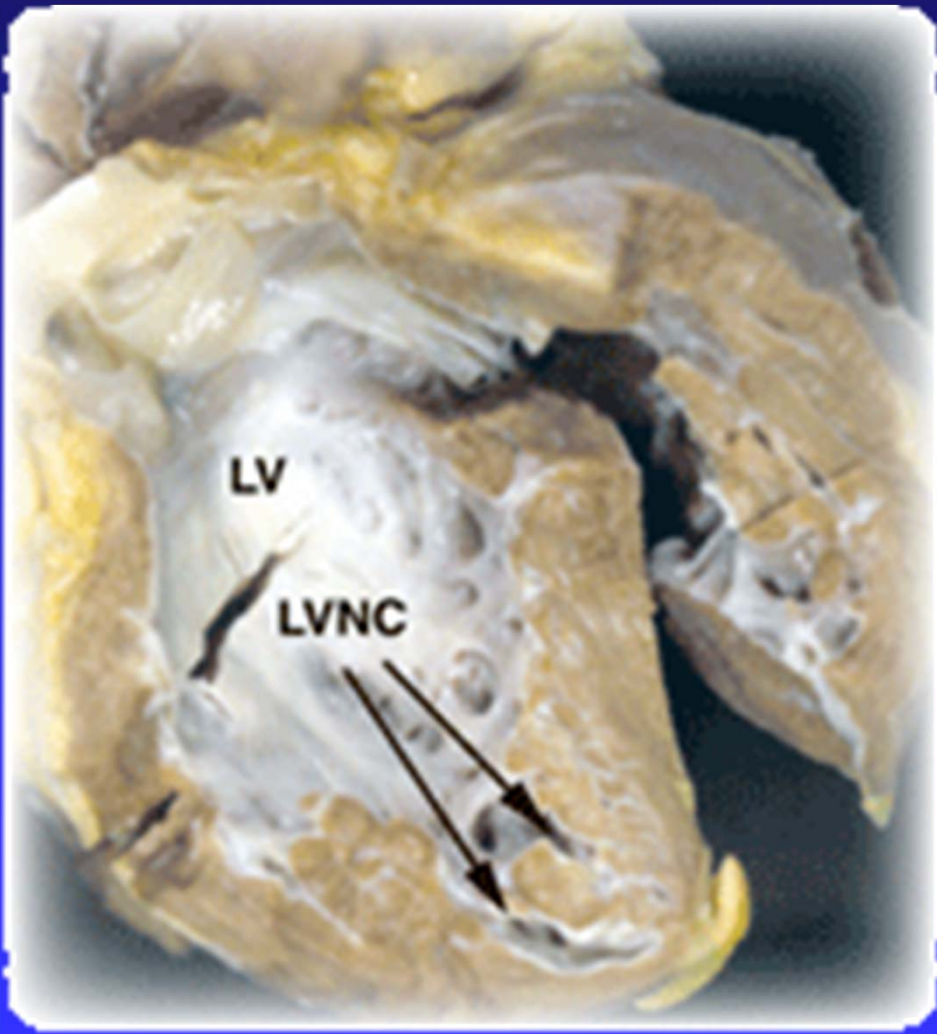
Embryonální vývoj srdce – (časné fáze):

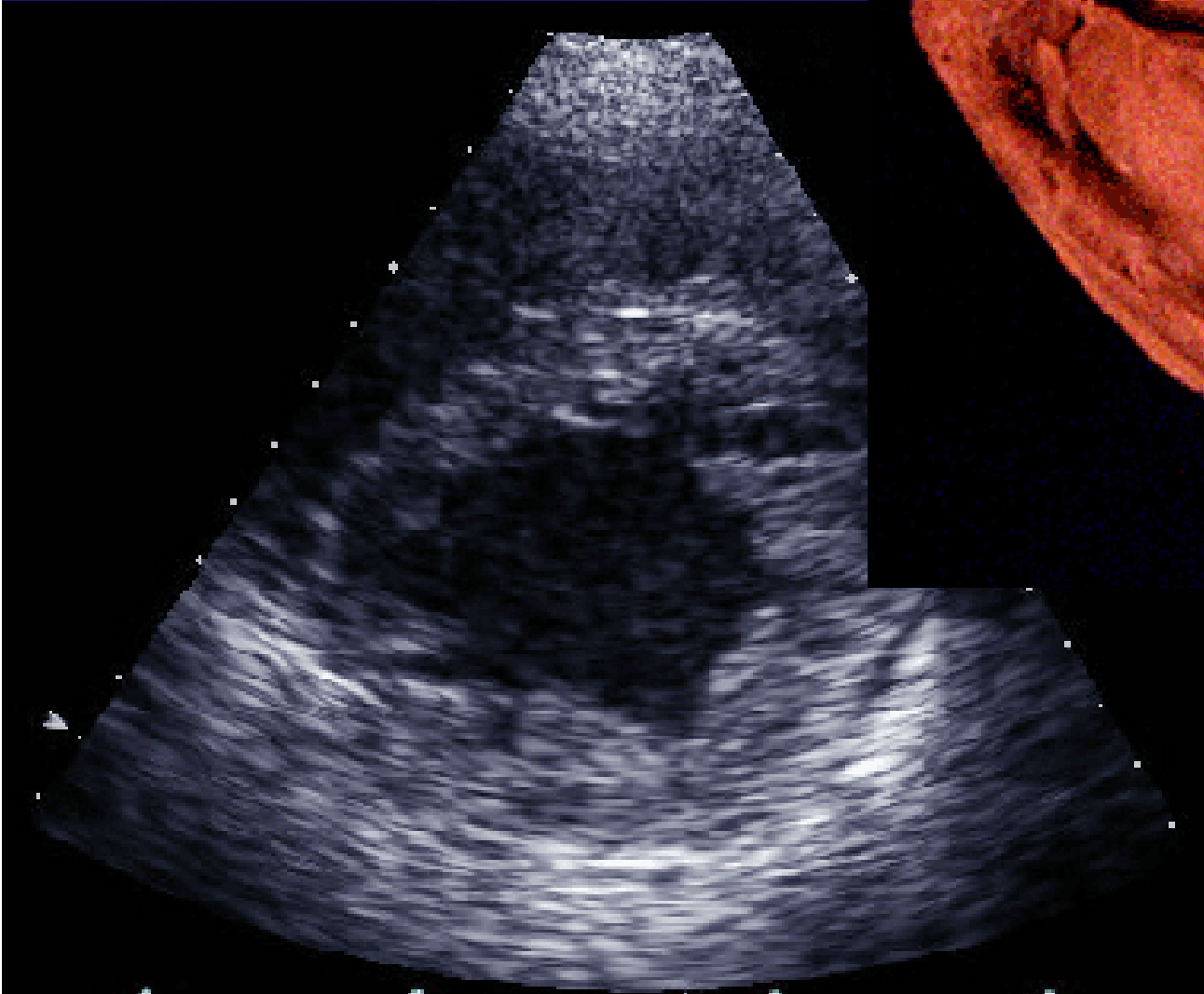
- 1) Apoptóza části myokardiálních vláken se zmenšením myokardiální masy
- 2) Vznik trabekul s jejich kondenzací – prostory mezi nimi vyplněny myocyty a kapilárami
- 3) Výsledný kompaktní obraz výraznější a pokročilejší v levé komoře než v pravé

Při poruše či oslabení tohoto procesu dochází k přetrvávání nekompaktní formace

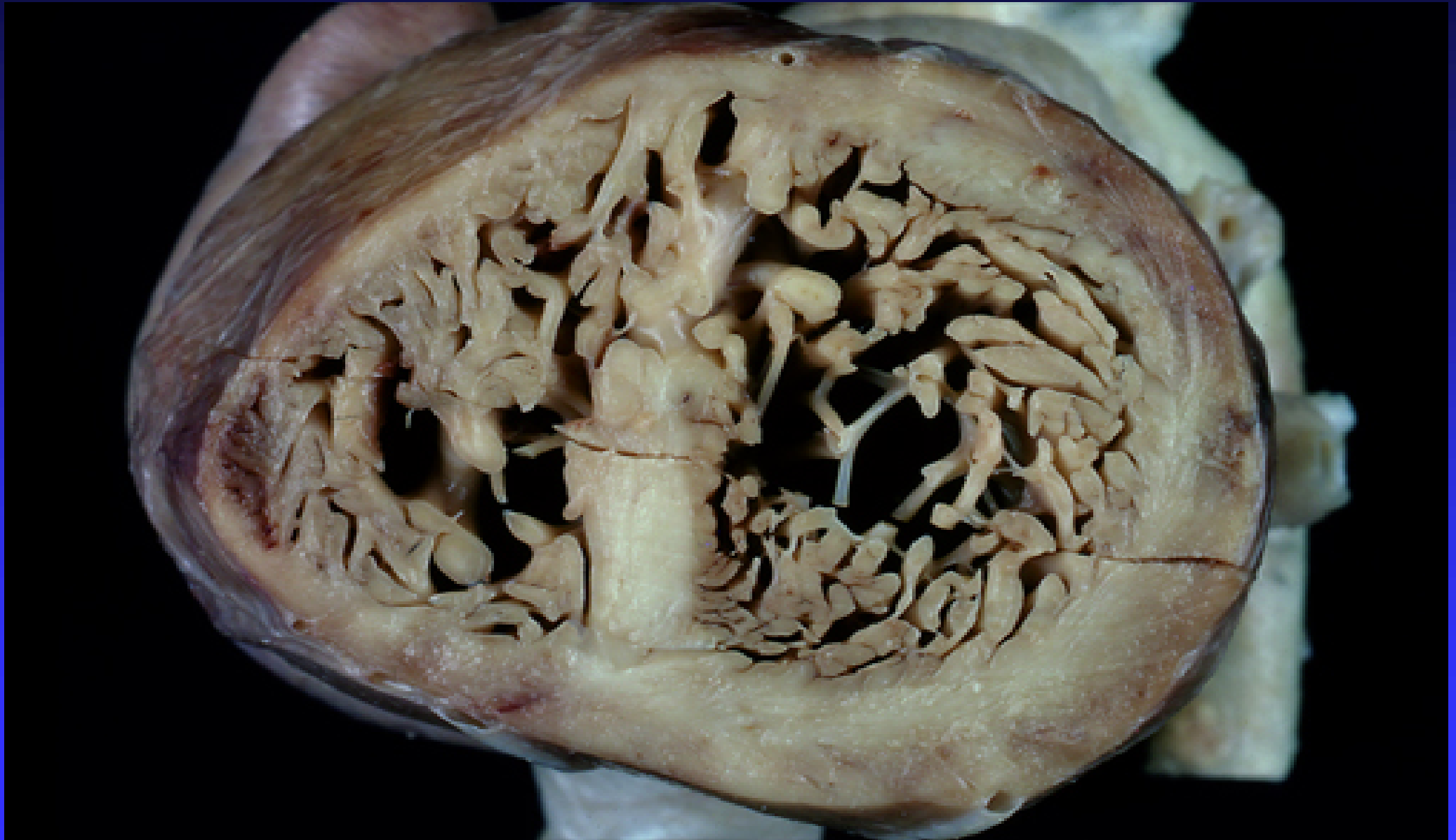


**Nekompaktnost levé komory.** **A)** Spongiformní charakter komorové stěny způsobený „dřravým“ myokardem. Srdce má ztlustělou stěnu levé komory, která je současně dilatovaná. Dochází k srdeční insuficienci. LV, left ventricle; LVNC, trabeculations of left ventricular noncompaction. **B)** Ilustrace ztlustění a trabekulace stěny levé komory spolu s její dilatací.





# Left Ventricular Noncompaction



.6

R 07

:04

/H5

1US

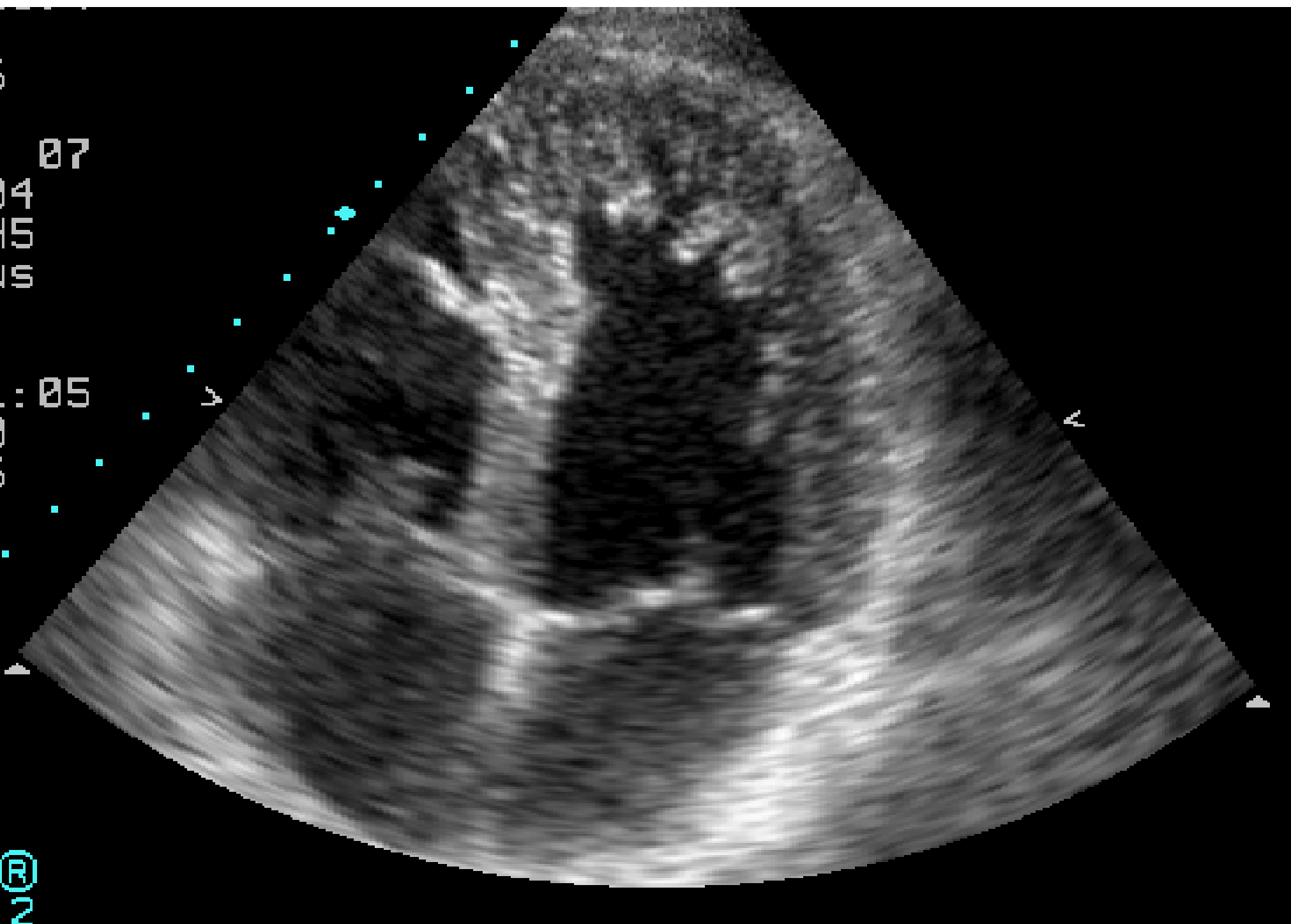
01:05

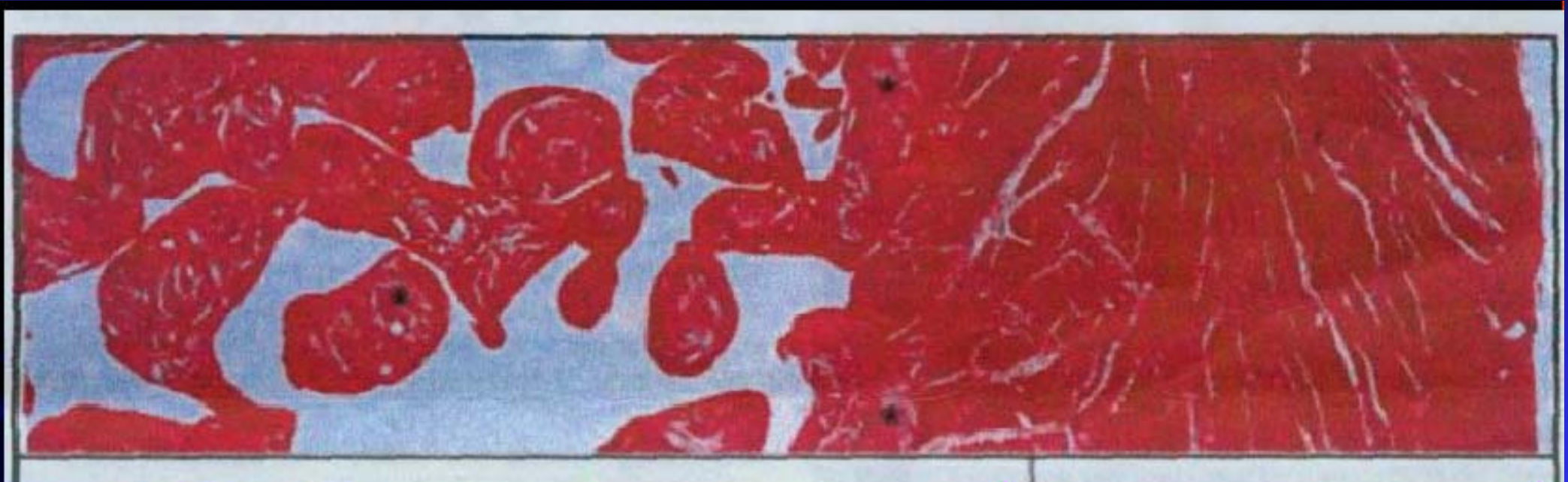
70

26

M

AVL  
20

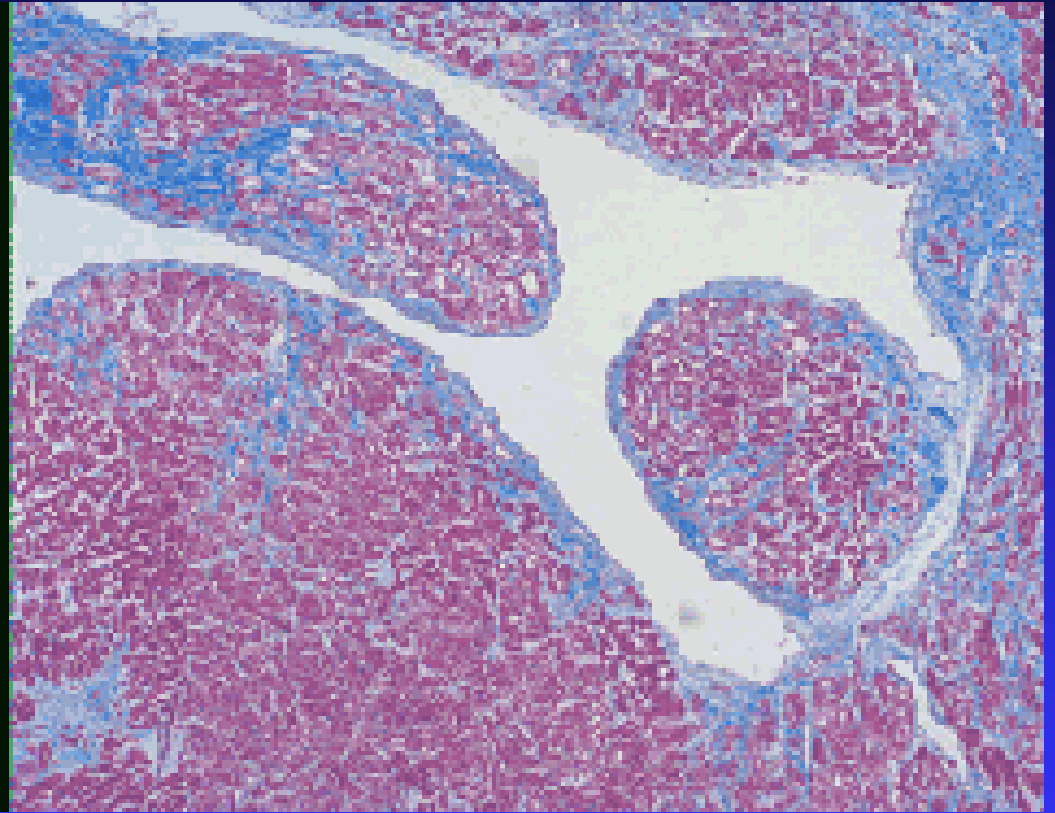
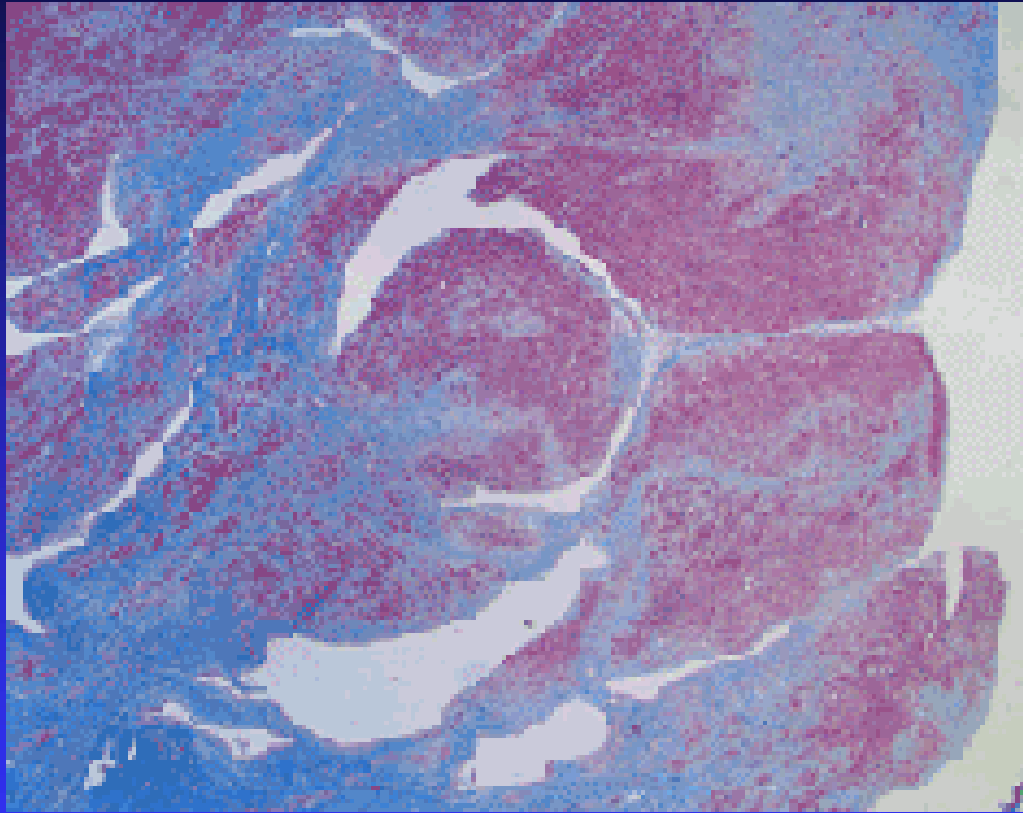




**non-compacted layer**

**Compacted layer**





# Nonkompaktní kardiomyopatie

Úvod, zařazení, terminologie

**Vývoj poznání choroby**

Diagnostika, ukázky zobrazovacích metod

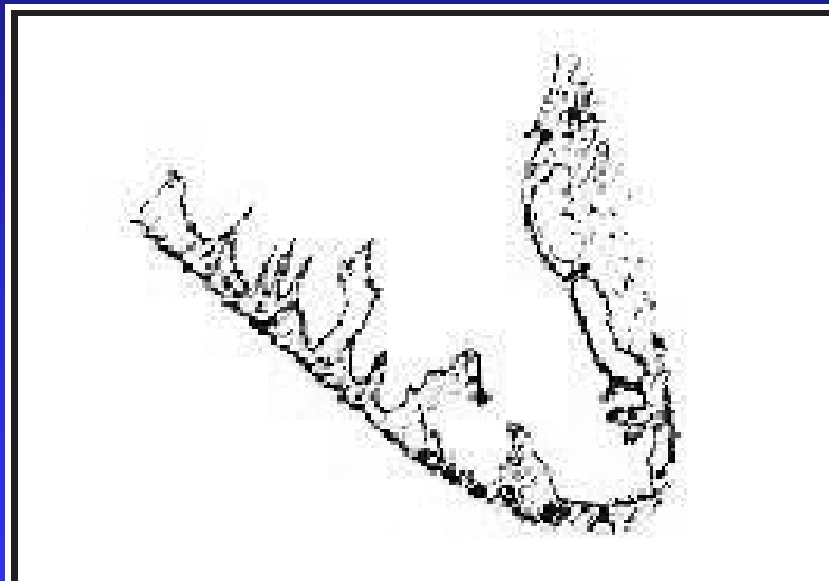
Výhledy do budoucna

# Tuzemská literatura

2005

## **SPONGIÓZNI KARDIOMYOPATIE – VZÁCNÁ PŘÍČINA SRDEČNÍHO SELHÁNÍ**

Iveta Hanišová<sup>1</sup>, Michal Čepelák<sup>1</sup>, Kateřina Linhartová<sup>1</sup>, Jiří Ferda<sup>2</sup>



2006

**Obr. Echokardiografické schéma podélného řezu levou komorou v dlouhé ose ukazuje prominující trabekuly s hlubokými intertrabekulárními prohlubněmi, charakteristickými pro nekompaktní myokard.**

# Nonkompaktní kardiomyopatie

Přetrvávání fetálních sinusoid myokardu (*Dušek 1977*)

Rozdíl v nepřítomnosti endotelu na povrchu sinusoidních prostor

ncLV rozpoznána jako příčina srdečního selhání u dětí – včetně novorozenců a kojenců

ncLV pozorována spolu s vrozenými neuromuskulárními chorobami (Bartsův syndrom)

# Nonkompaktní kardiomyopatie

90-léta: popisy u dospělých, malé soubory

Poslední roky: nárůst publikací o ncLV, kazuistiky:

- o koincidujících patologiích (s Ebsteinovou anomálií, Fallotovou tetralogií či jinými vrozenými vadami, s arytmogenní dysplázií), postižení i pravé komory
- o rozmanitém průběhu (fatální srdeční selhání, náhodný záchyt u asymptomatických, postižení u dětí, 80-ti letých...)

# Nonkompaktní kardiomyopatie

Riziko:

- progresivní remodelace levé komory a rozvoje srdeční slabosti
- arytmií včetně maligních forem – riziko náhlé smrti
- vzniku trombózy s následnou embolizací (při stagnaci krve hlavně mezi recesy)
- přenosu choroby na potomky

# Nonkompaktní kardiomyopatie

Úvod, zařazení, terminologie

Vývoj poznání choroby

**Diagnostika, ukázky zobrazovacích metod**

Diferenciální diagnostika

Výhledy do budoucna

# Nonkompaktní kardiomyopatie

Ventrikulografie

Magnetická rezonance

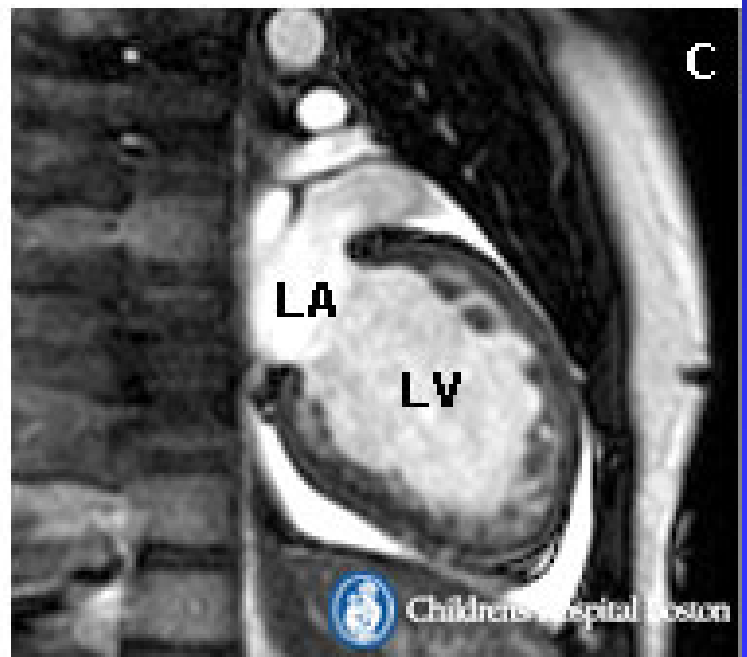
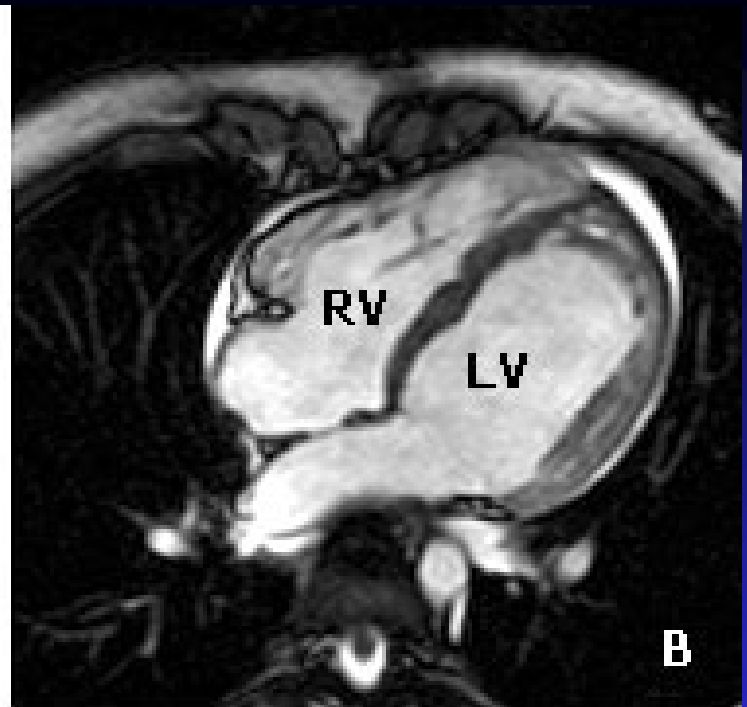
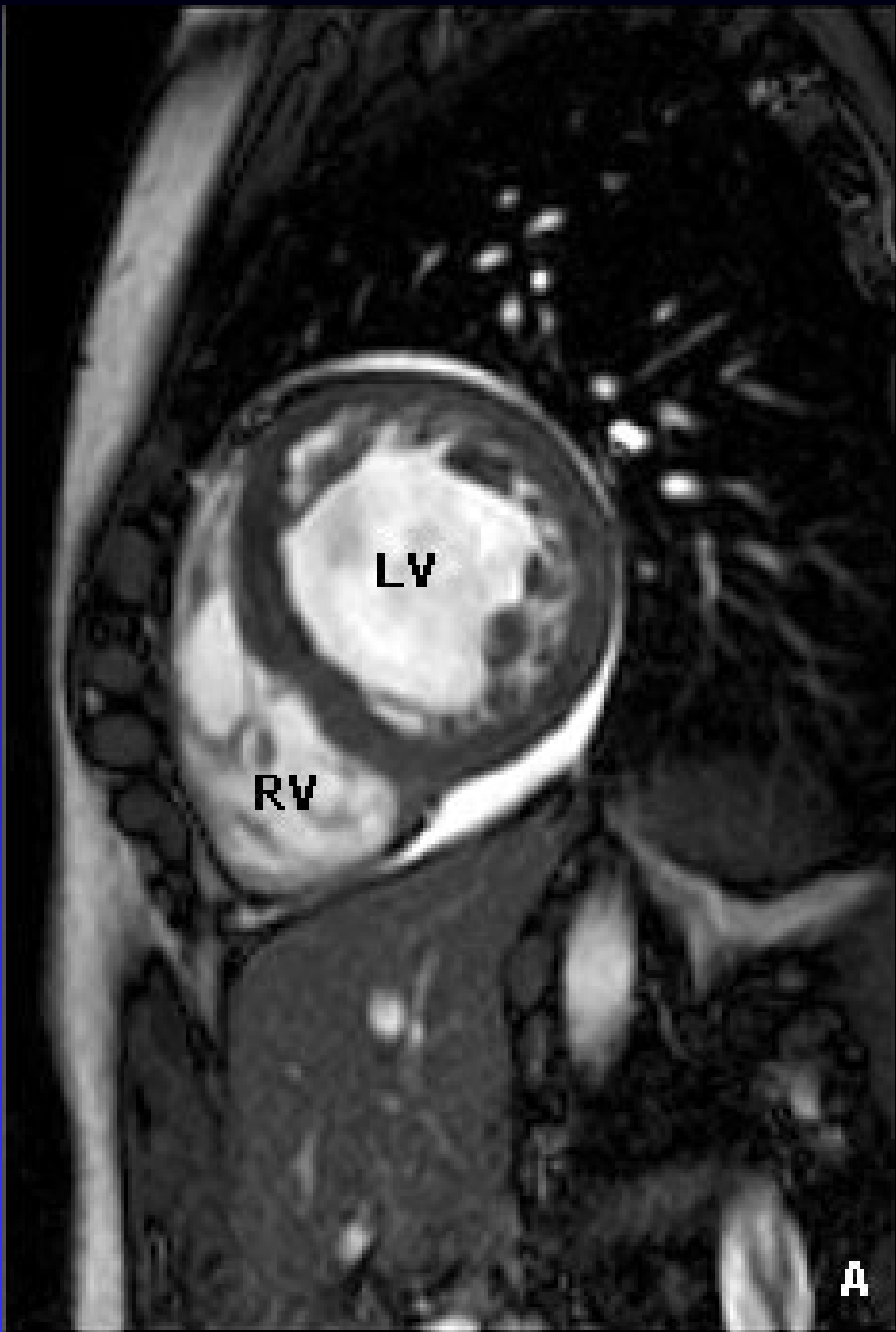
Echokardiografie (TTE, TEE, RT-3D)

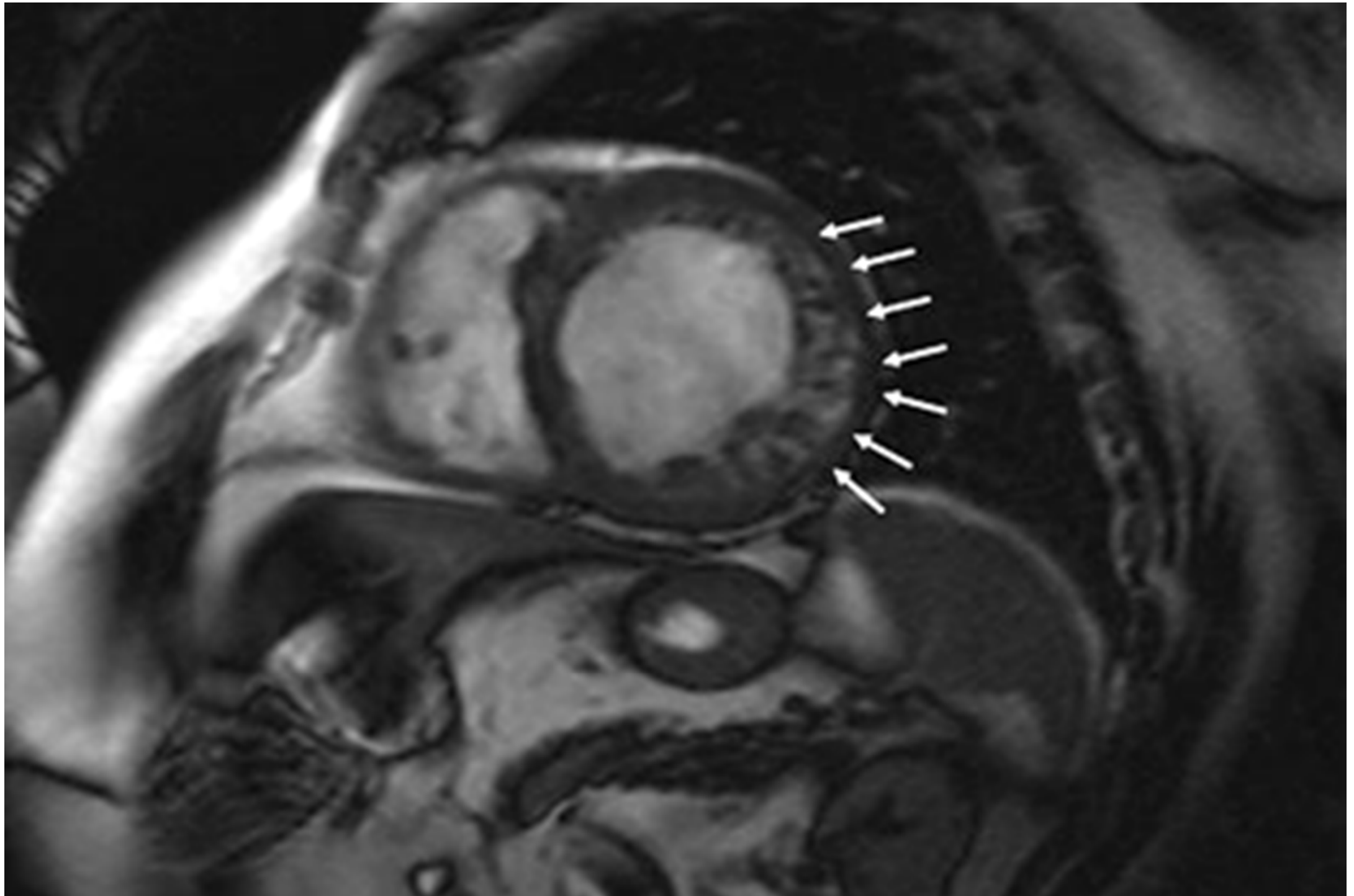
Patologicko-histologický obraz (i srdce příjemců Tx)

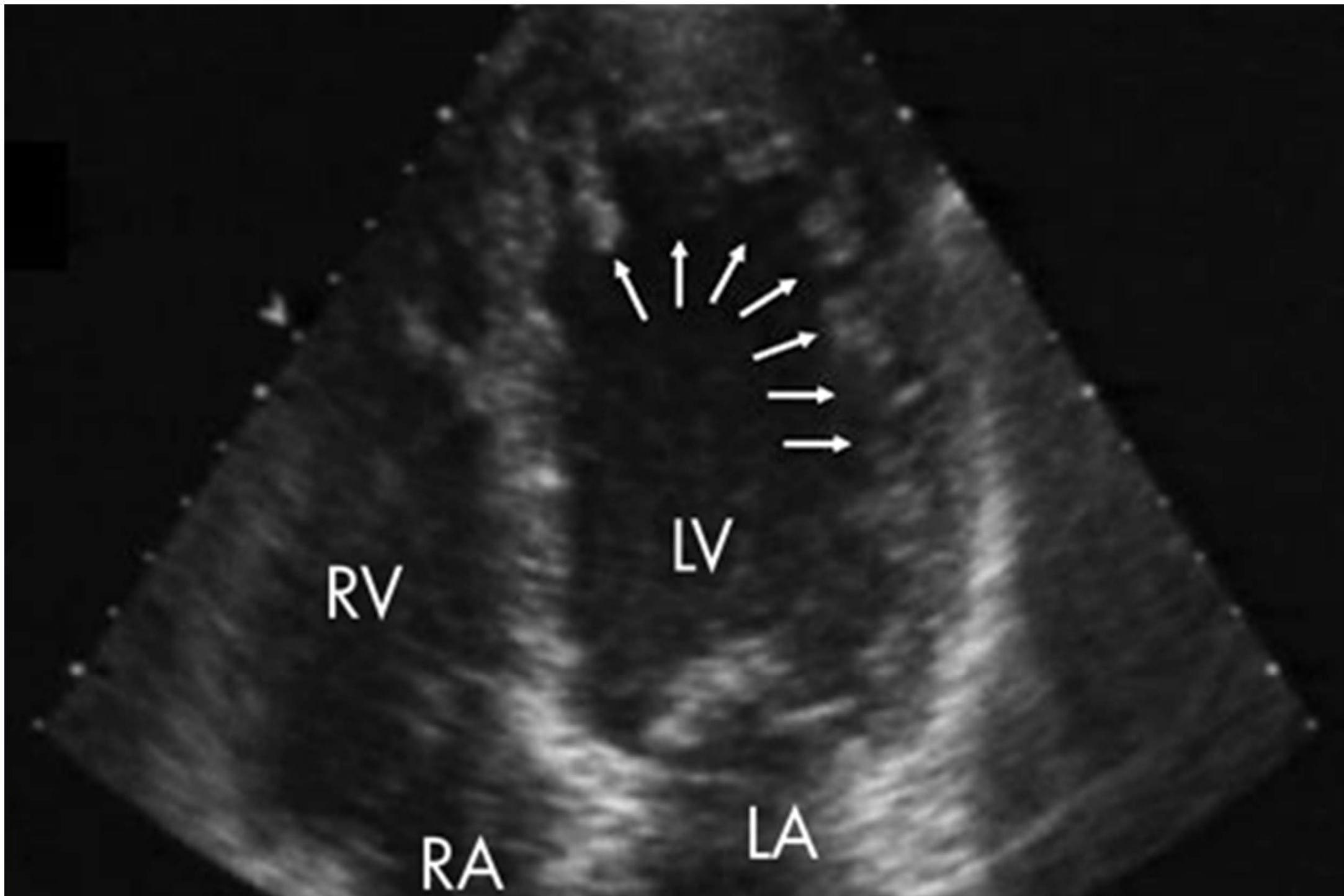


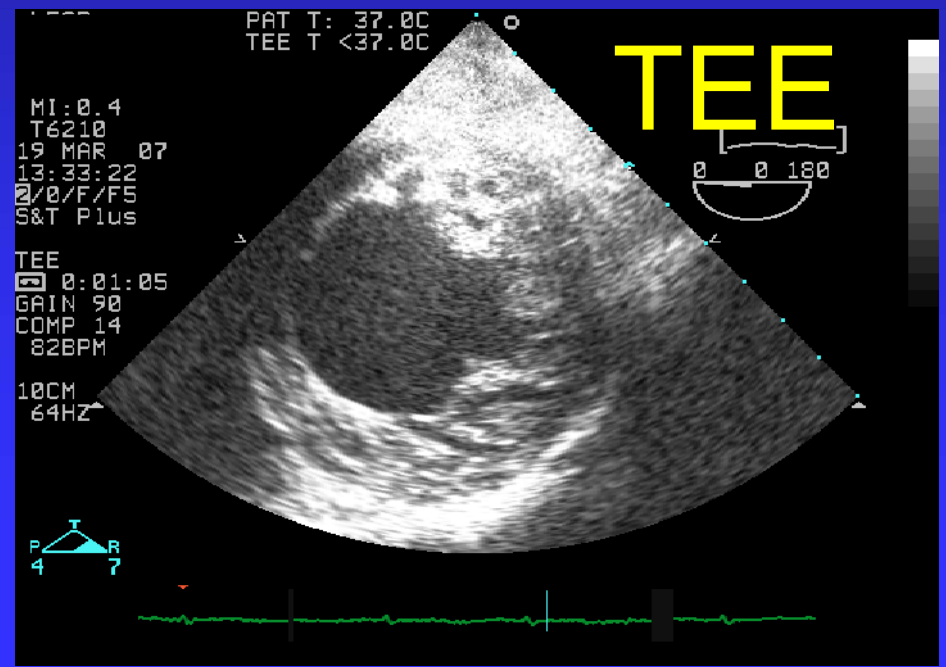
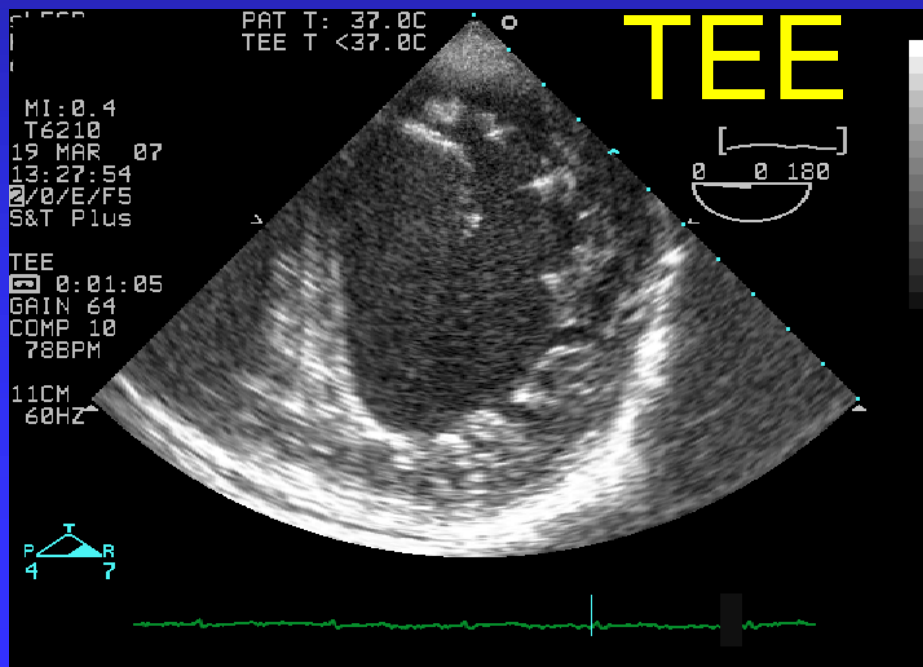
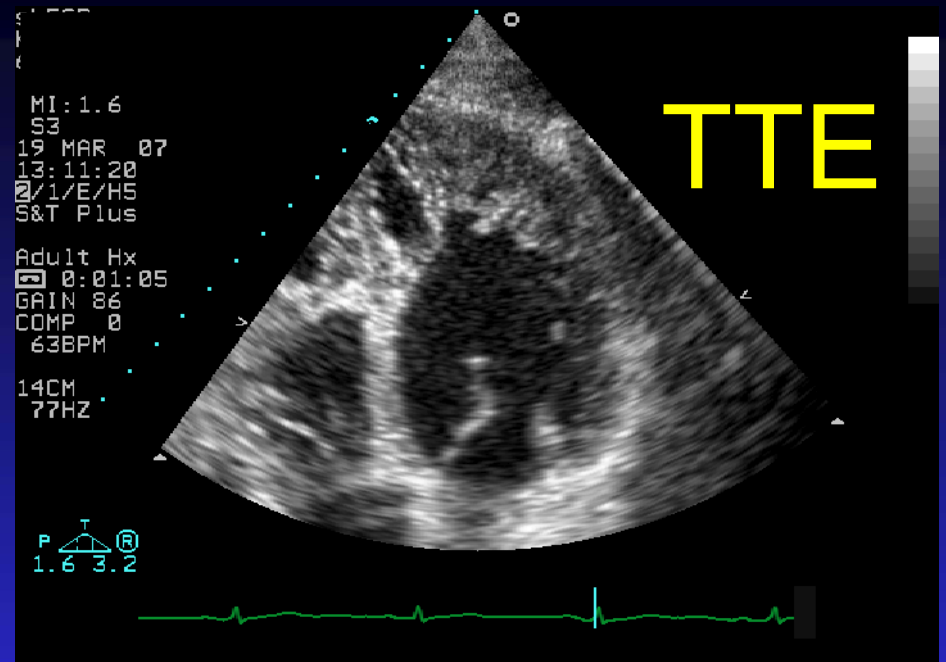
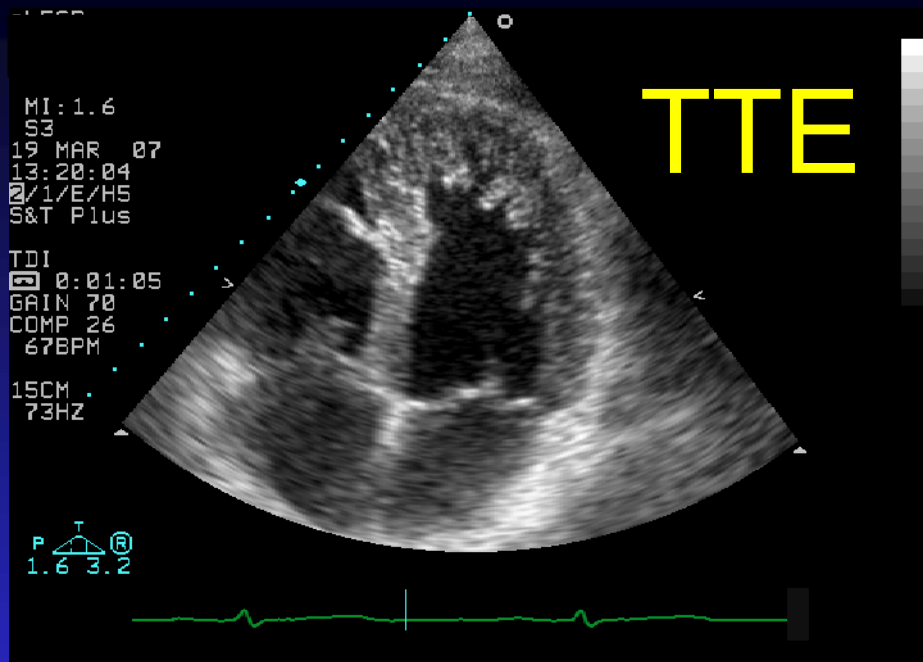


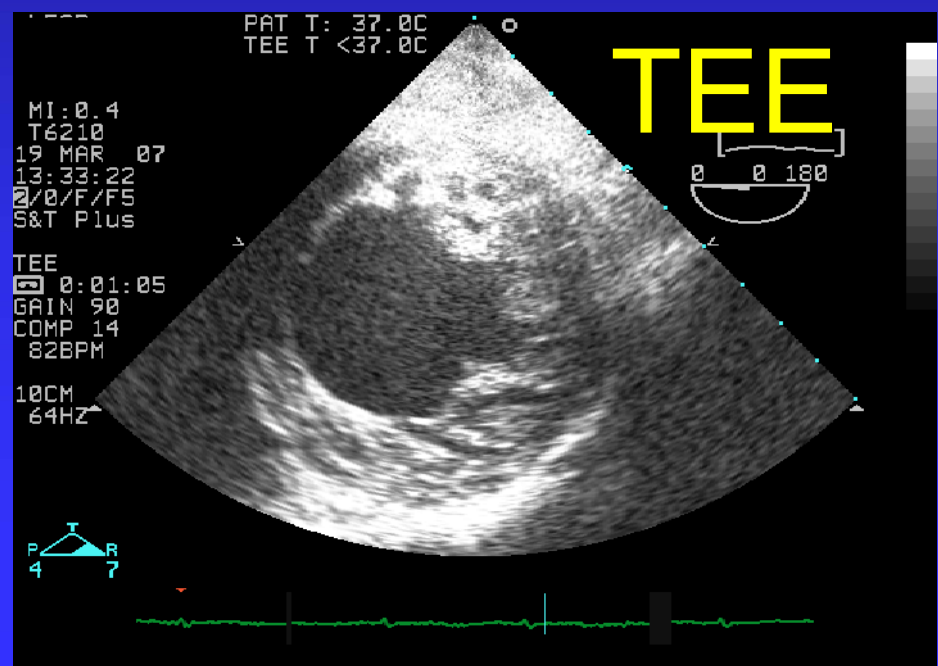
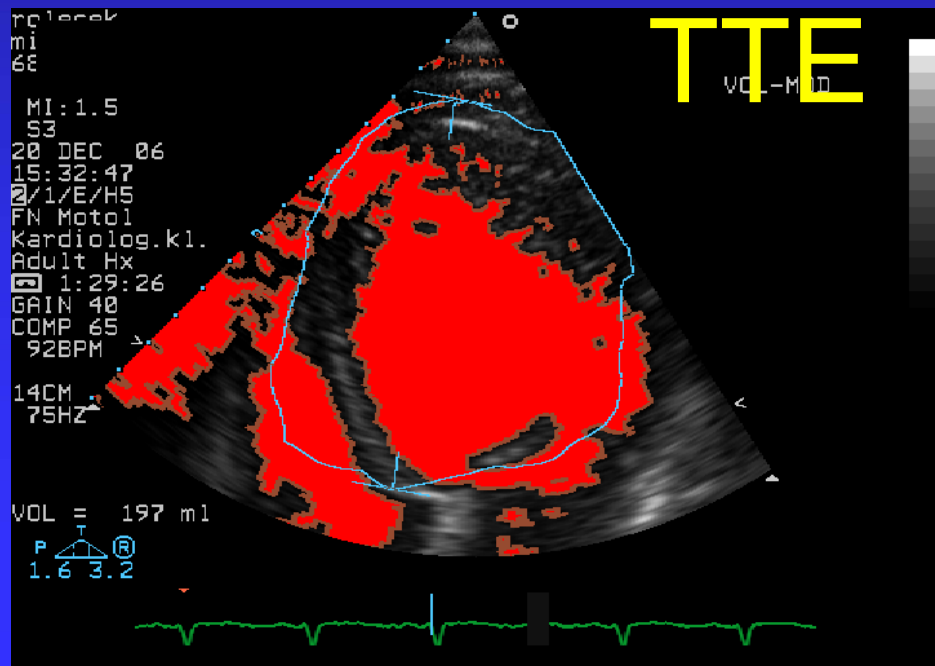
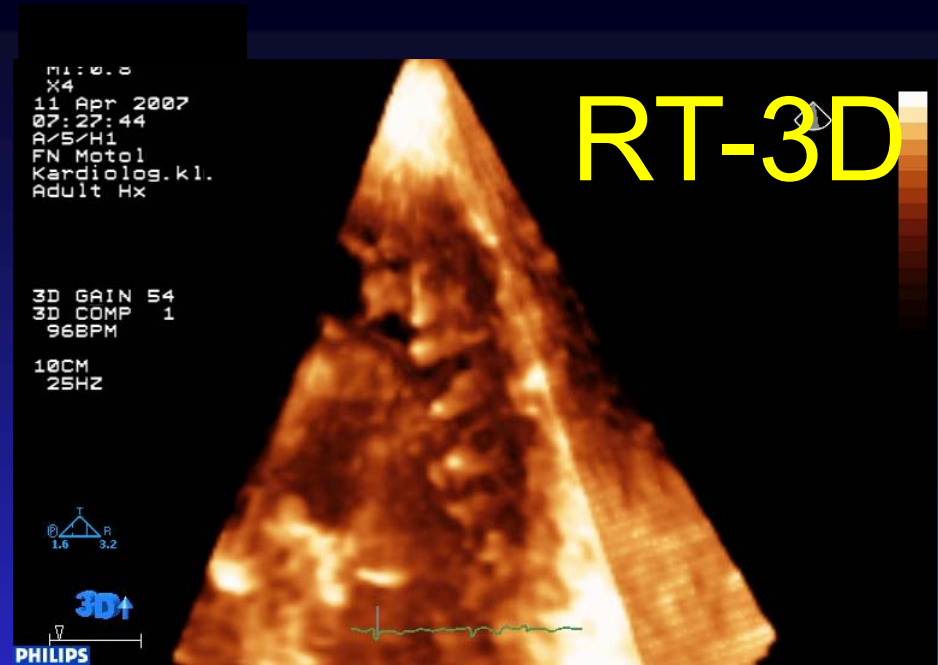
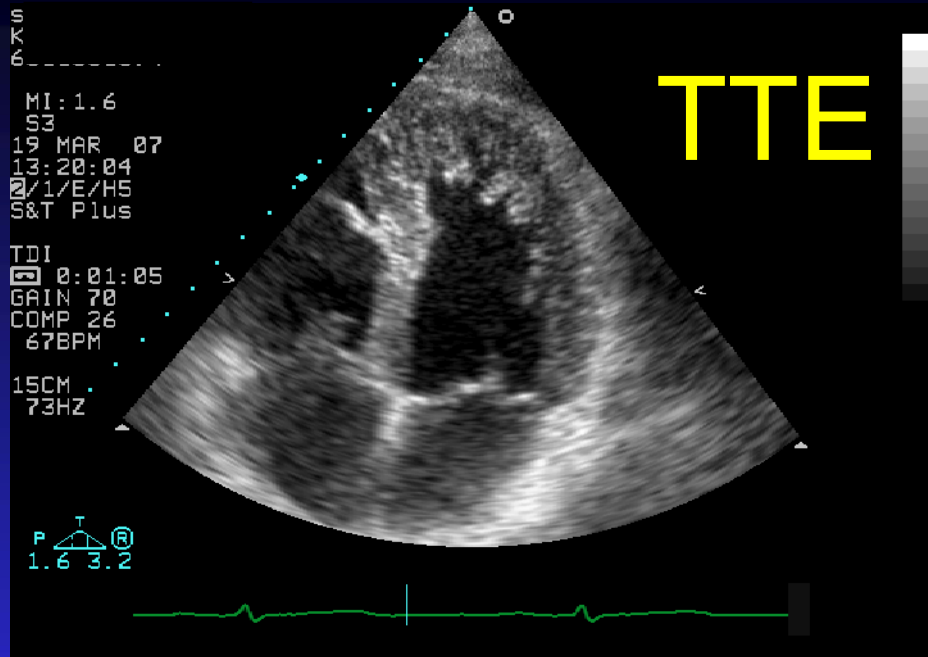
Fig.2-Ventriculography in right anterior oblique view during diastole and systole showing an increase in trabeculation in the apical region.

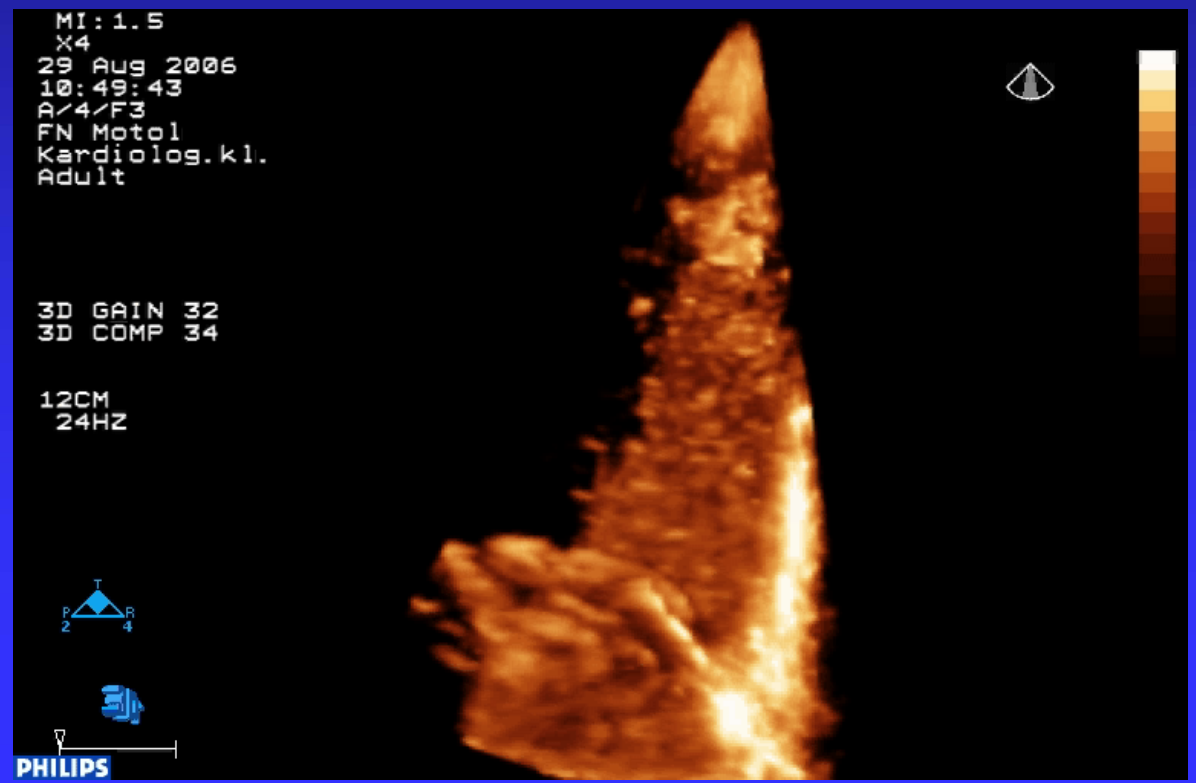
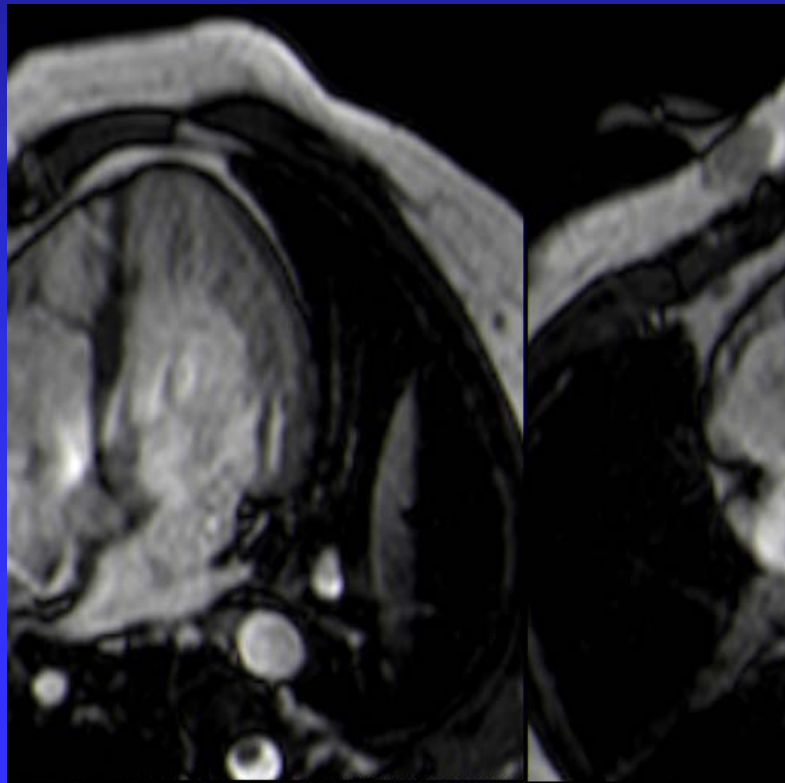
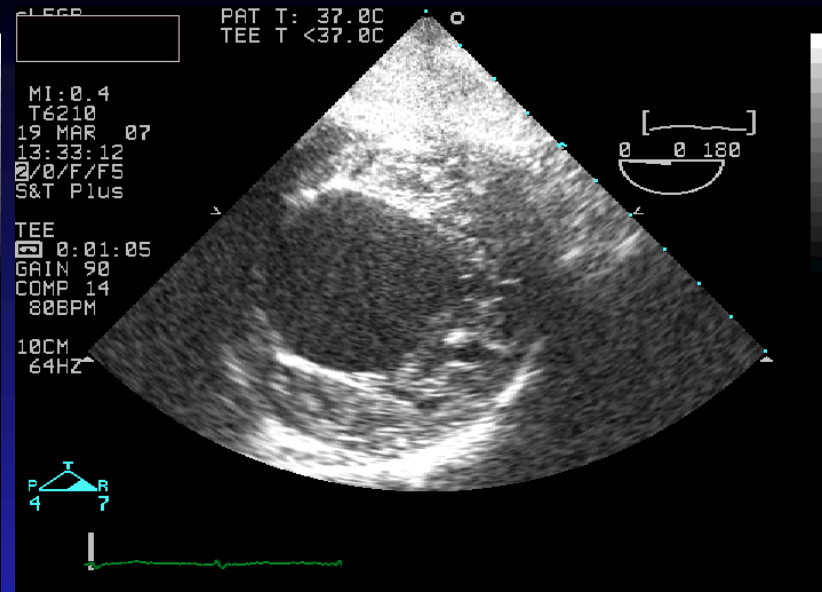
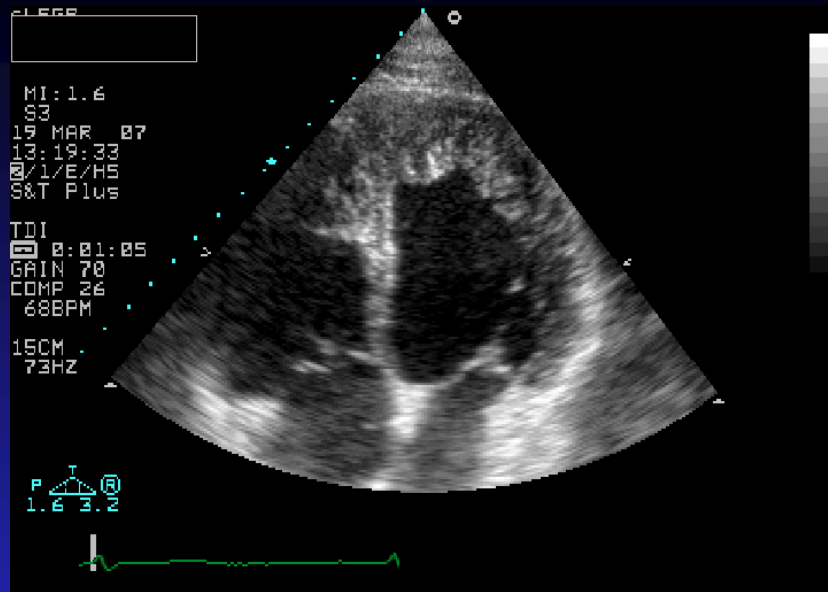






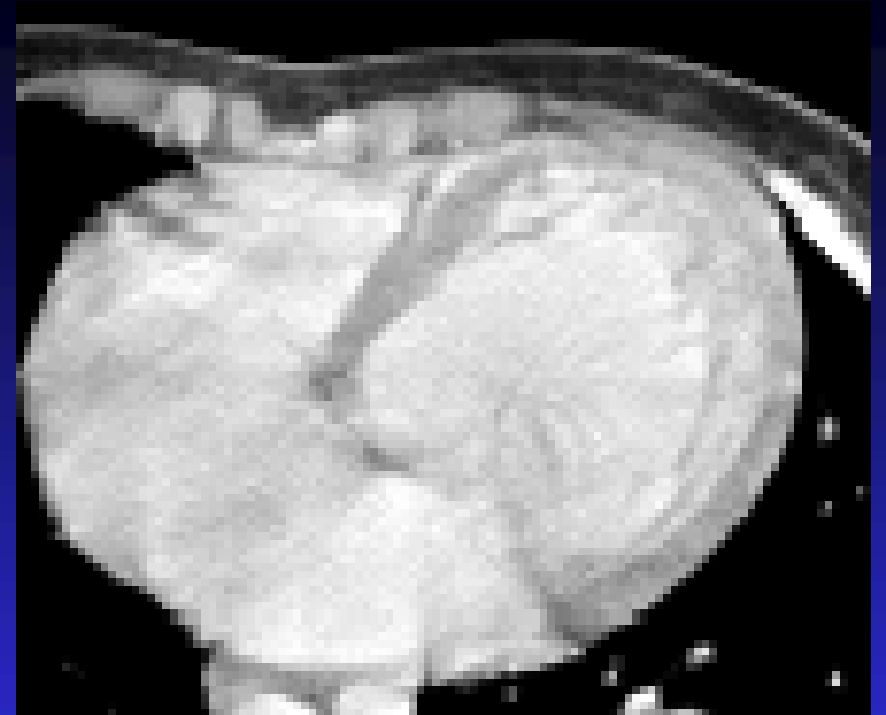




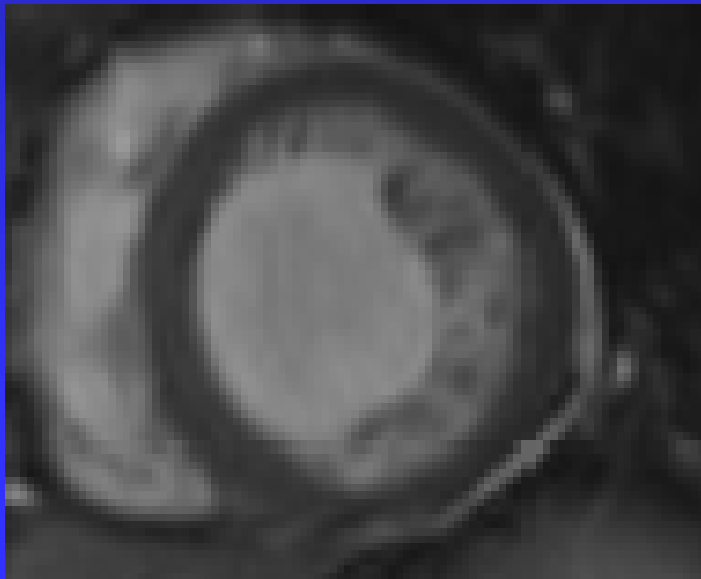




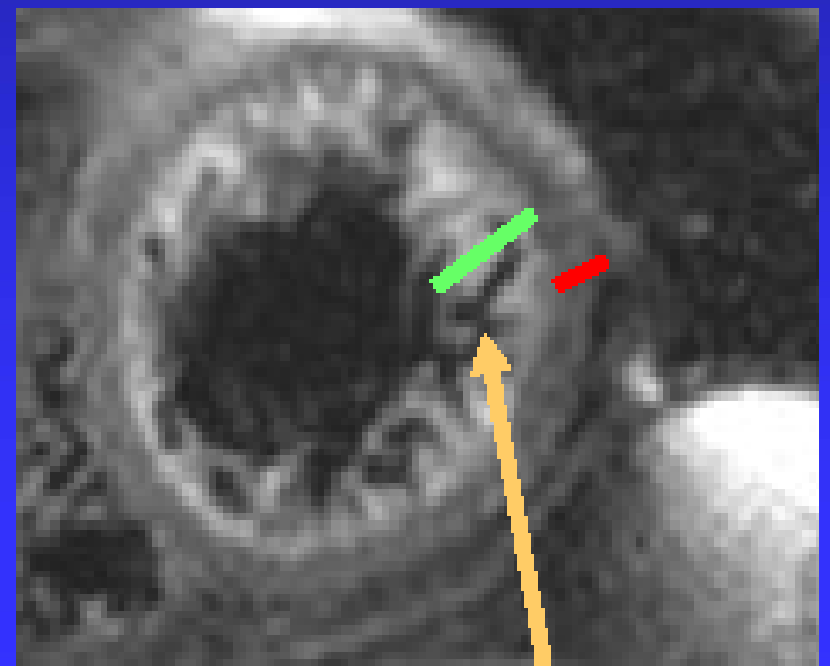
RTG



CT

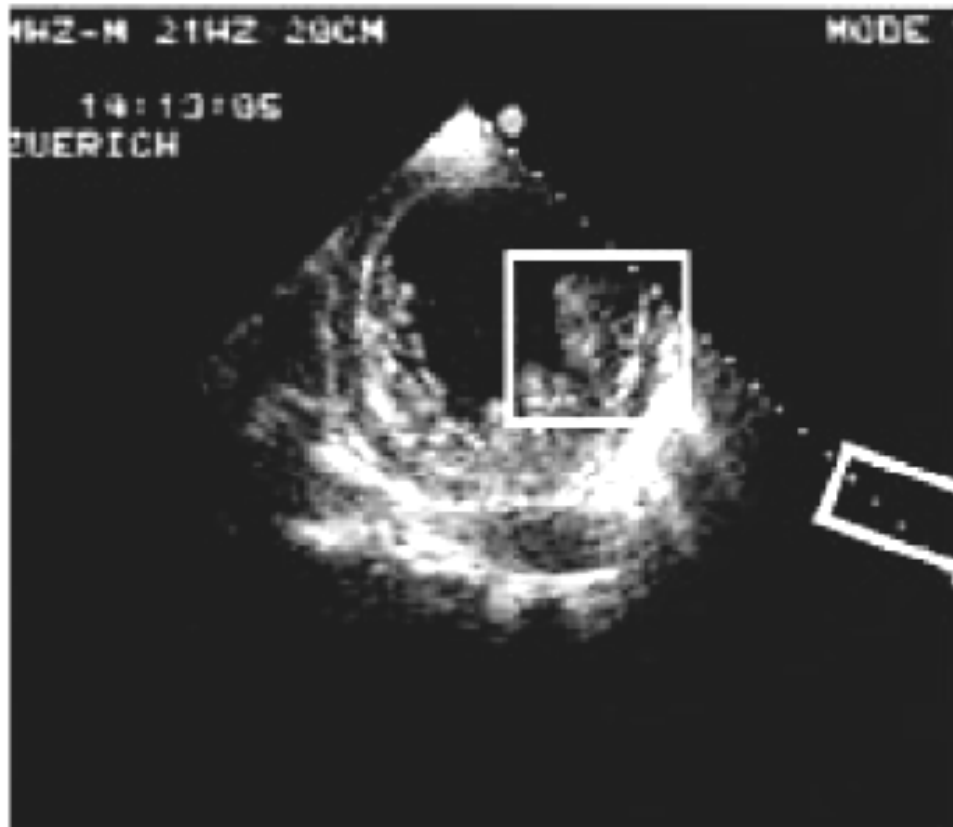


MRI:  
poměr  
NC/C

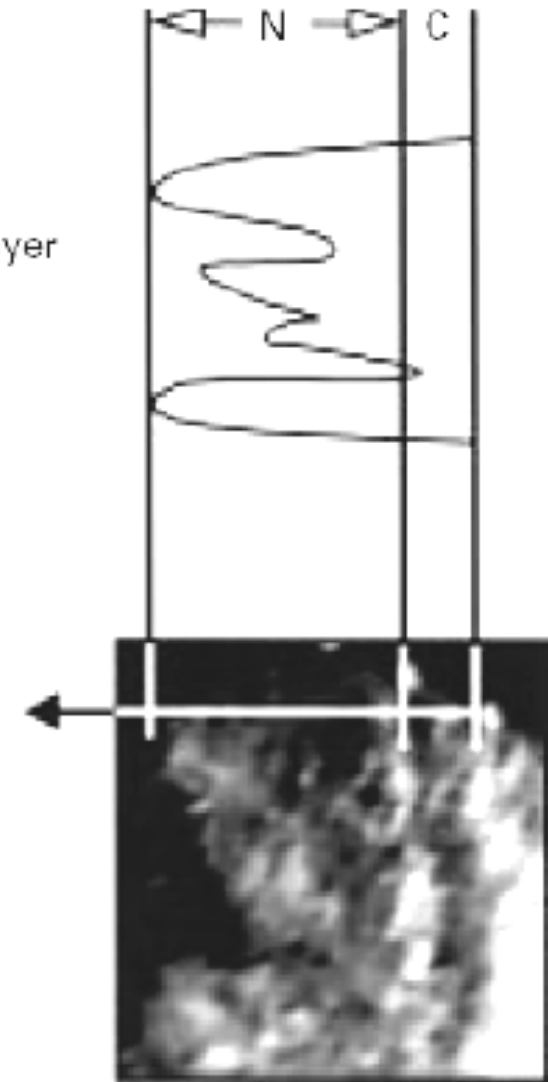




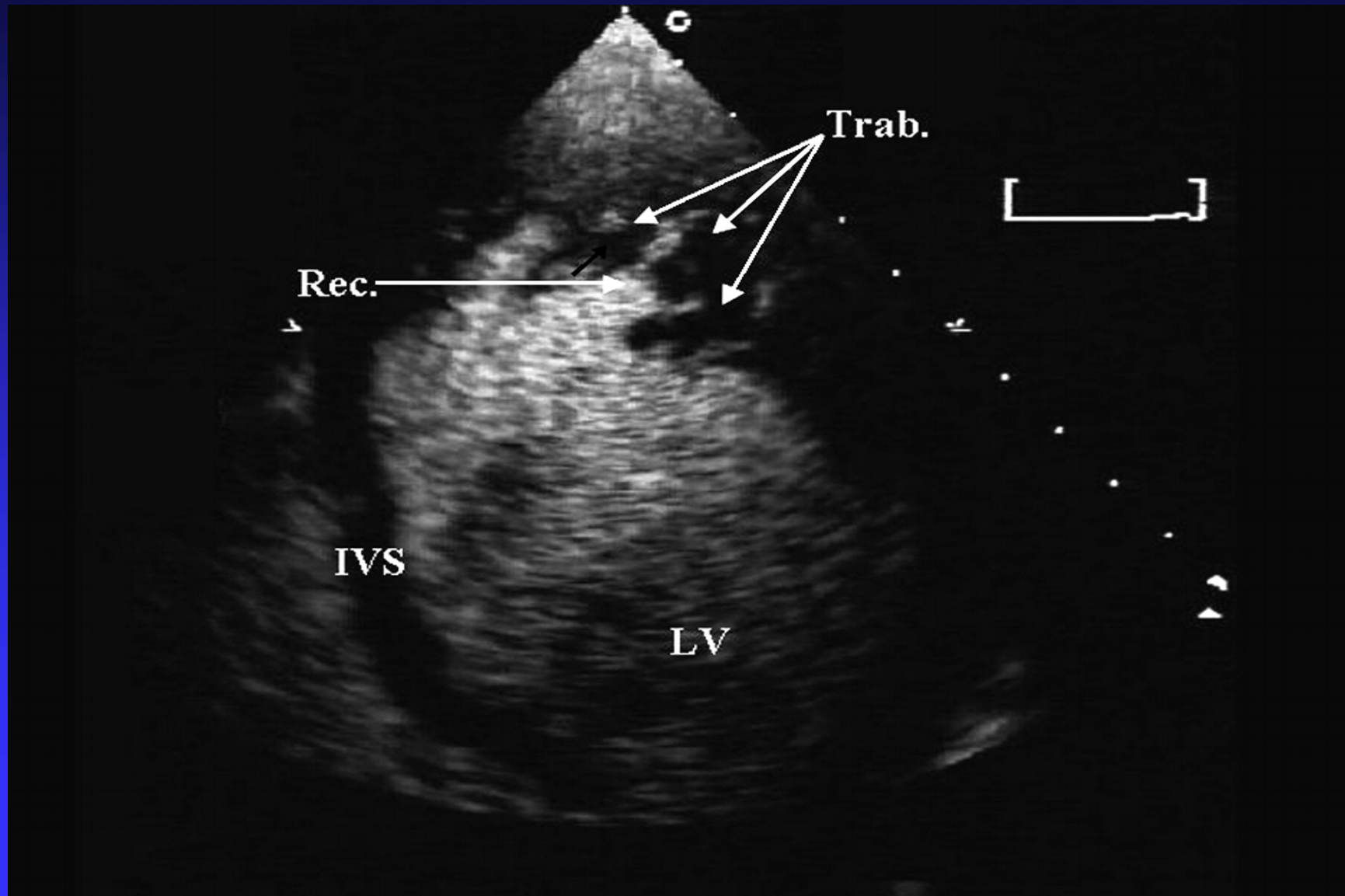
# LVNC - ECHO



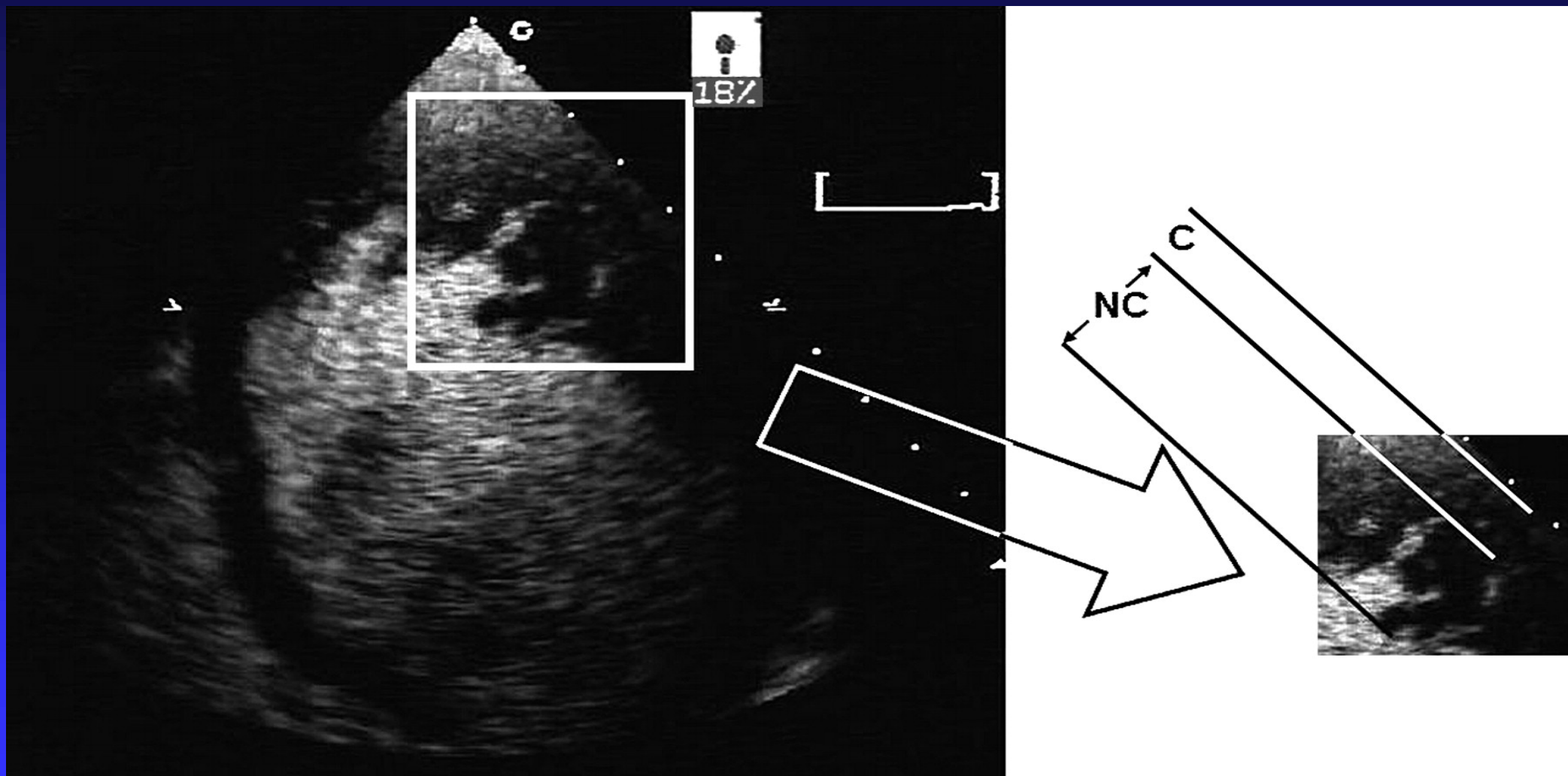
N: Non-compacted layer  
C: Compacted layer



# LVNC – použití kontrastní látky



# LVNC – použití kontrastní látky



# LVNC - MRI

- Neinvazivní povaha
- Vyloučení (doprovodných) srdečních anomálií
- Přínosná u echokardiograficky nevyšetřitelných
- Přítomnost a rozsah myokardiální fibrózy  
(*nezřídka snížená koronární rezerva*)  
zóny pozdního sycení (*delayed hyperenhancement*) -  
i v makroskopicky „normálních“ segmentech:  
snížená EF + nepříznivý prognostický ukazatel
- Nekompaktní/kompaktní vrstva: NC/C > 2,3

# Kritéria LVNC – ECHO vs. MRI:

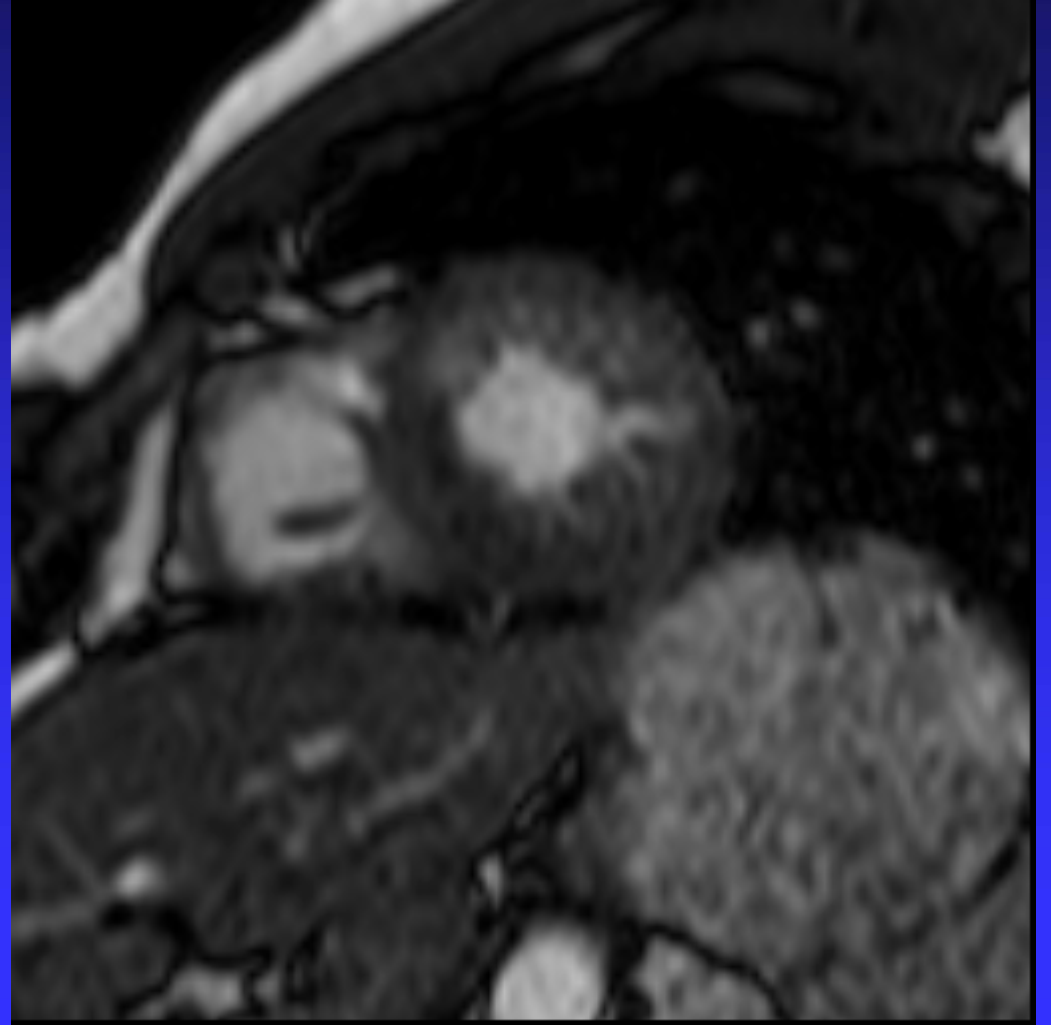
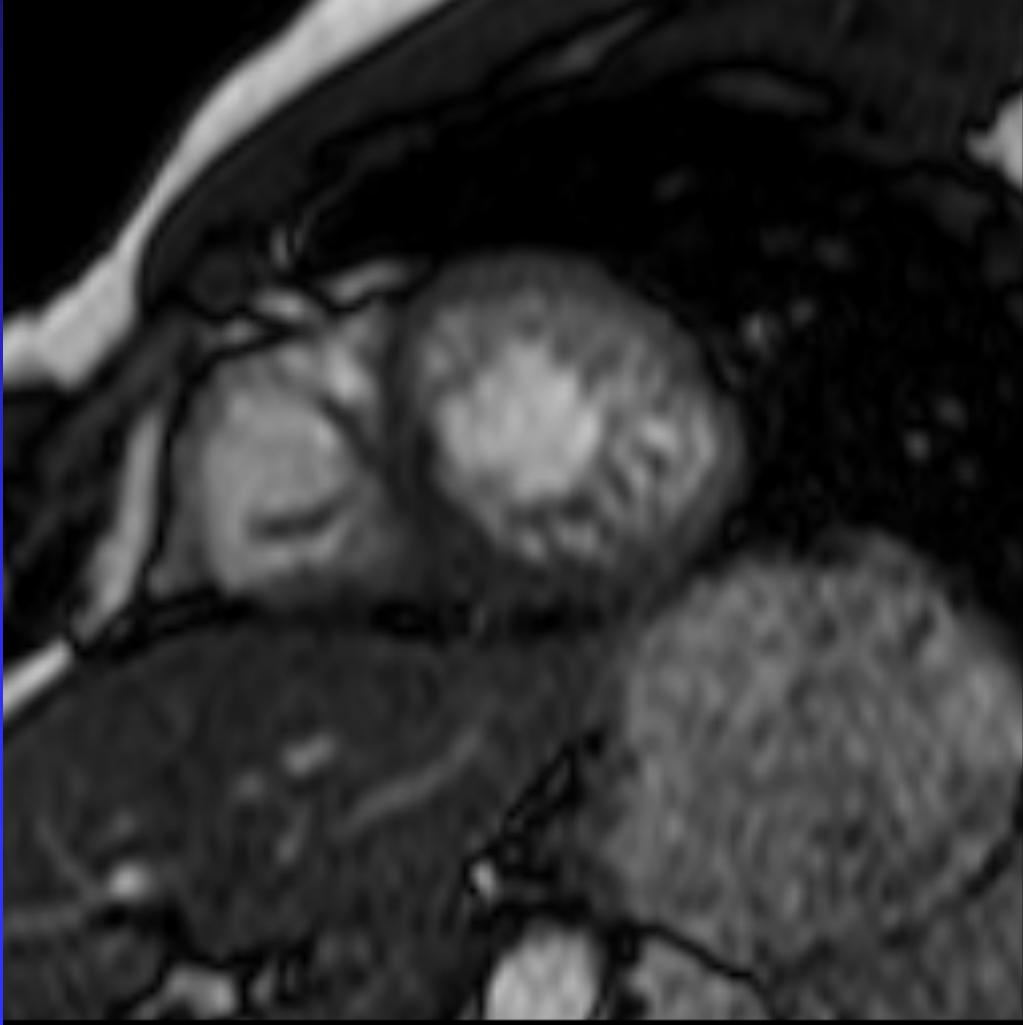
*projekce v krátké ose srdeční*

NC/C > 2,3 DIASTOLA (MRI)

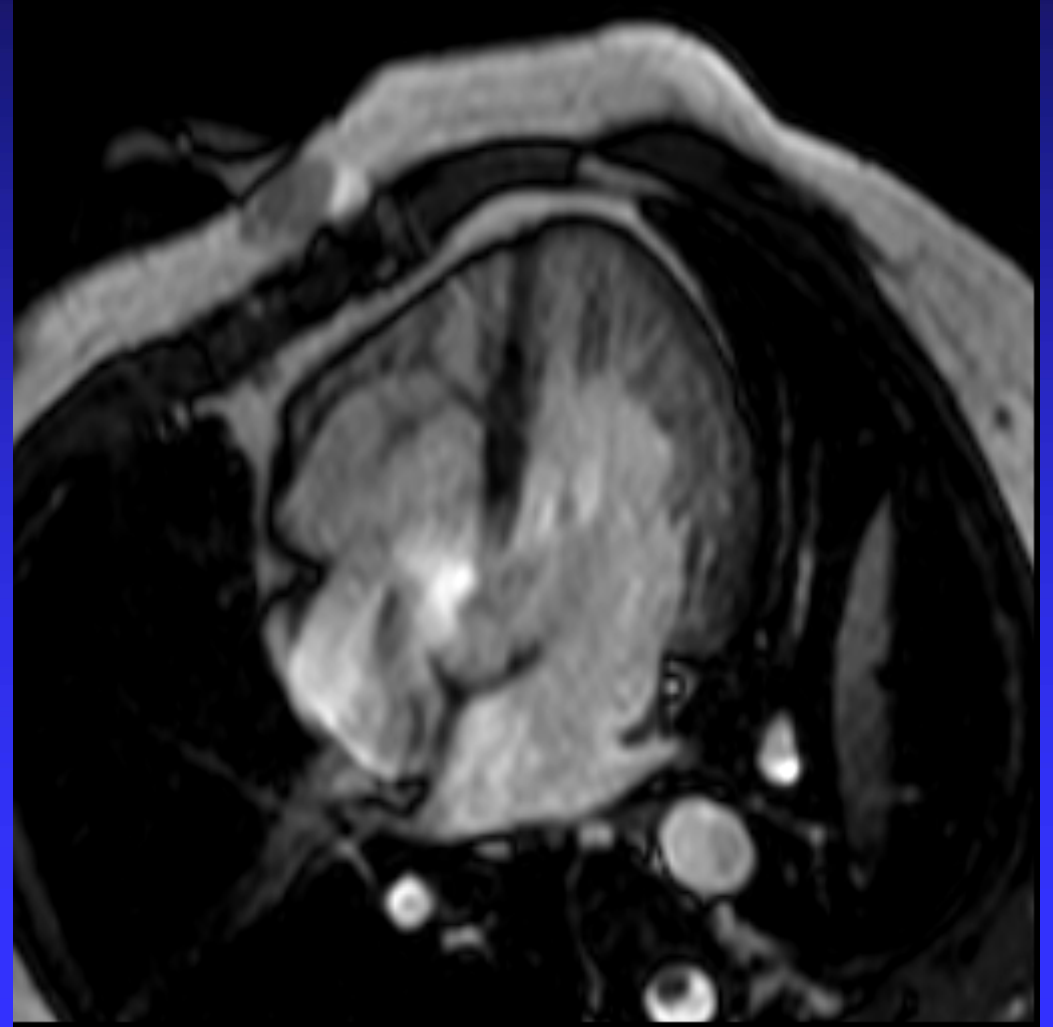
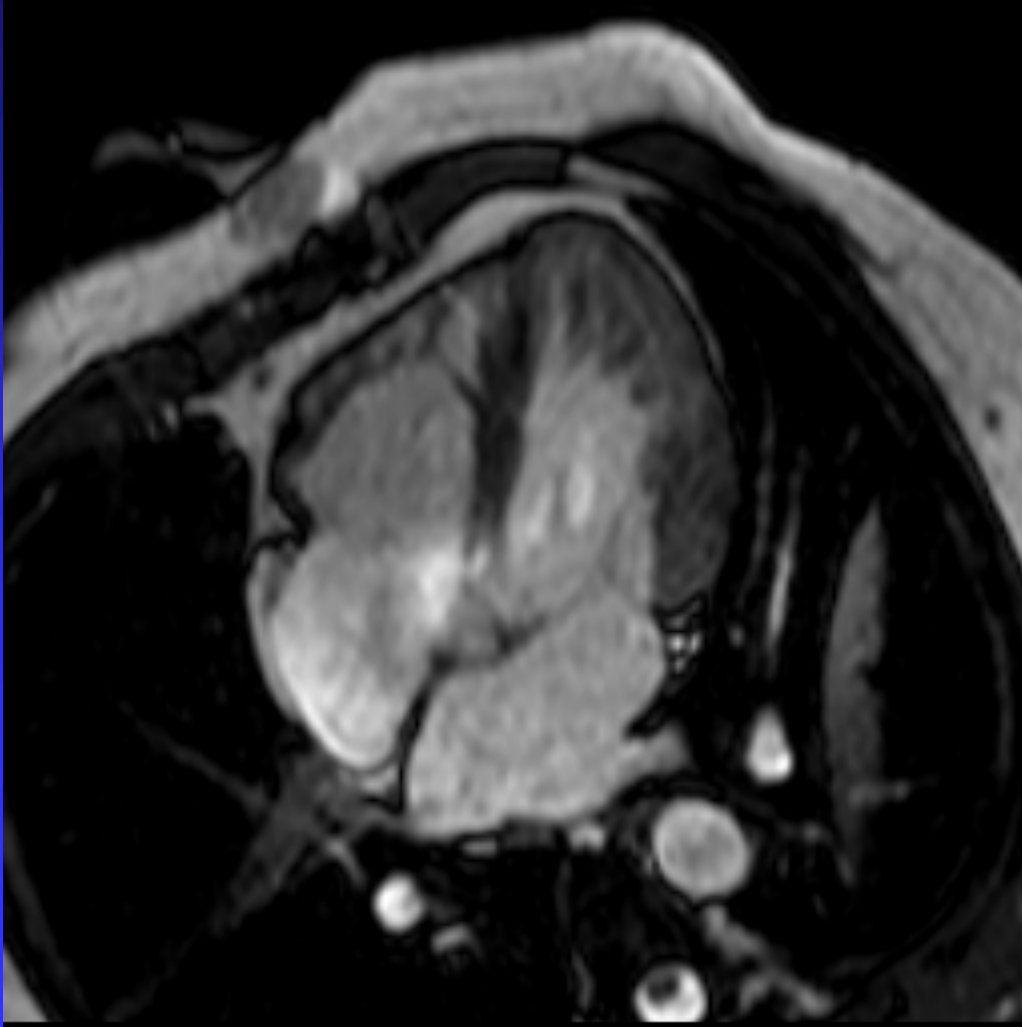
NC/C > 2 SYSTOLA (ECHO)

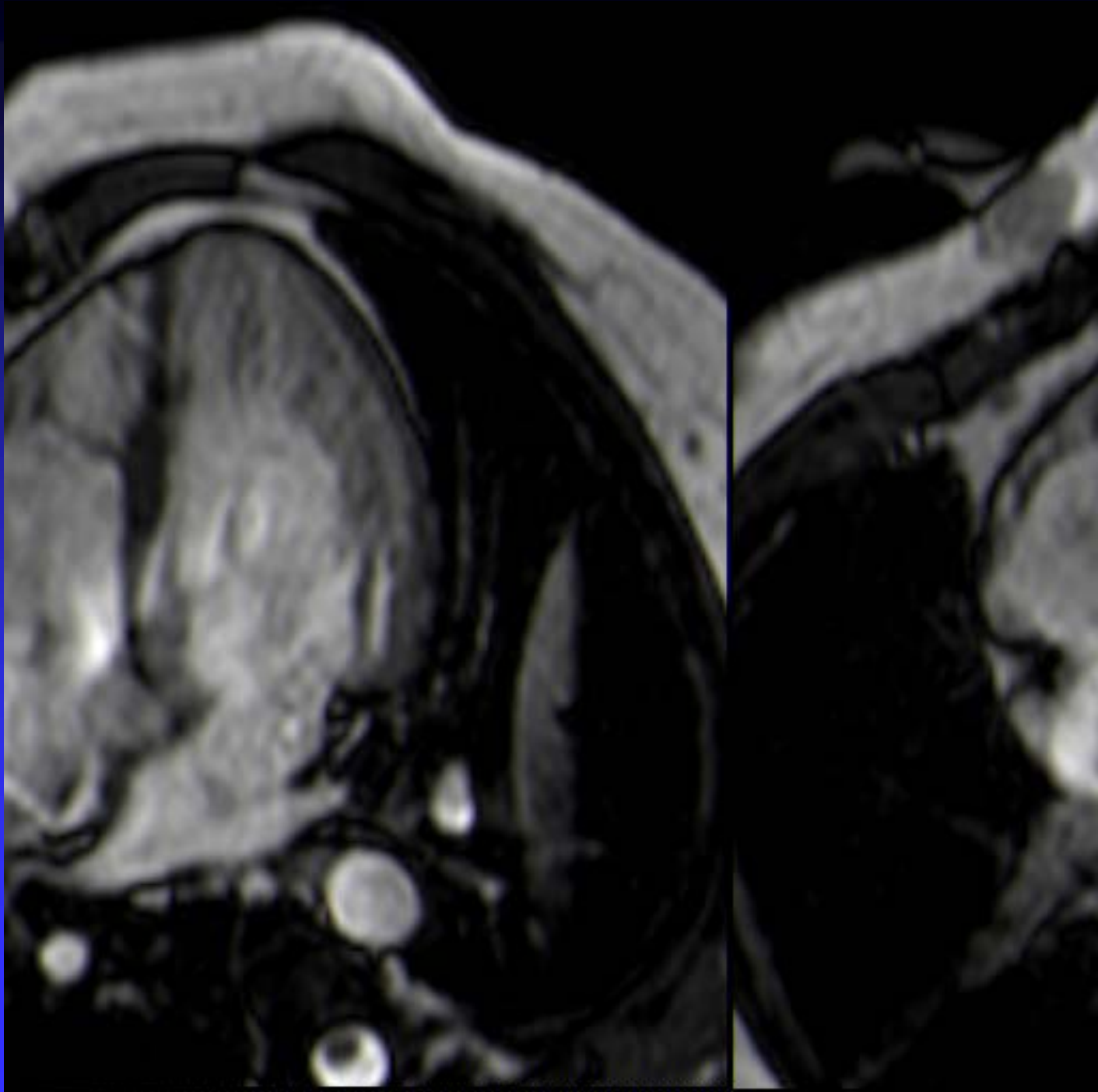
(NC – nekompaktní vrstva; C - kompaktní vrstva)

# MRI

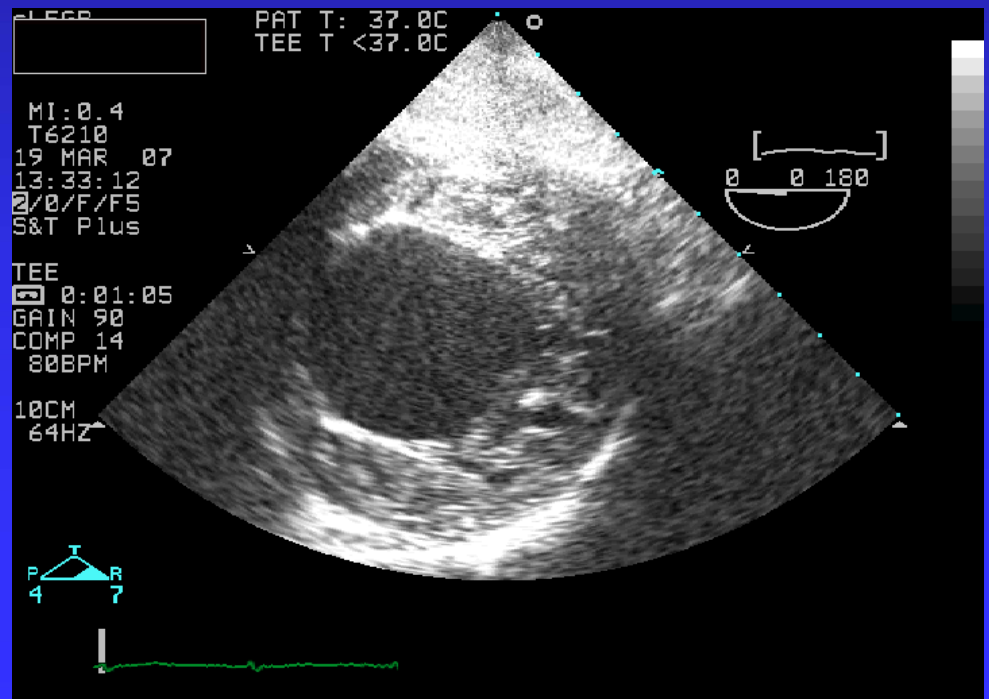
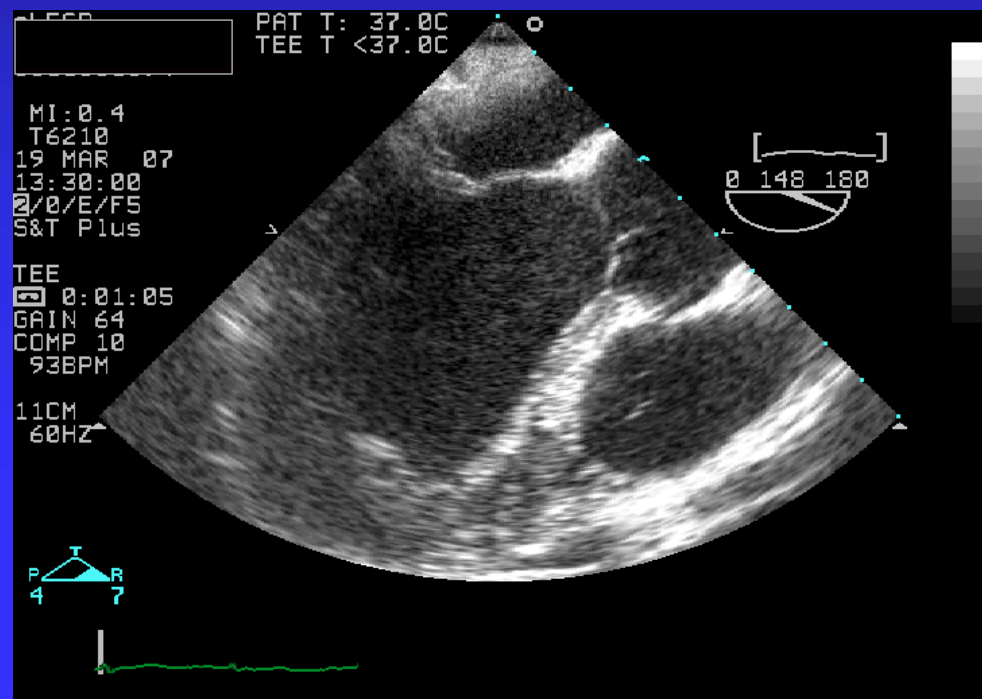
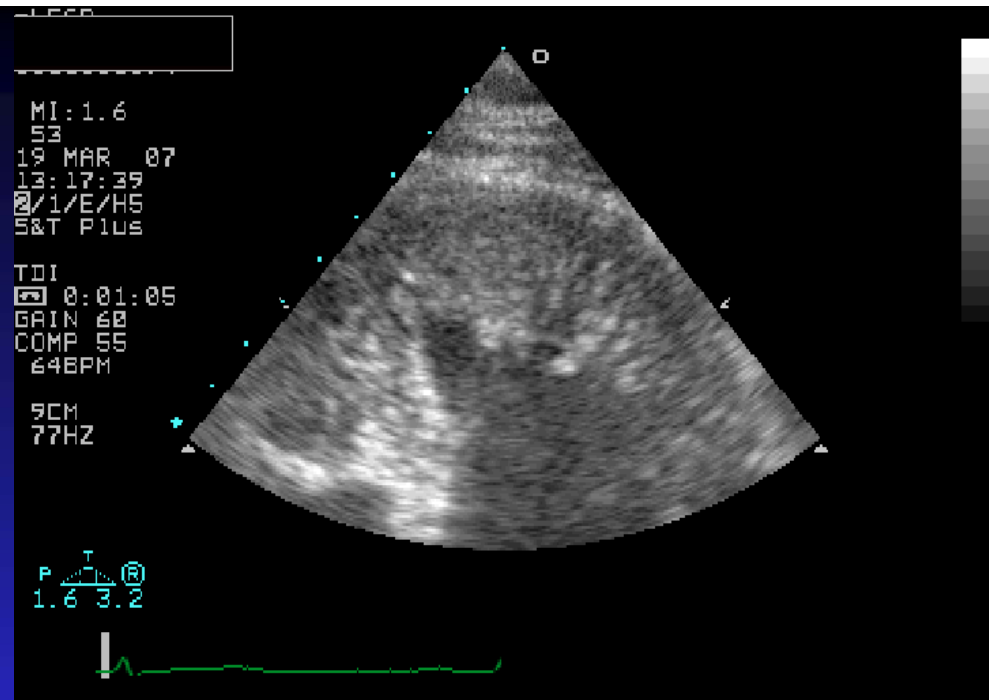
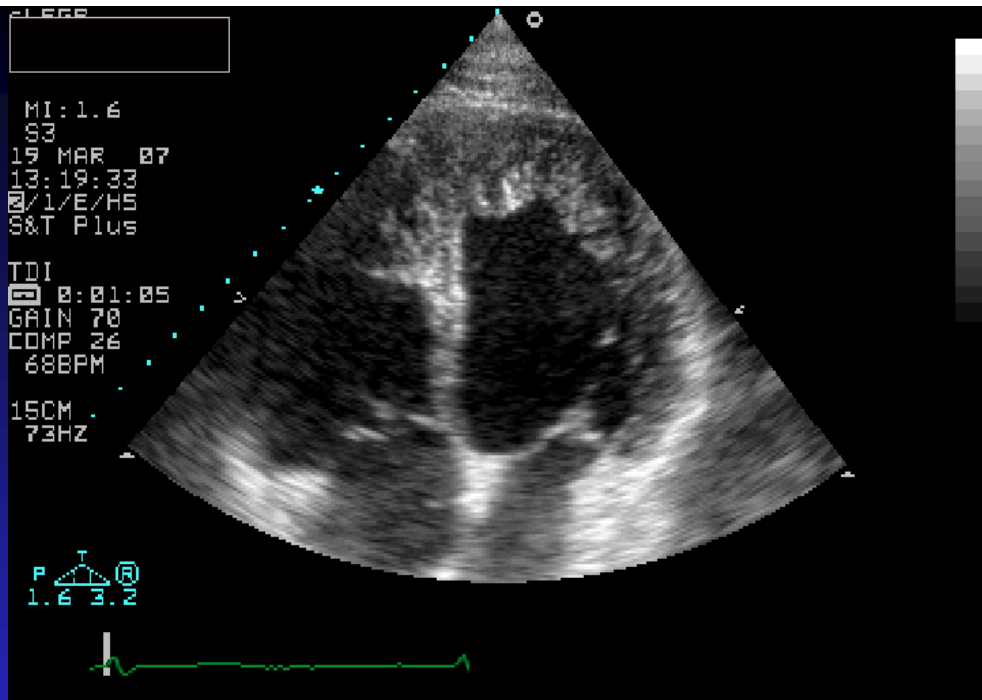


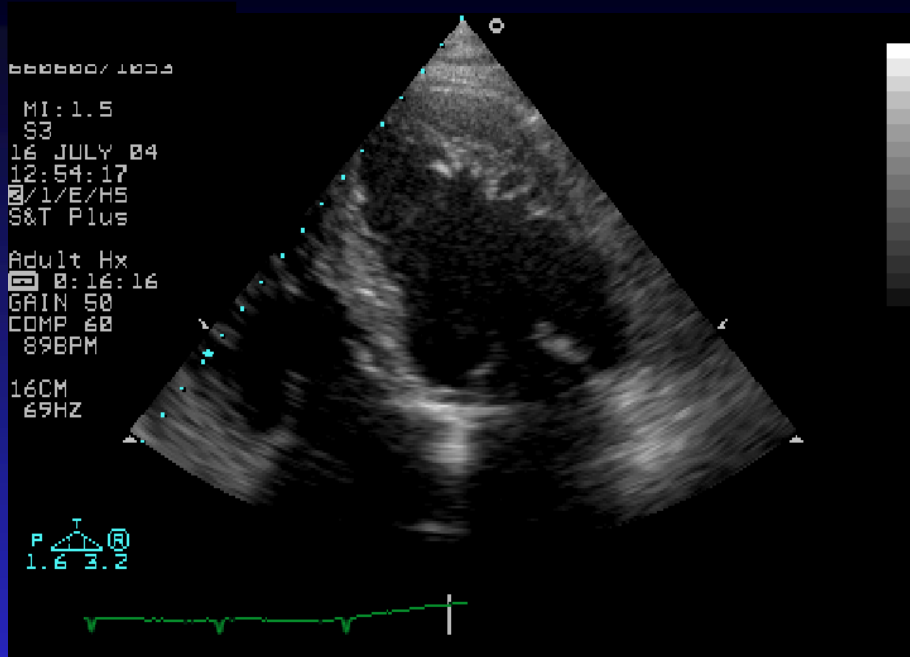
# MRI



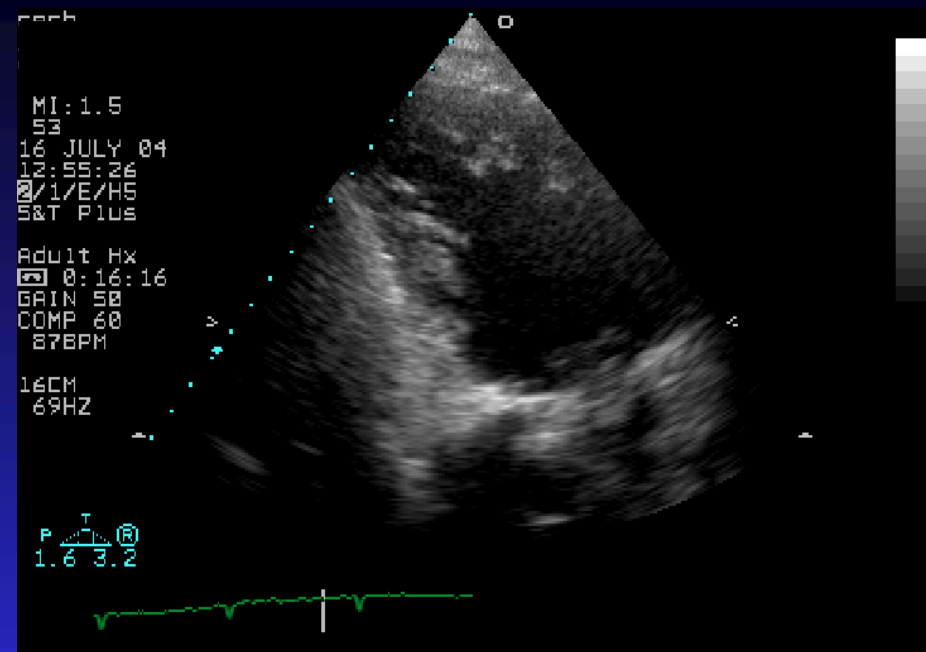






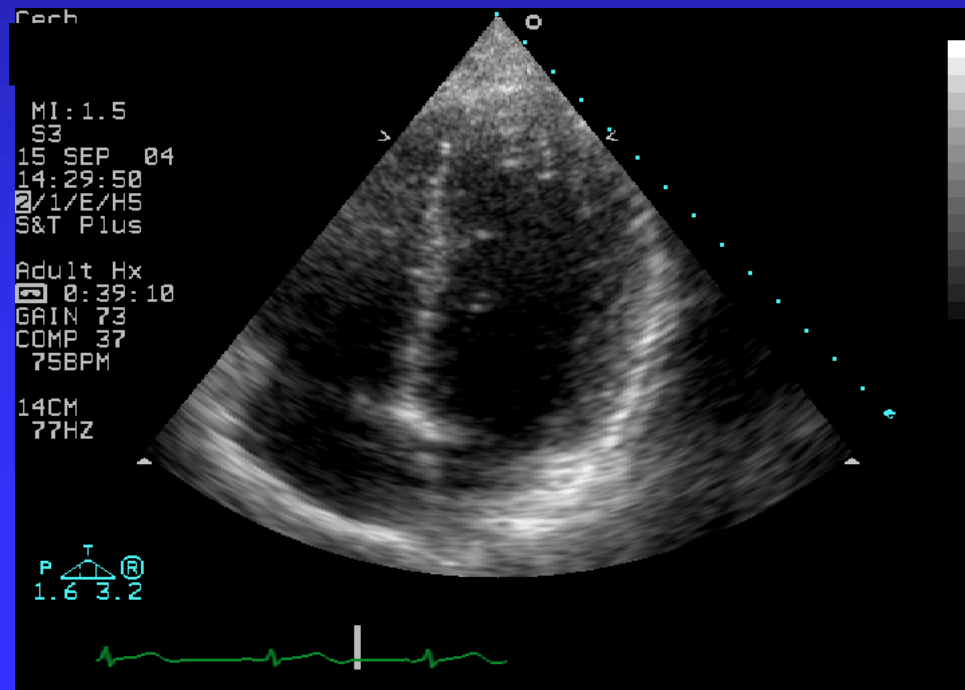


syn



syn

vnuk



# Non-kompaktní vzhled komory:

- Kongenitální abnormality výtokového traktu komor - pulmonální atrézie
- Jiné kongenitální srdeční poruchy
  - Ebsteinova anomálie
  - Dvoucípá (jednocípá) aortální chlopeň
  - Tunel mezi aortou a levou komorou
  - Vrozená korigovaná transpozice velkých cév
  - Izomerizmus ouška levé síně
  - Defekty komorového septa

# Nonkompaktní kardiomyopatie

Úvod, zařazení, terminologie

Vývoj poznání choroby

Diagnostika, ukázky zobrazovacích metod

Výhledy do budoucna



# Nonkompaktní kardiomyopatie

Často mylně diagnostikována jako:

dilatační či ischemická kardiomyopatie,  
apikální hypertrofické kardiomyopatie, jiné  
infiltrativní pochody myokardu včetně tumorů

Při morfologické suspekci na izolovanou ncLV:

Vyloučit jiné srdeční onemocnění (ostatní  
kardiomyopatie, ICHS, vady chlopní a aorty aj.)

Provést důkladnou rodinnou anamnézu

# Nonkompaktní kardiomyopatie

Přesné zařazení do klasifikace kardiomyopatií

Stanovení jasných diagnostických kritérií

Ověření léčebných postupů – včetně přidružených komplikací

Zvýšení povědomí o ncLV mezi lékaři (kardiology, internisty, pediatry, genetiky)

Centralizace péče o nemocné s komplexní péčí - včetně genetické analýzy, národní registr?