

Aritmojenik Kardiyomiyopati

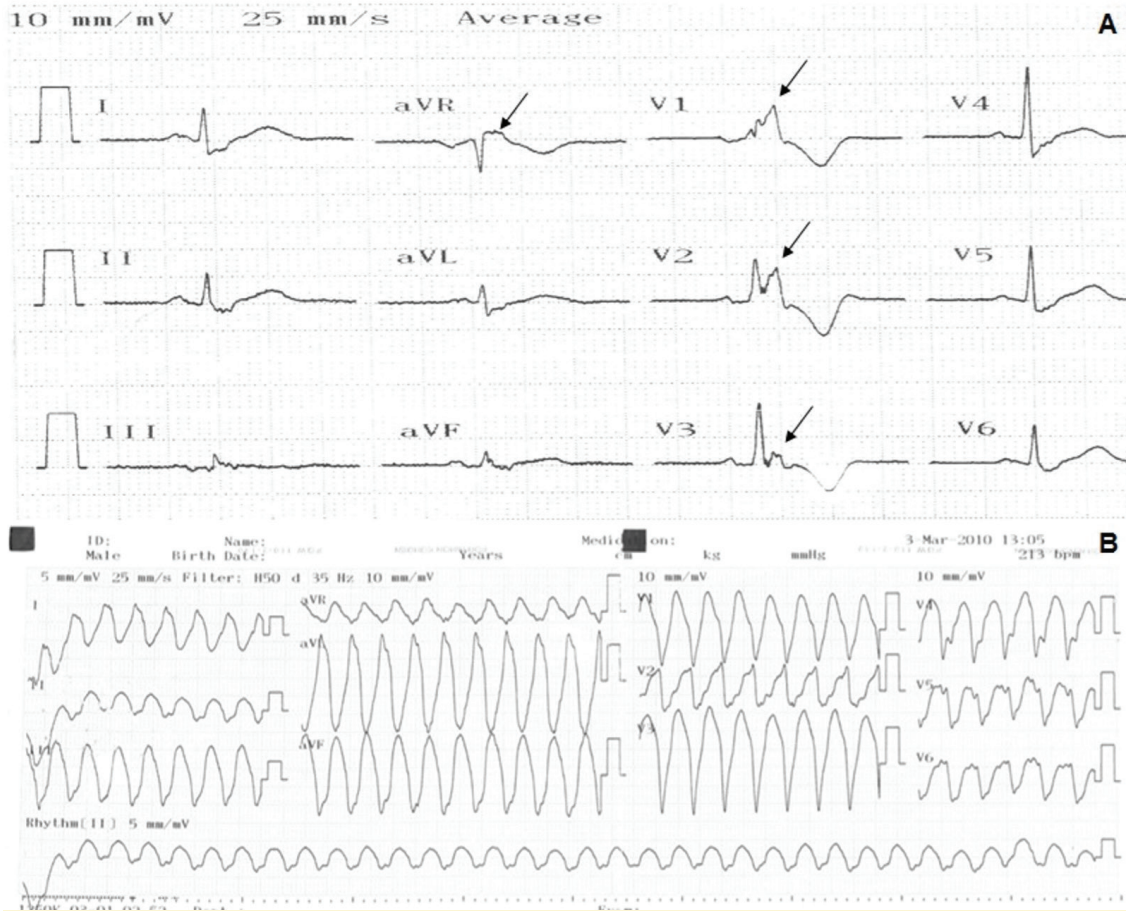
Aritmojenik kardiyomiyopati (AKM), genellikle sağ ventrikülün, bazen de sol ventrikülün miyokardının epikarttan endokarda doğru yağ ve fibröz dokuyla yer değiştirmesiyle karakterize, ventriküler aritmi ve özellikle genç hastalarda ani kardiyak ölüm ile ilişkili olan kalıtsal bir kalp kası hastalığıdır.⁴⁶⁰ AKM'nin tahmini yaygınlığı coğrafi farklılıklara göre değişiklik gösterir. AKM'nin genel popülasyondaki prevalansı 1:5000 iken İtalya, Almanya gibi bazı Avrupa ülkelerinde prevalansı 1:1000'e kadar yükselebilir.¹⁷¹ Ani kardiyak ölüm çoğunlukla ilk belirti olabildiğinden çoğu popülasyonda hastalık prevalansı olduğundan düşük tahmin edilmektedir.⁴⁶¹ Prevalansın yüksek olduğu bölgelerde hastalık genç atletler arasındaki ani kardiyak ölüm olgularının önde gelen nedenidir.^{460,461} Muhtemelen hormonal farklılıklara ikincil hastalık erkeklerde daha sık görülür ve sıklıkla ortalama başlangıç yaşı yaşamın 2-4. dekadındadır. Hastalık erkeklerde saptandığında daha kötü prognozudur.¹

Hastalık ilk kez 1982 yılında Marcus ve ark. tarafından sağ ventrikül miyokardının tutulduğu ve sağ ventrikül kökenli taşikardi ile seyreden 24 hastalık bir serinin elektrofizyolojik ve klinik bulgularının yayımlanması üzerine tanımlandı.⁴⁶² Başlangıçta hastalığın, sağ ventrikül miyokardının gelişiminde konjenital bir defekt sonucu oluştuğu düşünüldüğünden adlandırılırken "displazi (aritmogenik sağ ventrikül displazisi)" terimi kullanılmıştır.⁴⁶² 1988 yılında, Thiene ve ark. aritmogenik sağ ventrikül kardiyomiyopatisine bağlı gençlerde efor sırasında ani kardiyak ölüm izlenen başka bir hasta serisini yayınlamıştır.²⁰ Daha sonra kardiyak dezmozomlarda genetik bir kusurdan kaynaklandığı keşfedilince hastalık, displazi (konjenital bir anomali) olarak değil de bir kardiyomiyopati olarak sınıflandırılmıştır. 1994 yılından bu yana Avrupa kökenli yayınlarda ve yine Amerikan Kalp Cemiyeti tarafından da kardiyomiyopati olarak sınıflanmaktadır.⁴⁶³

İlk başta özellikle sağ ventrikül tutulumu ve malign ventriküler aritmilere odaklanan "aritmogenik sağ ventrikül kardiyomiyopatisi" olarak adlandırılmasına yol açan klinik paradigmanın bu kadar sınırlı olmadığı ve gizli (concealed) veya subklinik fenotiplerin ve hatta biventriküler veya sol ventrikül tutulumun baskın olduğu tiplerin olduğunun ortaya çıkmasıyla "aritmogenik sol ventriküler kardiyomiyopati (ASoVKM)", "sol ve/veya sağ dominant kardiyomiyopati", "aritmogenik dilate kardiyomiyopati" ve en son olarak da "aritmogenik kardiyomiyopati (AKM)" terimleri kullanılmıştır.^{1,463}

İlk tanımlamalarda, hastalığın patognomonik özellikleri alt duvarda, apekte ve sağ ventrikül infundibulum bölgesinde tanımlandığından bu üç bölge "displazi üçgeni" olarak adlandırılmıştır.⁴⁶⁴ Sağ ventrikül tutulumu belirgin olan hastalarda sağ ventrikülden kaynaklı yani sol dal bloğu morfolojisindeki ventriküler aritmiler saptanır. Bu nedenle sağ ventrikül kökenli erken vuru (sol dal morfolojisinde) veya AKM'nin diğer elektrokardiyografi (EKG) bulguları olan hastalarda ekokardiyografi laboratuvarında sağ yapıların değerlendirilmesi sırasında daha dikkatli olunmalıdır. Tipik EKG bulguları arasında V1-V3'te T dalga negatifliği ve sağ prekordiyal derivasyonlarda S dalgasının genişlemesi (terminal aktivasyon gecikmesi) yer alır.⁴⁶⁵

Hastalığın aslında daha az görülmesine rağmen daha çok bilinen EKG bulgularından biri de epsilon dalgasıdır. Epsilon dalgası QRS kompleksinin sonu ile T dalgasının başı arasında görülen elektriksel sinyaldir; yağ ve fibröz yağ dokusu içinde canlı kalan miyokart adacıklarının aktivitesini yansıtır (Şekil 85).⁴⁶⁶ Sağ ventrikül tutulumun belirgin olduğu hastalarda QRS kompleksinin daha geniş olduğu (sol prekordiyal derivasyonlardan yaklaşık > 25 msn daha geniş) sağ prekordiyal derivasyonlarda görülür-



Şekil 85. (A) Aritmojenik kardiyomiyopatisi olan hastanın epsilon dalgaları (oklar), V1-V3 T negatifliği ve S dalgasındaki genişleme izlenmektedir. (B) Aynı hastanın başvuru sırasındaki ventriküler taşikardi örneği izlenmektedir.

ken; sol ventrikül tutulumu dominant formlarda ise sol ve/veya inferiyor derivasyonlarda görülür.⁴⁶⁶ Sol ventrikül tutulumunu işaret eden EKG değişiklikleri arasında ekstremite derivasyonlarda düşük QRS voltajı bulunması yer alır ve ekokardiyografik değerlendirme yapılırken bilinmesi gereken bulgulardan biridir.^{465,466} Hastalığın EKG bulgularını bilmek ve not etmek görüntüleme yöntemlerinin izlemde kullanılması/tekrarlanması açısından da önemlidir.⁴⁶⁷

AKM, kalıtsal kardiyomiyopatiler arasında muhtemelen spesifik tanı kriterlerinin olmaması, hastalık ekspresyonunun farklılık göstermesi ve akrabalar arası penetransın oldukça değişken olması nedeniyle tanı konulması en zor kardiyomiyopatidir.⁴⁶⁸ Biyopsi, cerrahi veya otopsi yoluyla elde edilebilen histolojik örneklemeye kesin patolojik tanının konulabilmesi tanıda ana problemidir. Dolaylı tanı kriterleri farklı kardiyak görüntüleme yöntemleri ile elde edilebilir.^{467,468}

Patofizyolojik Özellikler

AKM'nin ayırıcı histopatolojik özelliği sağ ventrikülün miyokart hücrelerinin kaybı ve bu hücrelerin yerine yağ veya yağ ve fibröz dokunun geçmesidir. Ölmüş olan miyositlere eşlik eden bölgesel iltihabi infiltrasyon alanlarının (daha çok T lenfositlerden oluşan) görülmesi sonucu patolojik olayın immünite aracılığıyla bir mekanizma olabileceği düşünülmüştür. Yağ ve fibröz skar

dokusu sağ ventrikül epikardından başlayıp endokarda doğru ilerleyerek sağ ventrikül serbest duvarının incelmesine ve anevrizmatik dilatasyonuna yol açar.^{1,20,468} Tutulum segmental, dağılık veya parça parça olabilir. Sol ventrikül tutulumu olguların yarısından fazlasında bulunur ve tipik olarak subepikardiyumda veya orta miyokartta bulunur ve sıklıkla posterolateral bölgede sınırlıdır fakat sirkumferansiyel dağılım da gösterebilir.⁴⁶⁴ Septum az sayıda olguda etkilenir ve etkilendiğinde de genellikle septumun sağ tarafı etkilenir. Yağ infiltrasyonu saptanması net bir tanıya ulaşmak için yeterli değildir ve olmaması da tanıyı ekarte ettirmez. Yer değiştirme tipi fibrozis ve miyositlerde dejeneratif değişiklikler esastır.⁴⁶⁹ Miyosit hasarıyla birlikte inflamatuvar hücre kümeleri sıklıkla hastalığın erken evrelerinde ve hastalık sürecinde görülür ve miyokarditi taklit eder.⁴⁶⁴ Mutant dezmozomal proteinler tarafından hücre bağlantılarının mekanik ve/veya fonksiyonel olarak nasıl bozulduğu ve kardiyomiyosit ölümüne ve ardından fibroz ve adipöz doku ile yer değişimine nasıl neden olduğu halen net bilinmemektedir.⁴⁶⁷ Anormal hücre-hücre adezyonunun yanı sıra anormal hücre içi sinyal yolları da (Wnt ve Hippo/YAP) apoptoz, adipogenez ve fibrogenez ile ilişkilendirilmiştir. Sadece hücre adezyon moleküllerinin değil iyon kanallarının da yeniden şekillenmesinin bozulmuş mekanik ve anormal elektriksel eşleşmeyi (coupling) meydana getirdiği ve böylece aritmilere yatkınlığın arttığı öne sürülmüştür.⁴⁷⁰

Tablo 26. Aritmojenik kardiyomyopati şüphesi olan veya kesinleşmiş hastalarda önerilen kantitatif standart ve ileri ekokardiyografik parametreler (ilgili kesim noktalarıyla birlikte)

Parametre	Aşağıdaki durumlarda anormal
PUE SaVÇY (mm) ^a	≥ 29
İndekslenmiş PUE SaVÇY (mm/m ²) ^a	≥ 16
PKE SaVÇY (mm) ^a	≥ 32
İndekslenmiş PKE SaVÇY (mm/m ²) ^a	≥ 18
SaV bazal çap (mm)	> 41
SaV fraksiyonel alan değişikliği (%) ^a	≤ 40
TAPSE (mm)	< 17
SaV serbest duvarının longitudinal straini (%)	- %23 den düşük
SaV mekanik dispersiyonu (Zirve straine kadar geçen sürenin standart sapması) (ms)	> 25-30 ^b
3B EKO SaVEF (%)	≤ 40
SoV global longitudinal strain (%)	- %18 den düşük

^a2010 Görev Gücü'nün minör kriterleri, ^bÜç kesitli model ve altı kesitli model.

3B, 3 boyutlu; EF, ejeksiyon fraksiyonu; EKO, ekokardiyografi; PKE, parasternal kısa eksen; PUE, parasternal uzun eksen; SaV, sağ ventrikül; SaVÇY, sağ ventrikül çıkım yolu; SoV, sol ventrikül; TAPSE, triküspit anüler plan sistolik yer değiştirme; SaVEF, Sağ ventrikül ejeksiyon fraksiyonu.

Haugaa KH, Basso C, Badano LP, et al.; EACVI Scientific Documents Committee, EACVI Board members and external reviewers; EACVI Scientific Documents Committee, EACVI Board members and external reviewers. Comprehensive multi-modality imaging approach in arrhythmogenic cardiomyopathy-an expert consensus document of the European Association of Cardiovascular Imaging. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*. 2017;18(3):237-253.

Moleküler Genetik Özellikleri

Dezmozomlar, hücreler arası bağlantı ve haberleşmeyi sağlayan, simetrik, kompleks, multiproteinli yapılardır. AKM'li hastalarda en sık dezmozom gen mutasyonları görülür. Patojenik veya olası patojenik varyantlar, AKM tanısı alan hastaların %60 kadarında tanımlanabilir.⁴⁷¹ AKM'li hastalarda dezmozoplakin gen mutasyonlarının bazıları erken sol ventrikül tutulumu saptanması ile ilişkilirken, bazı fosfolamban mutasyonları ise intraselüler kalsiyum akımında değişikliklere yol açarak aritmik olaylara daha belirgin katkı oluşturmaktadır.^{471,472} Sadece dezmozomları kodlayan genler değil, dezmozomu kodlamayan genlerdeki mutasyonlar da AKM ile ilişkili bulunmuştur.

Klinik Prezantasyon

Hastalığın ilk evresindeki bir hasta aritmi ile başvurabilir. Özellikle belirgin ventriküler disfonksiyon yokluğunda bir hastada ventriküler aritmi saptanıyorsa AKM mutlaka akla gelmelidir.⁴⁷³ En sık başvuru belirtileri sıklıkla çarpıntı, baş dönmesi ve senkop-tur. Eforla ilişkili olmayan ve istirahat etmekle geçmeyen atipik göğüs ağrısı hastalarda rapor edilmiş bir diğer başvuru şeklidir. Göğüs ağrısının altında yatan mekanizma belli değildir, hastalığın aritmik veya 'sıcak' evresindeki inflamasyona bağlı olabilir; bu hastalarda koroner arter hastalığını yine de ekarte etmek gerekebilir.⁴⁶⁷ Nefes darlığı, pretibiyal ödem gibi belirtiler daha az sıklıkla hastalığın ilerlemiş evrelerinde veya hastalığın sol ventrikül dominant veya biventriküler tutulumlu tiplerinde olur.¹ Hastalığın en önemli özelliklerinden birisi de ilerleyici olmasıdır. Bu nedenle zamanla hastalığın ilerlemesi sonucu hastalarda farklı semptomlar ortaya çıkabilir.^{171,472}

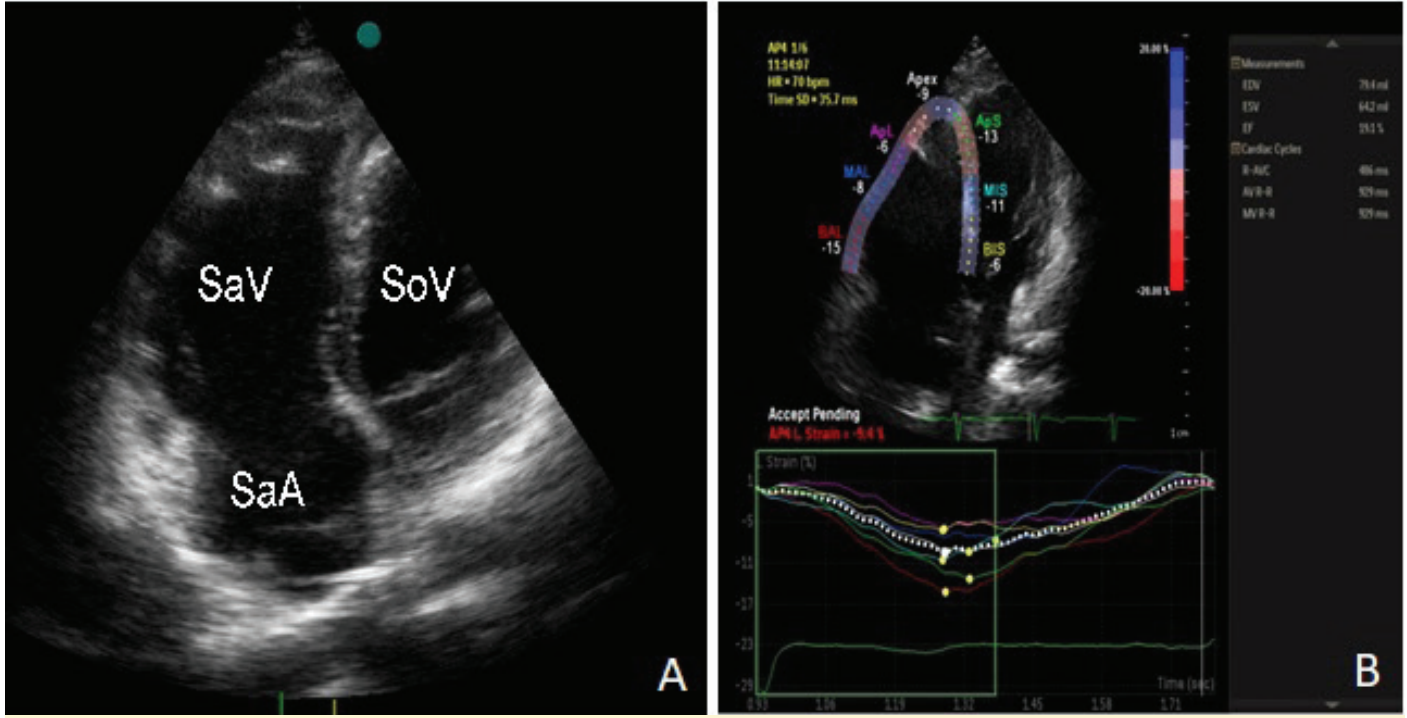
Tanı

AKM tanısı koymak için tek başına yeterli ve spesifik bir altın kriter olmadığı için farklı tanısal tetkiklerden elde edilen bilgiler kullanılmaktadır. Tanısal çalışmanın ana unsurları arasında EKG,

holter EKG monitörizasyonu, kardiyak görüntüleme yöntemleri, genetik testler ve belirli durumlarda endomiyokardiyal biyopsi sayılabilir.

2010 yılında uluslararası araştırmacıların bir araya gelmesi ile 1994 Görev Gücü (Task Force) tarafından önerilen kriterler gözden geçirilmiştir.⁴⁷⁴ O zaman tanımlanan kriterler (2010 Görev Gücü Kriterleri) hastalığın özellikle sağ ventrikül tutulumu belirgin olan formunun tanısında halen kullanılmaktadır. Hastalığın tanısının konulabilmesi için yapısal, histolojik, elektrokardiyografik, aritmik ve genetik alt başlıklarına göre önerilen bu kriterler aynı zamanda majör ve minör alt gruplara ayrılmıştır. Farklı kategorilerden iki majör veya bir majör ve iki minör veya dört minör kriterin bulunması halinde "kesin AKM", bir majör ve bir minör veya üç minör kriterin bulunması halinde "sınırdaki AKM" ve bir majör veya iki minör kriterin bulunması halinde "olası AKM" tanısı konulmaktadır. 2010 yılında yenilenen tanı kriterleri tanıdaki spesifiteyi artırabilmiş olsa da özellikle hastalığın erken evrelerinin saptanabilmesi açısından hala düşük sensitiviteye sahiptir.¹ Ayırıcı tanı kriterlerinin çoğu sağlıklı bireyleri hastalıktan etkilenen kişilerle karşılaştıran çalışmalardan elde edildiğinden, AKM'yi sağ kalp yapılarını etkileyen diğer aritmojenik hastalıklardan ayırmanın spesifitesi de düşüktür.⁴⁶⁸

2017 yılında Avrupa Kardiyoloji Derneği Görüntüleme Grubu tarafından ortaya konulan bir uzlaşıda çoklu görüntüleme yöntemlerinin tanıda kullanımı konusunda yol haritaları çizilmiştir. 2017 Avrupa Kardiyoloji Derneği Görüntüleme Grubu, 2010 Görev Gücü tarafından sunulan kriterlerden farklı olarak günlük hayatta sık kullanılan triküspit anüler plan sistolik yer değişimi (TAPSE), sağ ventrikül bazal çapı ve daha gelişmiş görüntüleme laboratuvarlarında kullanılan strain görüntüleme ve üç boyutlu (3B) ekokardiyografi ile değerlendirilen sağ ventrikül ejeksiyon fraksiyonu (SaVEF) için tanısal ölçüm değerlerini belirlemiştir (Tablo 26). Video 5, Şekil 86A ve 2B'de AKM'li bir hastada SaV'de



Şekil 86. AKM'li bir olgunun (A) 2 boyutlu transtorasik ve (B) strain ekokardiyografi görüntülerinde sağ ventrikülün genişlemiş olduğu, ejeksiyon fraksiyonunun ve strain değerlerinin azaldığı, sağ ventrikül duvarları arasında mekanik dispersiyonunun ise arttığı izlenmektedir.

SaA, Sağ atriyum; SaV, Sağ ventrikül; SoV, Sol ventrikül.

genişleme, düşük SaV serbest duvar straini ve SaV sistolik disfonksiyonu izlenmektedir.

2020 yılında uluslararası uzman konsensusu olarak yayımlanan ve Padua kriterleri olarak da bilinen AKM'nin sol ventrikül tutulumunu da içerecek şekilde yeni kriterler sunulmuştur ancak geniş bölgelerde yapılan çalışmalarla bu kriterlerin geçerliliği henüz test edilmemiştir.¹ Bu uzlaşıda hastalık ayrıca üç fenotipe ayrılmıştır: 1. Fenotipik baskın-sağ varyant (klasik AKM fenotipi, baskın sağ ventrikül tutulumu ile karakterizedir; sol ventrikül tutulumu yoktur); 2. Biventriküler varyant (hem sağ ventrikül hem de sol ventrikül tutulmuştur) ve 3. Baskın-sol varyant (aritmogenik sol ventrikül kardiyomiyopatisi olarak da adlandırılır; sol ventrikül tutulumu ile karakterizedir, sağ ventrikül tutulumu yoktur).⁴⁷⁵ Padua kriterlerinde böylece hastalığın hem farklı fenotipik varyantları hem de sol AKM'nin tanı kriterleri tanımlanmıştır.⁴⁷⁵ Yine bu uzlaşıda tanısal kriterler; morfo-fonksiyonel ventriküler anormallikler, yapısal ventriküler anormallikler, elektrokardiyografik depolarizasyon değişiklikleri, repolarizasyon değişiklikleri, ventriküler aritmiler ve ailesel/genetik faktörler olmak üzere altı kategoriye ayrılmıştır. 2020 Padua kriterlerinin diğer bir yeniliği, doku karakterizasyonu için kardiyak manyetik rezonans (KMR) bulgularını kriterlere dahil etmiş olmasıdır. Gadolinyumlu KMR ile yapılan doku karakterizasyonunda saptanan her iki ventrikül miyokardının yağ-fibroz doku ile yer değiştirmesi endomiyokardiyal biyopsi (EMB) ile yüksek bir uyum göstermiştir ve gadolinyumun sağ ventrikül, sol ventrikül veya her ikisindeki dağılımı sayesinde AKM'nin farklı fenotipik varyantlarının tanımlanması mümkün olabilmektedir.⁴⁷⁶

Padua kriterleri, kullanılan testin kendi normallerine göre vücut yüzey alanı da göz önüne alınarak değerlendirilmesini ve bir bulgunun anormal olup olmadığına bu çerçevede karar verilmesini önermiştir (Tablo 27). Padua tanı kriterleri, 2010 görev gücü kriterlerine benzer şekilde majör ve minör olarak ayrılır ve tanı; yerine getirilen kriter sayısına göre olası, sınırda veya kesin olarak değerlendirilir. Ancak AKM tanısına ulaşmak için en az bir morfo-fonksiyonel veya yapısal kriterin (majör veya minör) karşılanması gerekmektedir (Tablo 27). Ayrıca her kategori için yalnızca bir majör veya minör kriterin dikkate alınabilmesi önemlidir. Video 6 ve Şekil 87de Görev Gücü kriterleri tarafından önerilen EKO kriterlerini karşılayan SaV hipokinezi ve sağ ventrikül çıkım yolu (SaVÇY) genişlemiş olan hasta izlenmektedir.

Tanıda Ekokardiyografi

Transtoraksal ekokardiyografi (TTE) AKM tanı ve takibinde ilk tercih edilecek görüntüleme yöntemidir ancak bu konuda uzman kişiler tarafından değerlendirme yapılmalıdır. Ekokardiyografik değerlendirme standart bir rutin yaklaşıma göre daha detaylı bir değerlendirme gerektirir.⁴⁶⁷ Sağ ventrikül çıkım yolunun sternumun hemen altında bulunması sonucu proksimal yapılar için akustik pencereyi daraltması ve aynı zamanda sağ ventrikülün kompleks şeklinin segmental değerlendirilmesini zorlaştırması nedeniyle AKM tanısının konulmasında zorluklar yaşanabilir.⁴⁷⁷ Hem karmaşık sağ ventrikül anatomisi nedeniyle hem de aynı zamanda sağ ventrikülün artan yüke daha hassas olması nedeniyle sağ ventrikül fonksiyonunun kantitatif analizi de zordur. Hastalığın tipik morfolojik özelliği, sağ ventrikül

Tablo 27. "Padua kriterleri"

SaV Tutulum Kriterleri	SoV Tutulum Kriterleri
I. Morfo-fonksiyonel ventriküler anormallikler	
2B EKO, KMR-G veya anjiyografi ile:	2B EKO, KMR-G veya anjiyografi ile:
Majör - Bölgesel SaV akinezi, diskinezi veya 'bulging'e ek olarak aşağıdakilerden biri: - Global SaV dilatasyonu (yaş, cinsiyet ve VYA için görüntüleme testine özgü monogramlara göre SaV DSH'de artış) - veya - Global SaV sistolik disfonksiyonu (yaş ve cinsiyete göre görüntüleme testine özgü monogramlara göre saVEF'de azalma)	Minör Global SoV sistolik fonksiyon bozukluğu (SoVEF'nin depresyonu veya ekokardiyografik global longitudinal strainin azalması), SoV dilatasyonu olsun veya olmasın (yaş, cinsiyet ve VYA için görüntüleme testine özgü nomogramlara göre SoV DSH'de artış)
Minör Bölgesel SaV akinezi, diskinezi veya SaV serbest duvarında anevrizma	Minör Bölgesel SoV hipokinezi veya SoV serbest duvarı, septum veya her ikisinin akinezi
II. Yapısal miyokardiyal anormallikler	
KMR-G'ye göre:	KMR-G'ye göre:
Majör ≥ 1 SaV bölgesinin / bölgelerinin transmural LGE'si (stria modeli) (2 ortogonal görünümde inlet, outlet ve apeks)	Majör Serbest duvarın veya septumun veya her ikisinin (subepikardiyal veya mid-miyokardiyal) ≥ 1 Bull's Eye segmentinin (2 ortogonal görünümde) SoV LGE tutulumu (septal kavşak LGE hariç)
EMB'ye göre (sınırlı endikasyonlar):	
Majör ≥ 1 örnekte yağ dokusu olsun veya olmasın miyokardın fibröz doku ile yer değiştirmesi	
III. EKG repolarizasyon anormallikleri	
Majör Sağ prekordiyal derivasyonlarda (V1, V2 ve V3) veya tam pubertal gelişimi olan bireylerde (tam RBBB yokluğunda) negatif T dalgaları.	Minör Sol prekordiyal derivasyonlarda (V4-V6) tam LBBB olmadan negatif T dalgaları
Minör - Pubertal gelişimi tamamlanmış bireylerde (tam RBBB yokluğunda) V1 ve V2 derivasyonlarındaki negatif T dalgaları - Tam RBBB varlığında pubertal gelişimini tamamlamış bireylerde V1, V2, V3 ve V4'te negatif T dalgaları.	
IV. EKG depolarizasyon anormallikleri	
Minör - Sağ prekordiyal derivasyonlarda (V1'den V3'e) Epsilon dalgası - V1, V2 veya V3'te (tam RBBB yokluğunda) S dalgasının en alt noktasından R' dahil QRS'nin sonuna kadar ölçülen QRS terminal aktivasyon süresi ≥ 55 ms	Minör Ekstremitelerinde derivasyonlarında düşük QRS voltajları ($<0,5$ mV tepeden tepeye) (obezite, amfizem veya perikardiyal efüzyon olmadığında)
V. Ventriküler aritmiler	
Majör Sık ventriküler ekstrasistoller (24 saatte >500 adet) veya LBBB morfolojisinde süresiz veya sürekli ventriküler taşikardi	Minör Sık ventriküler ekstrasistoller (24 saatte >500 adet) veya RBBB morfolojili ("fasiküler patern" hariç) süresiz veya sürekli ventriküler taşikardi
Minör Sık ventriküler ekstrasistoller (24 saatte >500 adet) veya LBBB morfolojisinde inferior akslı ("SaVÇY paterni") süresiz veya sürekli ventriküler taşikardi	

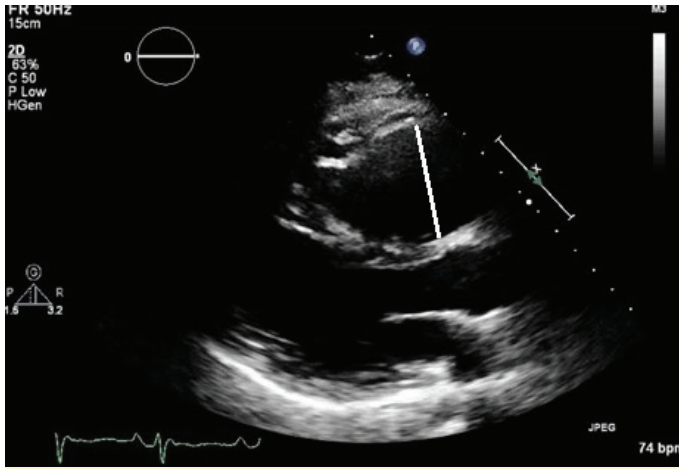
Tablo 27. Padua Kriterleri (devamı)

SaV Tutulum Kriterleri	SoV Tutulum Kriterleri
VI. Aile öyküsü/genetik	
	Majör - Tanı kriterlerini karşılayan birinci derece akrabada AKM'nin doğrulanması - AKM'nin birinci derece akrabada otopside veya ameliyatta patolojik olarak doğrulanması - Değerlendirme altındaki hastada patojenik veya olası patojenik AKM mutasyonunun tanımlanması Minör - Aile üyesinin tanı kriterlerini karşılayıp karşılamadığını belirlemenin mümkün veya pratik olmadığı birinci derece akrabada AKM öyküsü - Birinci derece akrabada AKM şüphesi nedeniyle erken ani ölüm (<35 yaş) - İkinci derece akrabada patolojik olarak veya tanı kriterleri ile doğrulanmış AKM

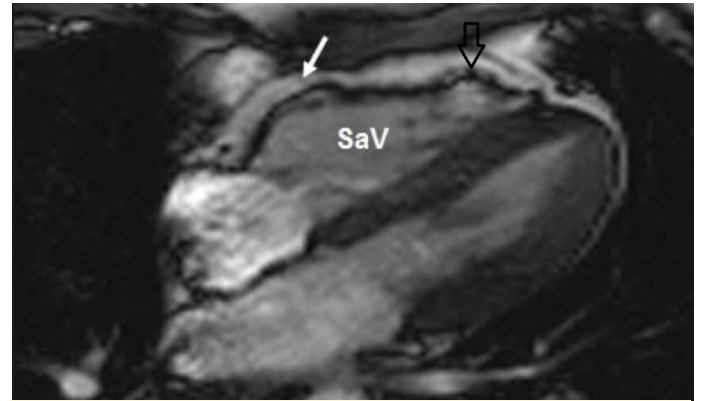
2B EKO, 2 boyutlu ekokardiyografi; AKM, Aritmojenik kardiyomiyopati; DSH, Diyastol sonu hacim; EMB, Endomiyokardiyal biyopsi; LBBB, Sol dal bloğu; KMR-G, Kardiyak manyetik rezonans görüntüleme; LGE, Geç gadolinyum tutulumu; RBBB, Sağ dal bloğu; SaV, Sağ ventrikül; SaVÇY, Sağ ventrikül çıkım yolu; SaVEF, Sağ ventrikül ejeksiyon fraksiyonu; SoV, Sol ventrikül; SoVEF, Sol ventrikül ejeksiyon fraksiyonu; VYA, Vücut yüzey alanı

Corrado D, Perazzolo Marra M, et al. Diagnosis of arrhythmogenic cardiomyopathy: The Padua criteria. *Int J Cardiol.* 2020;319:106-114.

Mattesi G, Cipriani A, Baucé B, Rigato I, Zorzi A, Corrado D. Arrhythmogenic Left Ventricle Cardiomyopathy: Genotype- Phenotype Correlations and New Diagnostic Criteria. *J Clin Med.* 2021;10(10):2012.



Şekil 87. Aritmojenik kardiyomiyopatili bir olgunun trans-toraksik ekokardiyografi görüntülemesinde parasternal uzun aks penceresinde sağ ventrikül çıkım yolunun genişlediği izlenmektedir.

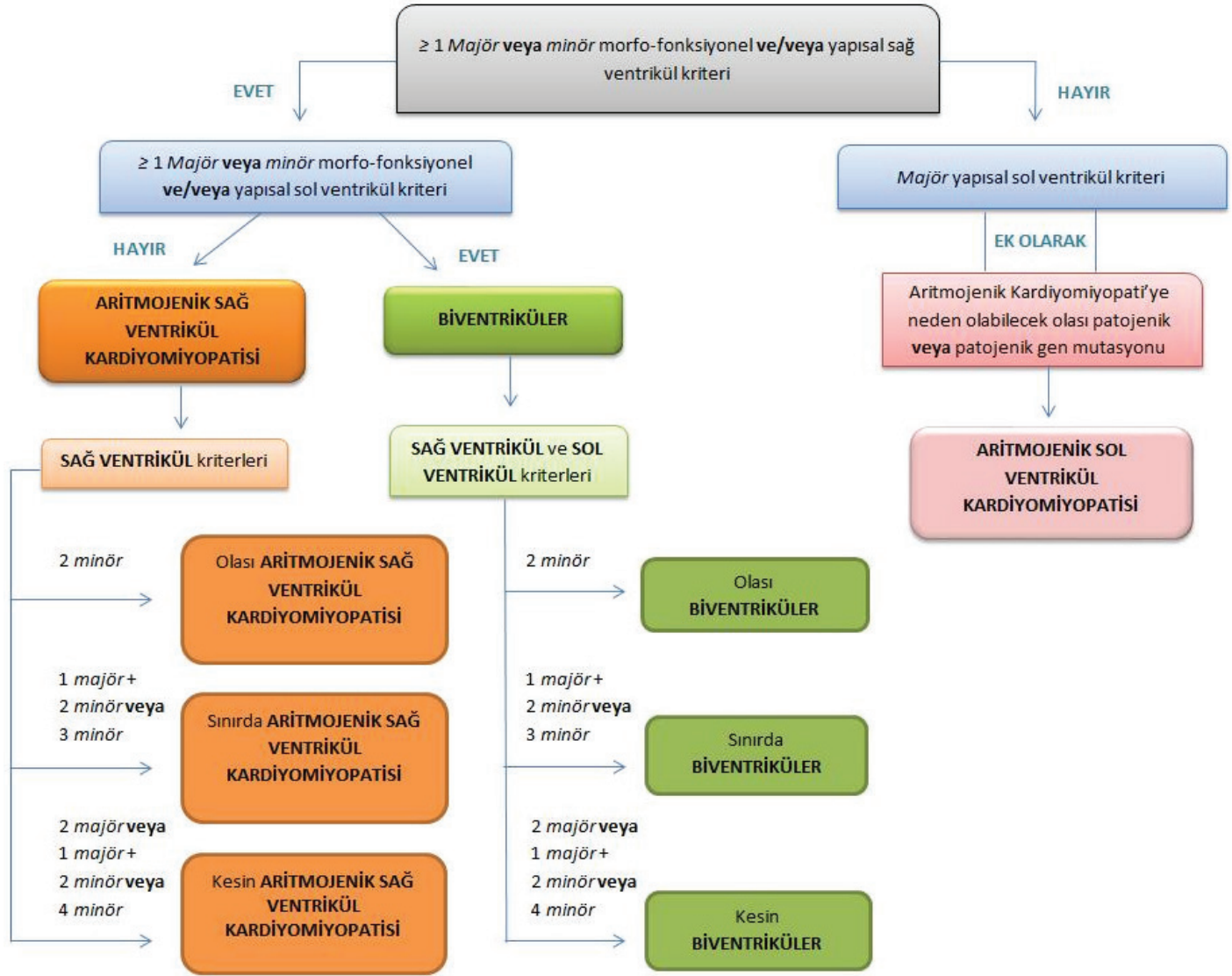


Şekil 88. Aritmojenik kardiyomiyopati kesin tanılı bir hastanın KMR'de bazalde diskinezi (beyaz ok) ve apikalde anevrizması (siyah ok) izlenmektedir. SaV: Sağ ventrikül

bölgesel duvar hareket anormallikleri veya global sağ ventrikül disfonksiyonu veya sağ ventrikül dilatasyonu görülmesidir.⁴⁶⁷

2010 Görev Gücü kılavuzunda kardiyak görüntülemeye kriter olarak yapısal bozukluklar başlığında 2B ekokardiyografi ile majör kriter olarak; bölgesel sağ ventrikül akinezi, diskinezi veya anevrizması saptanmasına ek olarak bu özelliğe eşlik eden parasternal uzun eksen SaVÇY çapının ≥ 32 mm (≥ 19 mm/m²), parasternal kısa eksen SaVÇY çapının ≥ 36 mm (≥ 21 mm/m²) olması

veya sağ ventrikül fraksiyonel alan değişiminin $\leq$ %33 olması belirlenmiştir. Bir başka deyişle tanıda sağ ventrikül çıkım yolu çapları veya sağ ventrikül fraksiyonel alan değişimi tek başına değil ancak sağ ventrikülde akinezi, diskinezi veya anevrizmaya eşlik etmesi durumunda tanısaldır. SaVÇY çaplarının parasternal uzun eksen ≥ 29 mm fakat < 32 mm (≥ 16 mm/m² ile < 19 mm/m² arasında), parasternal kısa eksen ≥ 32 mm fakat < 36 mm (≥ 18 mm/m² ile < 21 mm/m² arasında) olması veya sağ ventrikül fraksiyonel alan değişiminin $>$ %33 fakat $\leq$ %40 olması ise yine sağ ventrikülde bölgesel bir hareket bozukluğuna eşlik ettiği takdirde minör kriter olarak kabul edilmektedir. 2010 kriterlerinde sağ



Şekil 89. Aritmojenik kardiyomiyopati fenotipik varyantları için tanısal akış şeması.

2020 Uluslararası kriterlerine (Padua kriterleri) göre aritmojenik kardiyomiyopati tanısı için kategori I' den (yani morfo-fonksiyonel anormallikler) veya II' den (yani yapısal anormallikler) majör veya minor en az bir kriterin karşılanması gereklidir. Olası, sınırda veya kesin biventriküler aritmojenik kardiyomiyopati tanısı için, hem sağ hem de sol ventriküle ait ≥ 1 morfo-fonksiyonel ve/veya yapısal kritere ek olarak kalan kriterler ya sağ ventrikül ya da sol ventrikül tutulumuna ait olabilir.

ventrikül çıkım yolunun en sık ve başlangıçta tutulan bölgelerden olması nedeniyle genişliği için kriterler konulmuşken, sağ ventrikül bazal çapına dair bir kriter bu uzlaşıda yer almamıştır.⁴⁶³ Genotip/fenotip çalışmalarının başlangıçta izole veya baskın sağ ventrikül hastalığı olarak tanımlanan AKM'de sol ventrikül tutulumunun da sık görüldüğünü açığa çıkarması ve hatta sol ventrikül tutulumun bazı mutasyon taşıyıcılarında erken evrelerde baskın özellik olarak saptanması halen kullanılmakta olan 2010 Görev Gücü kriterlerindeki bir eksiklik olarak vurgulanmıştır.⁴⁶⁸ 2010 tanı kriterlerinin bir diğer eksikliği ise sağ ventrikül ile ilgili anormalliklerin sağ ventrikül sistolik disfonksiyonu zemininde tanımlanmasıydı, yani hastalığın erken evresini saptamak için yeterince duyarlı olmamasıydı.

2020 Padua kriterlerinde 2010 Görev Gücü kriterlerinden farklı olarak morfo-fonksiyonel değişiklikler kısmına sağ ventriküde

global dilatasyon/disfonksiyon olmaksızın izole bölgesel duvar hareket kusuru saptanması minör kriter olarak eklenmiştir. Önemli bir oranda hastanın sağ ventrikül hacminde artış ve/veya sistolik fonksiyonlarında azalma olmaksızın sağ ventrikül bölgesel fibröz-yağ dokusu değişimi olduğunun saptanması üzerine bu kriter önerilmiştir. Üstelik bölgesel sağ ventrikül diskinezi veya akinezi saptanmasının tanısal spesifitesi de yüksektir.⁴⁷⁸

Padua kriterlerinde yine 2010 kriterlerinden farklı olarak sol ventrikül tutulumu da tanımlanmıştır. Sol ventrikül dilatasyonu ile birlikte veya birlikte olmaksızın global sol ventrikül sistolik fonksiyon bozukluğu minör kriter olarak eklenmiştir. Bu sistolik disfonksiyon göstergesi olarak da sol ventrikül ejeksiyon fraksiyonunun (SoVEF) depresyonu veya strain ekokardiyografi ile

global longitudinal strainin azalması yer almıştır. Yapılan çalışmalarda sol ventrikül sistolik disfonksiyonu; SoVEF'nin ekokardiyografi ile $< \%55$ olması, KMR ile atlet olmayan bireylerde $< \%57$, atletlerde ise $< \%58$ olması olarak tanımlanmıştır.⁴⁷⁹⁻⁴⁸¹ Sol ventrikül dilatasyonu için ise kullanılan görüntüleme yöntemlerinin sınırlarına göre karar verilmesi önerilmiştir. Bölgesel sol ventrikül hipokinezi veya sol ventrikül serbest duvarı, septum veya her ikisinin akinezi ayrı bir minör kriter olarak eklenmiştir (Tablo 27 ve Şekil 88).

Tanıda Kardiyak Manyetik Rezonans Görüntüleme

Kardiyak manyetik rezonans görüntüleme, ekokardiyografiye kıyasla tanı için daha yüksek verim sağlar, çünkü KMR miyokart dokusunu daha doğru tanımlar. Sağ ventrikülü görüntüleme yeteneği ve fibroz-yağlı infiltrasyonu ayırt etme yeteneği açısından da ekokardiyografiden üstündür. 2010 Görev Gücü KMR'de, bölgesel sağ ventrikül akinezi, diskinezi veya sağ ventrikül kontraksiyonunda dissenkroni bulgularından birisine sağ ventrikül diyastol sonu hacim/vücut yüzey alanı oranının erkeklerde $\geq 110 \text{ mL/m}^2$, kadınlarda ise $\geq 100 \text{ mL/m}^2$ saptanması ya da SaVEF $\leq \%40$ saptanmasının eşlik etmesini majör kriter olarak belirlemiştir.⁴⁷⁴ Sağ ventrikül bölgesel duvar hareket kusuruna sağ ventrikül diyastol sonu hacim/vücut yüzey alanı oranının erkeklerde $\geq 100 \text{ mL/m}^2$ fakat $< 110 \text{ mL/m}^2$, kadınlarda ise $\geq 90 \text{ mL/m}^2$ ancak $< 100 \text{ mL/m}^2$ olması veya SaVEF'nin $> \%40$ ancak $\leq \%45$ olması ise KMR görüntüleme-deki minör kriterler olarak yer almıştır.⁴⁷⁴ Normal referans değeri olarak gösterilen erkek için 100 mL/m^2 , kadın için 90 mL/m^2 sağ ventrikül diyastol sonu hacmi 2010 Görev Gücü kriterlerinin spesifitesi konusunda en büyük eleştirilerden biridir. Çünkü özellikle fizyolojik adaptif değişikliklerin belirgin saptandığı hem sağ ventrikül hem de sol ventrikülden dilatasyonun saptandığı atlet kalbinin fizyolojik değerleri ile 2010 Görev Gücü kriterindeki patolojik olarak belirlenen rakamlar örtüşmektedir.⁴⁷⁹ Bu bağlamda sporcu kalbinde daha önceki çalışmalarda belirlenmiş olan sağ ventrikül hacmi için uygun referans değerlerinin üstündeki bir artış durumunda AKM tanısı düşünülmelidir.^{480,481} Özellikle kürek sporlarında sağ ventrikül hacim artışı daha da belirgindir ve bu profesyonel sporculara yanlışlıkla AKM tanısı konulmamalıdır.

2010'da Görev Gücü miyokarttaki yağ ve fibröz yer değiştirme için EMB kriterini tanımlarken KMR ile non-invaziv olarak yağ ve fibröz doku karakterizasyonu yapılmasını tanı kriterlerine eklememiştir. 2010 Görev Gücü tarafından KMR ile doku karakterizasyonu yapılması konusunda henüz sınırlı tecrübe bulunması, yeterince güvenilir bir yöntem olmadığı ve spesifitesinin düşük olduğunun düşünülmesi nedeniyle tanıda bir kriter olarak kullanılmamıştır.⁴⁷⁹ 2020 Padua kriterlerinde KMR veya ekokardiyografi ile sağ ventrikülden bölgesel diskinezi, akinezi, anevrizma saptanması minör morfo-fonksiyonel kriter olarak eklenmiştir. Bu kriterin KMR için majör değil de minör olarak sunulmasındaki neden bazı yanlış yorumlamaların hastalık tanısını abartabilecek olmasıdır. 2020 Padua kriterlerine göre KMR ile miyokardiyal doku karakterizasyonunda iki ortogonal görüntüde ≥ 1 sağ ventrikül bölgesini etkileyen transmural gadolinyum tutulumu/fibrozis olması (yağ dokusu ile yer değiştirme olsun ya da olmasın) majör yapısal kriter olarak belirlenmiştir. İnce sağ ventrikül duvarının spektral çözünürlü-

ğünün düşük olması ve uygun olmayan kontrast/gürültü oranı nedeniyle sensitivitesi düşük olabileceği de bu bulgu yüksek spesifisiteye sahiptir.⁴⁸²

Şekil 88'te AKM kesin tanı bir hastanın KMR'de bazalde diskinezi ve apikalde anevrizması izlenmektedir. Video 7, 8 ve 9'da AKM'li bir hastanın KMR 4 boşluk (Video 7) ve kısa eksen görüntülerinde (Video 8 ve 9) sağ ventrikülden diskinezi, anevrizmatik poşlar izlenmekte, sağ ventrikülün belirgin dilate olduğu ve sistolik disfonksiyonu dikkati çekmektedir.

Tanıda Nükleer Tıp

Fokal veya difüz üzerine fokal florodeoksiglikoz (FDG) alım paternleriyle 18F-FDG tutulumunun pozitron emisyon tomografisi (PET) kullanılarak ölçülmesi, kardiyak sarkoidoz şüphesinde faydalı olabilir.⁴⁸³ Ancak AKM'li hastaların aynı zamanda miyokartta 18F-FDG-PET tutulumu da gösterebildiği saptanmıştır.⁴⁸⁴ Bu nedenle, ekstrakardiyak dokularda eşlik eden anormal 18F-FDG-PET tutulumu veya kardiyak sarkoidozu düşündüren diğer klinik özellikler olmadığı sürece AKM'de radyonüklid görüntülemenin sınırlı bir rolü vardır.¹

Erken Hastalıkta Görüntülemenin Rolü

AKM'nin belirgin hale gelmesinden önce, hiç hastalık belirtisi olmayan veya çok az hastalık belirtisi olan sessiz bir dönemi vardır. Ancak yaşamı tehdit eden aritmiler yalnızca miyokardiyal yapısal değişikliklerle ortaya çıkar. Yapısal anormalliklerin varlığı ventriküler aritmi riskini oldukça artırır. AKM'nin erken evresinde, yalnızca hafif sağ ventrikül hipokinezi ve dilatasyonunun mevcut olduğu dönemde ekokardiyografik tanı da zordur. Bu durumda, KMR, strain ekokardiyografi ve potansiyel olarak 3B ekokardiyografiden ek bilgi elde edilebilir, ancak son iki görüntüleme tekniğinde veriler hala sınırlı veya eksiktir. Azalmış sağ ventrikül strain değeri, genişlemiş sağ ventrikül bazal çapı ve belirgin sağ ventrikül mekanik dispersiyonu hastalığın diğer erken ekokardiyografi bulguları olabilir (Tablo 26).^{485,486}

KMR, her iki ventrikülün fonksiyonunu ve doku karakterizasyonunu değerlendirebildiği için AKM'nin erken tanısında tercih edilen bir görüntüleme yöntemidir. Geç gadolinyum tutulumu (LGE) AKM tanısına yardımcı olabilecek miyokardiyal fibroz-yağ dokusu yer değiştirmesini değerlendirmek için kullanılır; ancak gadolinyum tutulumu AKM'ye spesifik değildir ve diğer kardiyomiyopatilerde de mevcut olabilir (Tablo 28).⁴⁸⁷

Ayırıcı Tanı

Aile öyküsü, senkop veya aritmilerin ortaya çıkması ve spor öyküsü, AKM'nin doğru tanı olasılığını artırır. Normal bir EKG ile birlikte görsel değerlendirme ile belirgin sağ ventrikül dilatasyonu ve hareket anormallikleri AKM'de nadirdir ve AKM için bu hastalarda genetik test nadiren endikedir.^{1,467} Bu tür hastalarda önce diğer ayırıcı tanıları düşünülmelidir. Ancak görüntüleme ile şans eseri sağ ventrikül patolojisi saptanan bir hastada EKG anormallikleri veya diğer AKM lehine olabilecek bulgular varsa genetik test yapılması önerilmiştir.⁴⁶⁷

EKG bulguları sağ ventrikül tutulumunu işaret etse de yine sağ ventrikül tutulumu yapabilen miyokardit, sarkoidoz veya Uhl hastalığı da benzer bulgular gösterebildiğinden bazen tanı koymak zorlaşır.^{30,488,489} AKM şüphesinde fenokopilerin araştırılmasına

Tablo 28. Görüntüleme tekniklerinin avantajları ve sınırlılıkları

	Ekokardiyografi	KMR	BT
Avantajları	Kolay uygulanabilirlik Yeni teknikler (strain ekokardiyografi gibi)	Yapı ve fonksiyonun değerlendirilebilmesi Miyokardiyal fibröz-yağ doku yer değiştirmesinin değerlendirilebilmesi	Yetersiz ekokardiyografik inceleme ve KMR için kontrendikasyon varsa
Limitasyonlar	Özel uzmanlık ihtiyacı SaV'nin karmaşık anatomisi SaV'nin yük bağımlılığı Nicel değerlendirmede zorluk Hastalığın erken aşamasında sınırlı tanısal değer Eksik teşhis riski	Özel uzmanlık ihtiyacı Sık görülen ektopik atımlar optimal görüntü elde edilmesini zorlaştırır SaV'nin karmaşık anatomisi SaV'nin yük bağımlılığı Sınırlı erişilebilirlik Erken aşamada tanısal zorluk Aşırı tanı riski	Radyasyon ihtiyacı Sınırlı dokümantasyon SaV'nin karmaşık anatomisi SaV'nin yük bağımlılığı

BT, bilgisayarlı tomografi; KMR, kardiyak manyetik rezonans; SaV, sağ ventrikül.

Haugaa KH, Basso C, Badano LP, et al.; EACVI Scientific Documents Committee, EACVI Board members and external reviewers; EACVI Scientific Documents Committee, EACVI Board members and external reviewers. Comprehensive multi-modality imaging approach in arrhythmogenic cardiomyopathy-an expert consensus document of the European Association of Cardiovascular Imaging. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*. 2017;18(3):237-253.

yönelik sistematik bir yaklaşım uygulanmalıdır. AKM şüphesi olan hastalarda ayırıcı tanıda miyokardit, sarkoidoz, sağ ventrikül enfarktüsü, dilate kardiyomiyopati, Chagas hastalığı, perikardiyal agenezi, pulmoner hipertansiyon ve aşırı hacim yüklenmesiyle birlikte olan konjenital kalp hastalıkları (Ebstein anomalisi, atriyal septal defekt ve pulmoner venöz dönüş anomalisi gibi) yer alır.^{1,467,490} Ayırıcı tanıda düşünülmesi gereken bir diğer hastalık ise idiyopatik sağ ventrikül çıkım yolu ventriküler aritmisidir. Ventriküler aritminin idiyopatik doğası, aile öyküsünün olmaması, normal bazal 12 derivasyonlu EKG ve kardiyak görüntüleme ve elektroanatomik haritalama ile normal ventrikül yapısı, tek bir ventriküler aritmi morfolojisi iki hastalığı ayırt etmek için göz önünde bulundurulmalıdır.¹

Yüksek düzeyde antrenmanlı sporcularda, antrenmana fizyolojik adaptasyon da ayırıcı tanıda göz önünde bulundurulmalıdır.⁴⁸¹ Sağ ventrikül genişlemesi, EKG anormallikleri ve aritmiler, egzersiz sırasında artan hemodinamik yükü yansıtır. Global sağ ventrikül sistolik disfonksiyonu ve/veya diskinezi, anevrizma bulunması AKM ile daha uyumlu bulgulardır.¹

C-reaktif protein, karaciğer fonksiyon testleri, NT-proBNP veya BNP, böbrek fonksiyon testleri ve troponin her AKM ön tanılı hastada yapılması önerilen laboratuvar testlerindendir.¹ Göğüs ağrısı, bazal 12 derivasyonlu EKG'de dinamik ST-T dalgası değişiklikleri ve normal koroner arterler zemininde troponin yüksekliği de sıklıkla rapor edilir ve miyokardit veya akut miyokart enfarktüsü ile ayırıcı tanı gerektirir.¹ 2020'de Bariani ve meslektaşları "hastalığın sıcak evresi"ni tanımlamıştır.⁴⁹¹ Bu evre daha çok çocuklarda ve gençlerde görülür.⁴⁶⁷ Göğüs ağrısı ile karakterize akut bir hastalık fazı olan AKM'li hastalarda, miyokardiyal nekroz enzimlerinin salınımı ve EKG değişikliklerin varlığının saptandığı bu evreye neden olan patogenetik mekanizma belirsizdir. Ancak inflamatuvar sürecin sonraki doku nekrozu için bir tetikleyici olabileceği ve fibroz-yağ dokusu ile yer değişiminin tetiklendiği düşünülmektedir. Miyokarditi taklit eden bu klinik

tabloda, ailede AKM öyküsü sorgulanmalı ve genetik test ayırıcı tanıda kullanılmalıdır.^{467,491}

2023 Avrupa Kardiyoloji Derneği Kardiyomiyopati Kılavuzu özellikle hastalığın sporadik formu saptanan hastalarla ilgilenilirken miyokardit ve sarkoidozu ekarte etmek için gereğinde EMB'ye başvurulabileceğini belirtmiştir.¹ EMB non-invaziv değerlendirmenin yetersiz kaldığı seçilmiş hastalarda yararlı olabilir.¹ Elektroanatomik voltaj haritalama kılavuzluğunda EMB seçilmiş olgularda, özellikle KMR bulguları belirgin olmayan hastalarda düşünülebilir.¹

Konjenital sağ/sol ventrikül anevrizmalarında bölgesel duvar hareket kusuru görülse de SaV'de veya SoV'de genişleme yoktur. AKM'de KMR ile subepi/midmiyokardiyal gadolinium tutulumu saptanırken konjenital anevrizmalarda tutulum beklenmez.⁴⁸¹ SaV konjenital anevrizmasında SaV apikalinde incelleme varken diğer bölgelerde hipokinezi veya diskinezi beklenmez. Aynı durum SoV konjenital anevrizması ile sol dominant AKM'nin ayırıcı tanısı içinde geçerlidir.

Kardiyak sarkoidozda miyokardiyal tutulum birçok noktada olabilir de SaV serbest duvarı daha sık etkilenir. AKM'de SaV serbest duvarı da etkilenebilse de; sub-triküspid bölge ve SaVÇY sarkoidoza göre daha sık etkilenir. AKM'de SoV tutulumunda inferolateral, inferior duvar veya septal kavşak noktası tutulurken sarkoidozda ise SoV tutulumunda bazal segmentler özellikle septum serbest duvarı daha sık tutulur.⁴⁸¹

Aritmojenik Kardiyomiyopatide Sol Ventrikül Tutulumu veya Biventriküler Tutulum

Biventriküler ve sol dominant varyantlar klasik AKM'den farklıdır. Ventriküler miyokarttaki patolojik değişiklikler sağ ventrikül ile sınırlı kalmayıp, eş zamanlı veya bazen ağırlıklı olarak sol ventrikülü içerir.⁴⁹² Bir otopsi çalışmasında, AKM ile ilişkili ani kardiyak ölüm tanılı hastaların büyük çoğunluğunda sol ventrikül tutu-

Tablo 29. Kesin AKM tanısı olan hastalarda ve aile bireylerinde (mutasyon pozitif veya mutasyon saptanmayan ailelerin birinci derece akrabalarında) önerilen görüntüleme yöntemleri ve takip aralıkları

	Ekokardiyografi	Kardiyak MR
IKD'li AKM hastaları	Klinik olarak kalp yetersizliği semptomları nedeniyle endike olduğunda (kardiyak transplantasyon gerekliliği ve zamanlamasının takibi için)	Endike değil veya kontrendike ^a
IKD'si olmayan AKM hastaları	Her yıl veya klinik olarak endike olduğunda ^b	İlk vizitte ve daha sonrasında her 3-5 yılda bir veya klinik olarak endike olduğunda ^b EKO'da değerlendirmenin zor olduğu hastalarda
Sınırdaki bulgulara sahip aile üyeleri (yaklaşık 10 yaşından itibaren değerlendirme başlamalı)	<40 yaş bireylerde her yıl veya klinik olarak endike olduğunda ^b >40 yaş bireylerde her 2 yılda bir veya klinik olarak endike olduğunda ^b	İlk vizitte ve daha sonra <40 yaş bireylerde 1-2 yılda bir veya klinik olarak endike olduğunda ^b >40 yaş bireylerde her 3-5 yılda bir veya klinik olarak endike olduğunda tekrarlanmalı
Morfolojik bulgusu olmayan aile bireyleri (yaklaşık 10 yaşından itibaren değerlendirme başlamalı)	<40 yaş bireylerde 1-2 yılda bir veya endike olduğunda ^b >40 yaş bireylerde her 3-5 yılda bir veya endike olduğunda ^b	İlk vizitte ve sonrasında <40 yaş bireylerde her 1-2 yılda bir >40 yaş bireylerde her 3-5 yılda bir tekrarlanmalı Yaştan bağımsız olarak klinik olarak endike olduğunda ^b

^aKMR uyumlu olmayan cihazları olan hastalarda kontrendike, KMR uyumlu hastalarda gereğinde yapılabilir.

^bHastalığın ilerlediğini düşündüren klinik veya EKG değişiklikleri.

AKM, aritmogenik kardiyomiyopati; EKG, elektrokardiyografi; EKO, ekokardiyografi; KMR, kardiyak manyetik rezonans; IKD, implante edilebilir kardiyoverter defibrilatör.

Haugaa KH, Basso C, Badano LP, et al. EACVI Scientific Documents Committee, EACVI Board members and external reviewers; EACVI Scientific Documents Committee, EACVI Board members and external reviewers. Comprehensive multi-modality imaging approach in arrhythmogenic cardiomyopathy-an expert consensus document of the European Association of Cardiovascular Imaging. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*. 2017;18(3):237-253.

ler sistolik disfonksiyon olmadan sadece LGE tutulumu da izlenebilir.⁴⁹⁶ Sol ventrikül yağ infiltrasyonu, sol ventrikül duvar hareket anormallikleri, sol ventrikül dilatasyonu saptanabilir.⁴⁸² Sol ventrikül sistolik fonksiyonları ciddi şekilde baskılanmamış olsa da implante edilebilir kardiyoverter defibrilatör (İKD) endikasyonu da dahil diğer komplikasyonlar için sol ventrikül tutulumlu AKM'nin tanınması önemlidir.^{1,482} LGE-KMR transmural olmayan sol ventrikül skarlarının tanımlanmasını sağladığı için tanınabilirliği yüksektir. Bu skarlar subendokardiyal tabakaları ayırıp miyokardiyal tabakayı kalınlaştırdığı için ekokardiyografi ile tespit edilemeyebilir.^{465,495}

Risk Sınıflamasında Görüntüleme Yöntemlerinin Yeri

Belirgin olarak azalmış sağ ventrikül fonksiyonu ve sol ventrikül tutulumu ventriküler aritmi gelişimi için önemli risk göstergeleridir.⁴⁹⁷ Özellikle sol ventrikül tutulumunun değerlendirilmesi ventriküler aritmi ile ilişkili olduğundan kritik önem taşır. Sağ ventrikül dilatasyonunu, azalmış TAPSE'yi, azalmış fraksiyonel alan değişimini ve hatta sağ atriyal dilatasyon ve triküspit yetersizliğini ani kardiyak ölüm ile ilişkili bulan yayınlar mevcuttur.⁴⁶⁷

2023 Avrupa Kardiyoloji Derneği Kardiyomiyopati Kılavuzu AKM'de aritmik risk değerlendirilmesi için doğrulanmış, geçerliliği olan risk skorlarının kullanımı önermiştir.¹ "www.arvcrisk.com" adresinden ulaşılabilen risk değerlendirilmesi ölçeğinin eksternal olarak doğrulanmış olması nedeniyle kullanımı önerilmektedir.^{1,498} Yaş, cinsiyet (erkek cinsiyet daha riskli), son altı ay içinde senkop, negatif T dalgası içeren derivasyon sayısı, 24 saat

içindeki ventriküler erken vuru sayısı, süresiz ventriküler aritmi öyküsü ve SaVEF (KMR ile ölçülen) risk ölçerinde yer alırken sol ventrikül tutulumu ile ilgili bir değişken mevcut değildir.⁴⁹⁸ 2023 Avrupa Kardiyoloji Derneği kılavuzu ayrı bir öneri ile yüksek riskli AKM hastalarında primer koruma amacıyla İKD takılmasını AKM risk ölçer sonucundan bağımsız olarak önermiştir ki bu hastalar aritmik senkopu olanlar, süresiz ventriküler aritmisi olanlar, SaVEF'si < %40 olan, SoVEF'si < %45 olan ve programlı elektiriksel uyarı ile sürekli monomorfik ventriküler aritmi tetiklenen bireylerdir.¹ Bir çalışmada AKM risk ölçerinin genetik test sonucu negatif olan hastalarda daha kötü bir performans gösterdiği iddia edilmiştir.⁴⁹⁹

Hasta İzleminde Görüntüleme Yöntemlerinin Kullanımı

İlerleyici bir kardiyomiyopati olduğundan, AKM hastalarında hastalığın ilerlemesini takip etmek ve hayatı tehdit eden ventriküler aritmi gelişiminin risk değerlendirmesini yapmak için kardiyak görüntüleme yöntemlerinin belirli aralıklarla tekrarlanması gereklidir (Tablo 29).⁴⁶⁷

İKD takılmış hastalarda kalp yetersizliği semptomları geliştiğinde ekokardiyografinin tekrarlanması önerilir. Bu hastaların KMR ile değerlendirilmesi şart değildir ancak manyetik rezonans uyumlu cihaz takılmışsa kontrendike de değildir.

İKD takılmamış olan AKM hastalarında ise hastalık progresyonu lehine semptom veya EKG değişikliği gelişmesi durumunda ekokardiyografi tekrarlanmalıdır, hasta asemptomatik kalmaya

devam ediyorsa ve yeni bir EKG bulgusu gelişmemişse her yıl bir kez ekokardiyografik değerlendirme yapılması yeterlidir. KMR ise ilk tanı konulduğunda veya hastalıktan şüphelenildiğinde muhakkak yapılmalı, yine ekokardiyografi gibi semptom gelişmesi veya EKG değişikliği olması durumunda tekrarlanmalı, şayet hasta asemptomatik seyrediyorsa ve EKG değişikliği de yoksa her 3-5 yılda bir yine tekrarlanmalıdır. Kardiyak bilgisayarlı tomografi ekojenitesi iyi olmayan ancak KMR'ye uygun olmayan hastalar için önerilebilir.⁴⁶⁷

Aile Bireylerinin Görüntüleme Yöntemleri ile Takibi

Sınırdaki AKM bulguları olan 10 yaşından büyük hastalar 40 yaşına ulaşana kadar her yıl ekokardiyografi ile; > 40 yaş sonrası ise her iki yılda bir ekokardiyografi ile değerlendirilmelidir. Bu bireylere ilk değerlendirme sırasında KMR de yapılmalıdır. EKG değişikliği veya semptom gelişmesi durumunda ise beklenmeden KMR tekrarlanmalı, asemptomatik kalmaları durumunda ise 40 yaşına ulaşana kadar her 1-2 yılda bir KMR tekrarlanmalıdır. Kırk yaş sonrası ise her 3-5 yılda (semptom ya da EKG değişikliği yoksa) KMR'nin tekrarlanması yeterlidir.⁴⁶⁷

Hiçbir yapısal hastalık bulgusu olmayan akrabaların ise 10 yaşından itibaren takibe alınması ve 40 yaşına ulaşana kadar her 1-2 yılda bir ekokardiyografi ile değerlendirilmesi, > 40 yaş sonrası ise her 3-5 yılda bir tetkikin tekrarlanması yeterlidir. Yine bu bireylerde EKG bulguları veya semptom gelişmediği sürece ilk değerlendirme sırasında KMR yapıp, < 40 yaşına kadar her 1-2 yılda bir tekrarı, > 40 yaş sonrası her 3-5 yılda bir tekrarı önerilir (Tablo 29).⁴⁶⁷

Video 5. Aritmojenik kardiyomiyopatili bir hastada 2B transtörasik ekokardiyografi değerlendirmesinde apikal 4 boşluk görüntülemesinde sağ ventrikül sistolik disfonksiyonu ve dilatasyonu izlenmektedir.

Video 6. Aritmojenik kardiyomiyopatili olan hastanın parasternal uzun eksen görüntülemesinde sağ ventrikül çıkım yolunun belirgin genişlemesi ve hipokinezi görülmektedir.

Video 7. Aritmojenik kardiyomiyopatili bir hastanın kardiyak MR 4 boşluk görüntüsünde sağ ventrikülde diskinezi ve anevrizmatik poşlar izlenmekte, sağ ventrikülün belirgin dilate olduğu ve sistolik disfonksiyonu da dikkati çekmektedir.

Video 8-9. Aynı hastanın kısa eksen kardiyak MR görüntülerinde sağ ventrikülde anevrizmalar ve dilatasyon dikkati çekmektedir.