

## Yenidoğan Döneminde Hidrops Fetalis ve Mobitz Tip 2 ile Prezente Olan Biventriküler Noncompaction Kardiyomyopati Olgusu

Didem Çaktır Arman, Elif Özalkaya, Taner Yavuz, Hande Özgün Karatepe, Tuğba Gürsoy, Hüsnü Fahri Ovalı, Güner Karatekin

Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi  
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul

### ÖZET:

Miyokardiyal nonkompaction endokard ve myokardın normal embriyogenezinin duraklaması sonucu oluşan genetik primer kardiyomyopatidir. Otuzbeş haftalık erkek olgunun intrauterin AV blok ve bradikardi tanısı vardı. 1. dakikada APGAR skoru 4'tü. Doğum odasında bradikardisi nedeni ile resusite edildi. Geliş EKG'sinde mobitz tip 2 av blok saptandı. Çekilen EKO'da nonkompaction kardiyomyopati saptandı. İzleminde O2 ihtiyacı gerileyen, inotrop desteği olmayan, aritmi-si aralıklı devam eden hasta kardiyoloji polikliniğine bağlanarak taburcu edildi. Biz bu olgu sunumunda hidrops fetalis ve mobitz tip 2 atrioventriküler blok ile prezente olan biventriküler nonkompaction tanısı alan hastayı sunmayı amaçladık.

**Anahtar Kelimeler:** Yenidoğan, nonkompaction kardiyomyopati

### ABSTRACT :

Myocardial noncompaction is a genetic primary cardiomyopathy which develops as a result of the arrest of normal embryogenesis of the endocardium and myocardium. A thirty-five-week old male newborn has the intrauterine diagnosis of AV block and bradycardia. The APGAR score was 4 points at 1 minute after birth. He was resuscitated at the delivery room because of bradycardia. The ECG on admission showed mobitz type 2 AV block. An echocardiography showed biventricular noncompaction cardiomyopathy. At the follow-up the patient without O2 need and inotropic support with ongoing intermittent arrhythmia, connected to the cardiology outpatient clinic. In this case report we aimed to present the patient with a diagnosis of bi-ventricular noncompaction cardiomyopathy presenting with mobitz type 2 atrioventricular block and hidrops fetalis.

**Key Words:** newborn, nonkompaction kardiyomyopati

### İletişim Bilgileri

**İlgili Doktor** : Elif Özalkaya

**Yazışma Adresi:** Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Neonatoloji, Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Neonatoloji Kliniği İstanbul

**Tel** : (0 533) 216 24 57

**E-mail** : elifozalkay@gmail.com

Makalenin geliş tarihi: 25/09/2012

Makalenin kabul tarihi:25/11/2012

### GİRİŞ

Miyokardiyal nonkompaction endokard ve myokardın normal embriyogenezinin duraklaması sonucu oluşan genetik primer kardiyomyopatidir. Myokarda belirgin trabekulasyon ve derin intertrabekuler girintiler ile karakterizedir (1). Sporadik ya da ailesel olabilir. Ventriküler septal defekt(VSD), atrial septum defekti (ASD), patent duktus arteriosus (PDA), ebstein anomalisi, bikuspit aortik valv, büyük arter transpozisyonu, hipoplastik sol kalp sendromu gibi konjenital kardiyak anomaliler eşlik edebilir (2). Barth sendromu, Charcot marie-tooth hastalığı tip1A, Melnick- needles sendrom, nail patella sendromu gibi metabolik ve genetik sendromlar-

la birlikte olabilir (2). Klinik bulgular dilate, hipertrofik ve restriktif kardiyomyopatiler ile karıştırılabilir (3). Prevelansı tüm popülasyonda bilinmemekle birlikte ekokardiografi ile değerlendirilen olgularda binde 14 bulunmuştur (4).

En az 9 ayrı gen ile birlikteliği belirlenmiştir (5). Major klinik bulguları kalp yetmezliği, atrial ve ventriküler aritmiler ve tromboembolik olaylardır (6). Sağ ya da sol dal bloğu, fasikuler blok, atrial fibrilasyon ve ventriküler taşikardi görülebilmekle birlikte EKG'de karakteristik değişiklik tanımlanmamıştır (7). Tanı genellikle EKO ile konulur (8). MR, BT, sol ventrikulografi diagnostik olabilen diğer görüntüleme yöntemleridir

(9). Ortalama tanı yaşı 3,5 yaştır (10). Prenatal ve neonatal periyotta, ventriküler fibrilasyon, fetal hidrops, fetal ve neonatal kalp yetmezliği ile sonuçlanabileceği gibi klinik bulgu verme yaşı erişkin döneme kadar gecikebilir (11) .

## AMAÇ

Biz bu olgu sunumunda hidrops fetalis ve mobitz tip 2 atrioventriküler blok ile prezente olan biventriküler nonkompaction tanısı alan hastayı sunmayı amaçladık.

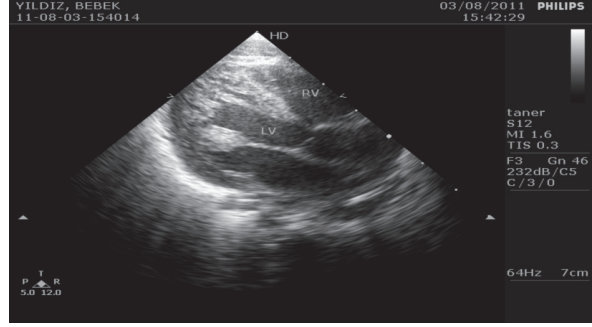
## VAKA SUNUMU

Gebelik 4, parite 1, küretaj 1, yaşayan 1, 24 yaşındaki anneden sezaryen ile 35 hafta 6 günlük 3160 gr, 4/6 apgar ile doğan erkek bebek, doğum odasında entübe edildikten sonra bradikardik ve siyonoze olması nedeni ile servise yatırıldı. Soygeçmişinde 33 haftalık, normal spontan doğum ile doğan, bradikardi ve hidrops saptanan, doğum odasında resusitasyon sonrasında ex olan, erkek kardeş öyküsü mevcuttu. Özgeçmişinde antenatal ultrasonda fetusta asit, plevral efüzyon, polihidramnios, fetal bradikardi ve düzensiz kardiyak ritm, doppler usg'de umbilikal arter direnci artmış saptanan hastanın, fizik bakışında spontan solunum çapası mevcuttu. Akciğer oskültasyonu olağan, saturasyonu %68 idi. Kardiyak oskültasyonunda kardiyak nabız dakikada 60'ın altında, aritmik, 2/6 sistolik üfürüm saptandı.

Femoral nabızları alınıyordu. Organomegalisi yoktu. Entübe olan ve servise alındığında bradikardik ve aritmik olan hastaya kardiyopulmoner resusitasyon başlandı. Resusitasyondan 30 saniye sonra halen bradikardik olan hastaya 0,01 mg/kg'dan adrenalın yapıldı. Bradikardisi ve aritmisi devam eden hastaya atropin 0,1 mg uygulandı. Yaklaşık 1 saat sonunda kardiyak nabızı 100/dk üzerine çıkan hastanın resusitasyonuna son verildi. Çekilen EKG'da mobitz tip 2 atrioventriküler blok saptanan (Şekil -1) hastanın çekilen EKO'sunda biventriküler nonkompaction saptandı (Şekil-2) Doğumunun 1. saatinde kardiyak nabızı stabilizeşen, ancak aritmisi ve



Şekil 1: Tip 2 atrioventriküler blok



Şekil 2: Biventriküler nonkompaction EKO görüntüsü

hipotansiyonu devam eden hastaya inotrop başlandı. İnotrop ve ventilasyon desteği 10 gün devam edilen hastanın, 10 günün sonunda inotrop desteği azaltılarak kesildi. Extübe edilerek hood içi oksijen ile izlenmeye başlandı. 10 günlük izleminde ara ara kardiyak nabızı düşen hastaya çekilen holter ekg'de mobitz tip 2 atrioventriküler blok saptandı. İzleminde O2 ihtiyacı gerileyen, inotrop desteği almayan, kardiyak nabızı 100'dk altına düşmeyen, peroral tam enteral beslenen hasta kardiyoloji polikliniğine bağlanarak taburcu edildi.

## TARTIŞMA

Ventriküler nonkompaction kardiyopati ilk kez 1990 yılında tanımlanmıştır (12). Morfolojik olarak papiller kas iyi gelişmemiştir, nonkompaction myokardiyal tabaka, ventriküler duvar kalınlığının %50'sinden fazladır (13). Sıklık genel popülasyonda % 0,014 (4), kalp yetmezlikli hastalarda %3-4, çocukluk çağı kardiyopatilerinde %9 (14), farklı kardiyopati tanıları ile izlenen hastaların izlemlerinde %11,3 bulunmuştur (13).

Noncompaction diğer kardiyovasküler patolojiler ile birlikte değilse izole olarak adlandırılır (13). %36 vakada patent duktus arteriosus, pulmoner stenoz, mitral valv prolapsusu gibi ek kardiyak patolojiler eşlik etmektedir. Tek ya da birden fazla ek patoloji olabilir. Ek kardiyak patoloji prognozu etkilememektedir

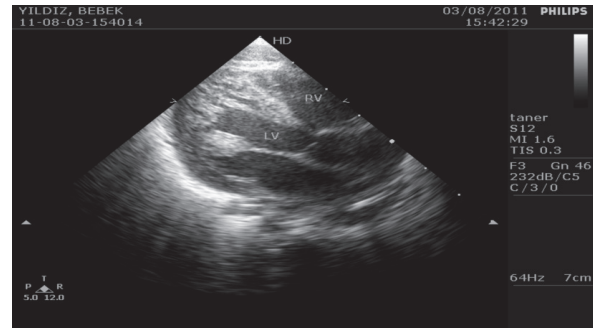
(13). Bizim hastamızda ek kardiyak patoloji saptanmadı. En sık sol ventrikül etkilenirken (%62), %22 ile 36 oranında her iki ventrikül etkilenir (8,15). Bizim vakamızda ise her iki ventrikülde nonkompaction saptanmıştır.

Sol ventrikül nonkompaction eskiden sınıflandırılmayan kardiyomyopati iken Amerikan kalp birliği tarafından genetik primer kardiyomyopati olarak sınıflandırılmıştır (16). %18 ile %50 oranında birinci ya da ikinci derece akrabalarda kalıtım saptanmıştır (17). Otozomal dominant kalıtım, X'e bağlı ya da otozomal resesif kalıtıma göre daha sıktır. X'e bağlı kalıtım Xq28 kromozomunda, G4.5 genin kodladığı tafazzins proteinindeki defektten kaynaklanmaktadır. Bu defekt Barth sendromu ve musküler ditrofilerdede tanımlanmıştır. Otozomal dominant kalıtımda; 10q22 kromozomundaki ZASP gen defekti, 18q12 kromozomundaki a-dystrobrevin gen defekti, 11p15 kromozomundaki SOX6 ve LIM protein defekti mevcuttur. Otozomal resesif ya da mitokondriyel kalıtım paterni tanımlanmamıştır (2,18). Bizim vakamızdada fetal bradikardi ve hidrops fetalis nedeni ile kaybedilen kardeş öyküsünün olması ailesel olabileceğini düşündürmüştü ancak anne, baba ve yaşayan kardeşin EKO ile değerlendirilmesi normal bulunmuş, hastadan genetik çalışma yapılamamıştır.

Nonkompaction'a eşlik eden ekstrakardiyak patolojiler arasında mental ve motor retardasyon, mikrosefali, vezikoüretal reflü ve akciğer kistine rastlanmıştır (12). Bizim hastamızda ek patolojiye rastlanmamıştır. Ortalama tanı yaşı 90 gün, en düşük tanı yaşı bir gün, en geç 17 yaş bulunmuştur (7). Çoğunlukla geç çocukluk, adult ya da genç erişkin yaşa kadar ortaya çıkmayabilir. İnfantlardaki nonkompaction klinik bulgusu sıklıkla kalp yetmezliğidir. Prenatal ve neonatal dönemde fetal hidrops veya aritmi ile bulgu verebilir. Literatür taramasında hidrops fetalis olan sadece 2, tam AV blok ve uzun QT'si olan 3 günlük 1 olgu (11) bildirilmiştir. Literatürde rastlanmamış şekilde bizim olgumuzda nonkompaction klinik bulgusu hidrops fetalis ve tip 2 AV blok birlikteliği olmuştur.

Birçok hastada EKG'de belirgin biventrikü-

ler hipertrofi bulguları, büyük QRS voltajı, T dalga inversiyonu ve Wolff-Parkinson-White sendromu mevcuttur. Bizim hastamızın EKG bulgularında Tip 2 atrioventriküler blok saptanmıştır. Primer olarak apikalde, orta inferior ve orta lateralde, ventriküler kavite ile ilişkili olan en az dört farklı trabekulasyon ve intratrabeküller girinti ve noncompaction/compaction (NC/C) oranının 2 olması EKO'da nonkompaction diagnostik kriterlerini oluşturur. Çocuklarda NC/C oranı tartışmalıdır. Oranın 1,4 olması halinde bu hastaların noncompaction için izlenmesi gerekliliği bildirilmiştir (8,15). Bizim olgumuzda NC/C oranı 2,1 idi (Şekil-3).



Şekil 3: EKO'da nonkompaction /kompaction oranı 2,1

Tek kesin tedavi kalp transplantasyonudur. Sistolik disfonksiyon ve kalp yetmezliği olan hastalara antikonjestif tedavi, metabolik ya da mitokondriyel sendromdan şüphelendiğinde metabolik koktail (coenzyme Q10, carnitine, riboflavin, and thiamine) verilmektedir. Özellikle kardiyak aritmi ve tromboembolizm tedavisi karışıktır (19). Uzun dönemde nonkompaction vakalarının prognozu kötüdür. Sıklıkla kalp yetmezliği ya da ani kardiyak ölüm nedeni ile hastalar kaybedilmektedir. 58 olguluk çalışmada 5 yıllık survi %70-75 arasında değişmekte ve %10 olguda kalp transplantasyonu gerekmektedir (19).

**Sonuç:** Özet olarak, nonkompaction kardiyomyopati yaklaşık 21 yıl önce tanımlanmasına rağmen neonatal ve perinatal dönemde bu tanının çokda düşünülmediği kansındayız. Nonimmün hidrops ve /veya atrioventriküler kalp bloklu yenidoğanlarda nonkompaction ayırıcı tanıda yer almalıdır.

**KAYNAKLAR**

1. Neudorf, U. E, Hussein, A, Trowitzsch, E, Schmaltz, A. A. Clinical features of isolated noncompaction of the myocardium in children. *Cardiology in the Young* 2001; 11: 439–442.
2. Zaragoza MV, Arbustini E, Narula J. Non-compaction of the left ventricle: primary cardiomyopathy with an elusive genetic etiology. *Curr Opin Pediatr* 2007; 19: 619
3. Biagini E, Ragni L, Ferlito M, et al. Different types of cardiomyopathy associated with isolated ventricular noncompaction. *Am J Cardiol* 2006; 98: 821.
4. Oechslin EN, Attenhofer Jost CH, Rojas JR. 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.
5. Xing Y, Ichida F, Matsuoka T. Genetic analysis in patients with left ventricular noncompaction and evidence for genetic heterogeneity. *Mol Genet Metab* 2006;88-71.
6. Murphy RT, Thaman R, Blanes JG. Natural history and familial characteristics of isolated left ventricular non-compaction. *Eur Heart J* 2005; 26: 187.
7. Pignatelli RH, McMahon CJ, Dreyer WJ. Clinical characterization of left ventricular noncompaction in children: a relatively common form of cardiomyopathy. *Circulation* 2003; 108:2672.
8. Jenni R, Oechslin E, Schneider J. Echocardiographic and pathoanatomical characteristics of isolated left ventricular non-compaction: a step towards classification as a distinct cardiomyopathy. *Heart* 2001; 86: 666.
9. Petersen SE, Selvanayagam JB, Wiesmann F. Left ventricular non-compaction: insights from cardiovascular magnetic resonance imaging. *J Am Coll Cardiol* 2005; 46: 101.
10. Ritter M, Oechslin E, Sütsch G. Isolated noncompaction of the myocardium in adults. *Mayo Clin Proc* 1997; 72: 26.
11. Fabrizio Drago, Massimo Stefano Silveti, Marco Annichiarico, Guido Michielon, Gianluca Brancaccio, Stefano Zanoni and Sergio Valsecchi. Biventricular pacing in an infant with noncompaction of the ventricular myocardium, congenital AV block, and prolonged QT interval. *J Interv Card Electrophysiol.* 2010; 28: 67-70.
12. Chin JK, Perloff JK, Williams Rb, Jue K, Mohrmann R. Isolated noncompaction of left ventricular myocardium a study of eight cases. *Circulation* 1990; 82:507-513
13. Senem Ozgur, Filiz Senocak, Utku Arman Orun, Burhan Ocal, Selmin Karademir, Vehbi Doğan, Osman Yılmaz. Ventricular non-compaction in children: clinical characteristics and course. *Interactive cardiovascular and thoracic surgery. Interactive CardioVascular and Thoracic Surgery.* 2011; 12: 370-373.
14. Wold R, Veltman G, Golding F, Kirsh J, McCrindle B, Benson L. Determinants of outcome isolated ventricular noncompaction in childhood. *Am J Cardiol* 2004; 94:1581-1584
15. Frischknecht BS, Attenhofer Jost CH, Oechslin EN. Validation of noncompaction criteria in dilated cardiomyopathy, and valvular and hypertensive heart disease. *J Am Soc Echocardiogr* 2005; 18: 865.
16. Johnson MT, Zhang S, Gilkeson R. Intrafamilial variability of noncompaction of the ventricular myocardium. *Am Heart J* 2006; 151:1012-7.
17. Weiford BC, Subbarao VD, Mulhern KM. Noncompaction of the ventricular myocardium. *Circulation* 2004; 109: 2965.
18. Ichida F, Tsubata S, Bowles KR. Novel gene mutations in patients with left ventricular noncompaction or Barth syndrome. *Circulation* 2001; 103:1256.
19. Ricardo H. Pignatelli, Colin J. McMahon, Williams J. Dreyer, Susan W. Denfield, Jack Price, John W. Belmont, William J. Craigen. *Clinical Characterization of left Ventricular Noncompaction in Children: A*