

Miocardopatía no compactada a propósito de un caso

Dr. Alain Gutiérrez López^{a✉}, Dr. Carlos Ramos Emperador^a, Dra. Marleny Cruz Cardentey^b,
Dr. Reinaldo Milán Castillo^c, Dra. Ana Mengana Betancourt^b, Dr. Suilber Rodríguez Blanco^a y
Dra. Wendy Fusté Pedroso^a

^a Servicio de Cardiología, ^b Servicio de Arritmia y Marcapasos, y ^c Departamento de Ecocardiografía del Hospital Clínico-Quirúrgico Hermanos Ameijeiras. La Habana Cuba.

Full English text of this article is also available

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Recibido: 21 de marzo de 2016

Aceptado: 18 de abril de 2016

Conflictos de intereses

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses

Abreviaturas

DAI: cardiodesfibrilador automático

MNC: miocardopatía no compactada

VI: ventrículo izquierdo

RESUMEN

La miocardopatía no compactada, también conocida como «espongiforme», es una anomalía congénita infrecuente de la morfología del miocardio, con recesos intertrabeculares profundos comunicados libremente con la cavidad ventricular. Se presenta el caso de un hombre de 61 años que fue ingresado en el Servicio de Cardiología para estudio por síncope. Durante su ingreso se le realizó un ecocardiograma y se diagnosticó una miocardopatía no compactada aislada. Se decidió implantar un cardiodesfibrilador automático con el objetivo de prevenir arritmias ventriculares malignas, potencialmente mortales, como causa de sus síncope, tras lo cual el paciente ha evolucionado favorablemente.

Palabras clave: Miocardopatía no compactada, Miocardopatía espongiforme, Arritmias, Muerte súbita

Left ventricular noncompaction apropos of a case

ABSTRACT

Left ventricular noncompaction, also known as "spongiform" cardiomyopathy, is a rare congenital anomaly of myocardial morphology, with deep intertrabecular recesses freely communicated with the ventricular cavity. The case of a 61 year old man, who was admitted to the Cardiology Service for syncope study, is presented. During his admission he underwent an echocardiogram and an isolated left ventricular noncompaction was diagnosed. It was decided to implant an automatic cardioverter-defibrillator in order to prevent potentially fatal malignant ventricular arrhythmias that might trigger his syncopes, after which the patient has progressed favorably.

Key words: Left ventricular noncompaction, spongiform cardiomyopathy, Arrhythmias, Sudden death

Versiones On-Line:

Español - Inglés

✉ A Gutiérrez López
Hospital Hermanos Ameijeiras
San Lázaro 701, e/ Belascoaín y
Marqués González. Centro Habana
10300. La Habana, Cuba.
Correo electrónico:
alaingutierrez@infomed.sld.cu

INTRODUCCIÓN

La miocardopatía no compactada (MNC), o espongiforme, aislada, es una enfermedad poco frecuente. Se caracteriza por alteraciones de la pared miocárdica, con trabéculas prominentes y recesos intertrabeculares pro-

fundos, que dan lugar a un miocardio grueso con dos capas. Se puede presentar en el contexto de otras enfermedades genéticas con relativa frecuencia; sin embargo, cuando se presenta de forma aislada es considerada una rareza¹.

Se describió por primera vez a mediados de los años ochenta², pero no fue hasta el 2006 que la *American Heart Association* la clasificó como una enfermedad¹.

Se encuentran entre 1,4 y 2,7 casos por cada 1000 estudios ecocardiográficos realizados³⁻⁵. Por su alta asociación con muerte súbita, su diagnóstico debe tenerse presente siempre por parte de los médicos, con el fin de instrumentar medidas terapéuticas que eviten esta complicación⁵.

En este artículo se presenta un paciente tratado en el Servicio de Cardiología del Hospital Hermanos Ameijeiras de La Habana, Cuba, y se resumen las principales características clínicas, diagnósticas, terapéuticas y pronósticas de esta enfermedad.

CASO CLÍNICO

Hombre de 61 años de edad, color negro de piel e hipertenso controlado desde hace dos años, que fue ingresado por presentar episodios de pérdida de la conciencia. Refiere que estos se iniciaron 13 años atrás y que le han sucedido aproximadamente diez, espaciados en el tiempo, sin que se le realizaran estudios para determinar su causa. Los dos últimos fueron seis días anteriores a este ingreso.

Sus pérdidas de conciencia han sido súbitas, sin aura, ni palpitaciones; aunque en algunas oportunidades presentó mareo previo. No estaban acompañadas de movimientos involuntarios y remitieron alrededor de un minuto después, sin dejar secuelas. No se identificó ningún factor desencadenante. Estos episodios se presentaron por igual en reposo o asociados a los esfuerzos físicos. El paciente negó otros síntomas durante el interrogatorio.

Al examen físico se identificó un soplo sistólico de eyección, más intenso en el segundo y tercer espacio intercostal izquierdos, de intensidad 2/6, sin frémito, ni irradiación a cuello o axila. Su intensidad aumentó con la maniobra de Valsalva y disminuyó con la posición de cuclillas. Los ruidos cardíacos eran rítmicos, sin tercer o cuarto ruidos, la frecuencia cardíaca de 72 latidos por minuto, tensión arterial de 118/75 mmHg y 18 respiraciones por minuto. Los pulsos arteriales estaban presentes y tenían buena intensidad.

El hemograma y el coagulograma completos, el ionograma y la hemoquímica resultaron normales; la radiografía de tórax mostró un índice cardiotorácico normal y ausencia de signos de congestión pulmonar, y el electrocardiograma demostró la existencia de un bloqueo de rama izquierda del haz de His.

El ecocardiograma permitió identificar un aumento del grosor de la masa miocárdica del tabique interventricular y las paredes inferoposterior y lateral (**Figura 1**), con presencia de trabéculas a ese nivel y múltiples recesos, de aspecto esponjiforme, con flujo en su interior (Doppler color, **Figura 2**). La



Figura 1. Vista de eje largo paraesternal donde se constata el aumento de la masa miocárdica.



Figura 2. Trabéculas y recesos endocárdicos demostrados con Doppler color.

relación miocardio de aspecto no compactado/compactado fue aproximadamente de 2:1.

No se encontraron alteraciones en el tamaño de las cámaras cardíacas, ni en los aparatos valvulares; tampoco se evidenció derrame pericárdico, trombo intracardiaco u obstrucción al tracto de salida del ventrículo izquierdo (VI), el cual presentó contractilidad segmentaria y global conservadas, y un patrón de llenado prolongado; el derecho era de morfología y función normales.

Con estos elementos se concluyó como una MNC aislada y se implantó un cardiodesfibrilador automático (DAI), tras lo cual el paciente evolucionó favorablemente.

COMENTARIO

El síncope, pérdida transitoria de la conciencia asociada a hipotonía muscular que impide mantener el tono postural normal, responde a numerosas causas; por lo que es necesario orientar correctamente el diagnóstico mediante una anamnesis adecuada⁶.

La primera hipótesis diagnóstica en este paciente fue el síncope cardiogénico debido a la pérdida real de la conciencia, de corta duración, con recuperación rápida; además, se había relacionado con los esfuerzos, lo cual suele suceder cuando es cardiogénico por cardiopatía estructural, y se encontró un soplo característico de miocardiopatía obstructiva. Sin embargo, los episodios de síncope también se habían presentado en reposo⁶, y en el ecocardiograma no se evidenció obstrucción del tracto de salida del VI, –a pesar de haberse diagnosticado una miocardiopatía espongiiforme–, con lo cual disminuyó la posibilidad de que fueran causados por alteraciones estructurales acompañantes. No obstante, con este diagnóstico y el antecedente de síncope, que en algunas oportunidades apareció en reposo, se consideraron a las arritmias como agente causal, a pesar de la ausencia de palpitaciones, pero con la evidencia de una cardiopatía que se asocia con mucha frecuencia a episodios de arritmias cardíacas⁷. Aunque no se documentó ninguna arritmia durante los episodios de síncope, ni en el ingreso, se demostró la existencia de un bloqueo de rama izquierda del haz de His, anormalidad electrocardiográfica que es recomendada por las Guías de Práctica Clínica sobre la conducta ante el síncope⁸, para sospechar la causa arrítmica; razón por la cual se tomó la decisión de implantar un DAI⁸.

El síncope neuromediado (reflejo) ya fuese vaso-

vagal, situacional o por estimulación del seno carotídeo, fue descartado porque los episodios no se desencadenaron por estrés emocional, estimulación del mencionado seno, ni otros escenarios específicos como: tos, estornudos, micción, deglución o defecación, entre otros⁶. También se descartó el de origen neurológico por convulsiones o daño cerebrovascular porque en estos casos los episodios son de mayor duración, se acompañan de movimientos involuntarios o de signos de focalización neurológica, habitualmente van precedidos de auras y al remitir pueden dejar secuelas⁶.

La hipotensión ortostática tampoco fue la responsable, pues no se encontró ninguna causa de fallo autonómico primario (p. ej., fallo autonómico puro, atrofia sistémica múltiple, enfermedad de Parkinson con fallo autonómico), o secundario (p. ej., neuropatía diabética, o amiloide); así como por depleción de volumen (p. ej., hemorragia o diarrea)⁶.

El término «falta de compactación aislada» fue planteado por Chin y colaboradores en 1990², cuando describieron 8 pacientes, sin otras alteraciones cardíacas asociadas. Lo cual demuestra que se trata de una enfermedad relativamente joven, lo que se hace evidente por la falta de consenso incluso en su nombre, teniendo una gran variedad de denominaciones como son miocardiopatía por ausencia de compactación del VI, MNC, espongiiforme o hipertrabeculación del VI⁵.

Los avances tecnológicos implementados en los equipos de ecocardiografía, el uso de medios de contraste y la resonancia magnética cardíaca han permitido una visualización más clara de la zona apical del VI⁵ y han facilitado el diagnóstico.

La MNC es una enfermedad que afecta con mayor frecuencia a los hombres; sin embargo, en las mujeres se ha presentado con mayor extensión de la hipertrabeculación. Por otra parte, se ha visto que tiene un sustrato genético⁵. Esta miocardiopatía consiste en una anomalía congénita muy infrecuente de la morfología del miocardio, con recesos intertrabeculares muy profundos comunicados libremente con la cavidad ventricular. De esta forma, el miocardio tiene dos capas: una subepicárdica fina (compactada), y otra gruesa subendocárdica y trabeculada (no compactada)⁹. Se produce como resultado de una detención del proceso normal de compactación de la pared ventricular que ocurre entre las 5 y 8 semanas de vida intrauterina, y se caracteriza por la progresiva desaparición de espacios intertrabeculares de aspecto sinusoidal del miocardio embrionario, que se transforman en

capilares dentro de la circulación coronaria. Se desarrolla desde el epicardio al endocardio, desde la base al ápex y del *septum* a la pared lateral, lo que explicaría las localizaciones más frecuentes del miocardio no compactado¹⁰.

Por definición, se presenta en ausencia de otra cardiopatía estructural y existen zonas de miocardio engrosado, con dos capas, y que pueden estar hipoquinéticas¹¹.

Reconocer que la MNC es una enfermedad eminentemente familiar ha llevado a la búsqueda de causas genéticas y se ha podido demostrar que es una afección heterogénea desde este punto de vista, lo que explica la variabilidad en sus patrones de herencia, morfología y alteraciones asociadas¹².

Aunque en los últimos años se han realizado grandes avances en la comprensión de los orígenes genéticos y la biología de las miocardiopatías, su clasificación sigue siendo compleja y controvertida. Según la establecida por la *World Health Organization (WHO)/International Society and Federation of Cardiology (ISFC)*¹³, la MNC sería una miocardiopatía no clasificada; sin embargo, ya se ha incluido como primaria (es decir, que afecta predominantemente al miocardio), con base genética¹.

La clínica de la MNC puede ir desde pacientes asintomáticos, hasta la insuficiencia cardíaca grave con depresión de la función sistólica del VI, embolismos sistémicos, arritmias (fibrilación auricular hasta taquicardia ventricular sostenida), trastornos de conducción tipo bloqueo de rama izquierda o muerte súbita⁵.

Debe considerarse cuando un paciente reúna, al menos, dos de los tres criterios siguientes: a) insuficiencia cardíaca sin causa aparente; b) ecocardiograma sugestivo y c) manifestaciones sistémicas sugestivas de MNC⁵.

El electrocardiograma generalmente es anormal, con alteraciones inespecíficas de la repolarización, bloqueos de rama, de predominio izquierdo, y arritmias auriculares, ventriculares, o ambas¹⁴. La ecocardiografía es fundamental para el diagnóstico (recomendación clase I), por lo que es considerada

el método estándar. Aunque no existen criterios unificados, los más utilizados se muestran en el **recuadro**. Es necesario que se cumplan los 3 últimos para establecer el diagnóstico. La vista paraesternal en eje corto es la que ofrece mejor definición¹¹ y los segmentos afectados se encuentran característicamente hipoquinéticos en los pacientes sintomáticos y en aquellos con deterioro de la función sistólica del VI¹¹.

Se han descrito formas familiares y esporádicas de la enfermedad. Las primeras representan entre el

Recuadro. Criterios diagnósticos de Jenniet *al.*¹¹ para la MNC.

1. Ausencia de anomalías cardíacas coexistentes.
2. Engrosamiento marcado de la pared del VI, dividido en dos capas:
A. Capa endocárdica marcadamente engrosada con numerosas trabeculaciones prominentes y recesos profundos: no compactada.
B. Capa delgada epicárdica: compactada.
• Relación entre la porción no compactada y la compactada en telesístole > 2.
3. Los recesos endocárdicos presentan característicamente flujo detectado con Doppler color.
4. Localización de los segmentos no compactados:
• Segmentos apicales, medios o ambos: pared inferior y lateral del VI.

20-50% de los casos¹⁷⁻²¹.

El tratamiento de estos pacientes es similar al de otras miocardiopatías. La disfunción del VI debe tratarse mediante el tratamiento médico adecuado para esa situación. La anticoagulación se recomienda en pacientes con fibrilación auricular, disfunción del VI con fracción de eyección <40%, o ambas; así como en pacientes con episodios tromboembólicos previos. Se recomienda además, monitorización mediante Holter una vez al año, para detectar arritmias en pacientes asintomáticos, y las indicaciones para implantar un DAI son similares a las de la miocardiopatía dilatada. La opción del trasplante cardíaco se debe valorar cuando el tratamiento estándar intensivo para la insuficiencia cardíaca no es suficiente^{22,23}.

No está claro el pronóstico de estos pacientes, aunque se conoce que evolucionan mejor cuando están asintomáticos en el momento del diagnóstico²⁴. En el primer trabajo que describió un seguimiento a largo plazo (medio de 44 meses) de la MNC sintomática²⁴, los 34 pacientes tuvieron una evolución desfavorable; pues un 41% presentó arritmias ventriculares; un 35%, muerte súbita; 24%, episodios

tromboembólicos y un 12% necesitó trasplante cardíaco. Los predictores clínicos asociados a peor pronóstico fueron: mayores diámetros telediastólicos, peor clase funcional de la NYHA (III/IV), fibrilación auricular crónica y bloqueos de rama²⁴. Murphy *et al.*²⁵, por su parte, encontraron una evolución más favorable en 45 pacientes, con una supervivencia del 97% tras un seguimiento medio de 46 meses.

BIBLIOGRAFÍA

1. Maron BJ, Towbin JA, Thiene G, Antzelevitch C, Corrado D, Arnett D, *et al.* Contemporary definitions and classification of the cardiomyopathies: an American Heart Association Scientific Statement from the Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functional Genomics and Translational Biology Interdisciplinary Working Groups; and Council on Epidemiology and Prevention. *Circulation*. 2006; 113:1807-16.
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. Stöllberger C, Finsterer J, Blazek G. Left ventricular hypertrabeculation/noncompaction and association with additional cardiac abnormalities and neuromuscular disorders. *Am J Cardiol*. 2002;90: 899-902.
4. Stöllberger C, Blazek G, Winkler-Dworak M, Finsterer J. Diferencias de sexo en la ausencia de compactación ventricular izquierda con y sin trastornos neuromusculares. *Rev Esp Cardiol*. 2008; 61:130-6.
5. Monserrat Iglesias L. Miocardiopatía no compactada: una enfermedad en busca de criterios. *Rev Esp Cardiol*. 2008;61:112-5.
6. Moya-I-Mitjans Á, Rivas-Gándara N, Sarrias-Mercè A, Pérez-Rodón J, Roca-Luque I. Síncope. *Rev Esp Cardiol*. 2012;65:755-65.
7. Almendral Garrote J, Marín Huerta E, Medina Moreno O, Peinado Peinado R, Pérez Álvarez L, Ruiz Granella R, *et al.* Guías de práctica clínica de la Sociedad Española de Cardiología en arritmias cardíacas. *Rev Esp Cardiol*. 2001;54:307-67.
8. Brignole M, Alboni P, Benditt DG, Bergfeldt L, Blanc JJ, Bloch Thomsen PE, *et al.* Guías de Práctica Clínica sobre el manejo (diagnóstico y tratamiento) del síncope. Actualización 2004. Versión resumida. *RevEspCardiol*. 2005;58:175-93.
9. Elliott P, Andersson B, Arbustini E, Bilinska Z, Cecchi F, Charron P, *et al.* Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J*. 2008;29:270-6.
10. Henderson DJ, Anderson RH. The development and structure of the ventricles in the human heart. *Pediatr Cardiol*. 2009;30:588-96.
11. Jenni R, Oechslin EN, van der Loo B. Isolated ventricular non-compaction of the myocardium in adults. *Heart*. 2007;93:11-5.
12. Digilio MC, Marino B, Bevilacqua M, Musolino AM, Giannotti A, Dallapiccola B. Genetic heterogeneity of isolated noncompaction of the left ventricular myocardium. *Am J Med Genet*. 1999; 85:90-1.
13. Richardson P, McKenna W, Bristow M, Maisch B, Mautner B, O'Connell J, Olsen E, *et al.* Report of the 1995 World Health Organization/International Society and Federation of Cardiology Task Force on the Definition and Classification of cardiomyopathies. *Circulation*. 1996;93:841-2.
14. Salerno JC, Chun TU, Rutledge JC. Sinus bradycardia, Wolff Parkinson White, and left ventricular noncompaction: an embryologic connection? *Pediatr Cardiol*. 2008;29:679-82.
15. Hamamichi Y, Ichida F, Hashimoto I, Uese KH, Miyawaki T, Tsukano S, *et al.* Isolated noncompaction of the ventricular myocardium: ultrafast computed tomography and magnetic resonance imaging. *Int J Cardiovasc Imaging*. 2001;17:305-14.
16. Jenni R, Oechslin EN, Schneider J, Attenhofer-Jost C, Kaufmann PA. Echocardiographic and patho-anatomical characteristics of isolated left ventricular non-compaction: a step towards classification as a distinct cardiomyopathy. *Heart*. 2001;86:666-71.
17. Finsterer J, Stollberger C, Wegmann R, Jarius C, Janssen B. Left ventricular hypertrabeculation in myotonic dystrophy type 1. *Herz*. 2001;26:287-90.
18. Ichida F, Tsubata S, Bowles KR, Haneda N, Uese K, Miyawaki T, *et al.* Novel gene mutations in patients with left ventricular noncompaction or Barth syndrome. *Circulation*. 2001;103:1256-63.
19. Hermida-Prieto M, Monserrat L, Castro-Beiras A, Laredo R, Soler R, Peteiro J, *et al.* Familial dilated cardiomyopathy and isolated left ventricular non-compaction associated with lamin A/C gene mutations. *Am J Cardiol*. 2004;94:50-4.
20. Sasse-Klaassen S, Gerull B, Oechslin E, Jenni R,

- Thierfelder L. Isolated noncompaction of the left ventricular myocardium in the adult is an autosomal dominant disorder in the majority of patients. *Am J Med Genet A*. 2003;119A:162-7.
21. Ali SK, Godman MJ. The variable clinical presentation of, and outcome for, noncompaction of the ventricular myocardium in infants and children, an under-diagnosed cardiomyopathy. *Cardiol Young*. 2004;14:409-16.
22. Pitta S, Thatai D, Afonso L. Thromboembolic complications of left ventricular noncompaction: case report and brief review of the literature. *J Clin Ultrasound*. 2007;35:465-8.
23. Pastore G, Zanon F, Baracca E, Piva M, Bernardi A, Piergentili C, *et al.* Failure of transvenous ICD to terminate ventricular fibrillation in a patient with left ventricular noncompaction and polycystic kidneys. *Pacing Clin Electrophysiol*. 2012;35:e40-2.
24. Oechslin EN, TtenhoferJost CH, Rojas JR, Kaufmann PA, Jenni R. Long-term follow-up of 34 adults with isolated left ventricular noncompaction: a distinct cardiomyopathy with poor prognosis. *J Am Coll Cardiol*. 2000;36:493-500.
25. Murphy RT, Thaman R, Blanes JG, Ward D, Sevdalis E, Papra E, *et al.* Natural history and familial characteristics of isolated left ventricular noncompaction. *Eur Heart J*. 2005;26:187-92.

Left ventricular noncompaction apropos of a case

Alain Gutiérrez López^{a✉}, MD; Carlos Ramos Emperador^a, MD; Marleny Cruz Cardentey^b, MD; Reinaldo Milán Castillo^c, MD; Ana Mengana Betancourt^b, MD; Suilber Rodríguez Blanco^a, MD; and Wendy Fusté Pedroso^a, MD

^a Department of Cardiology, ^b Department of Arrhythmia and Pacemaker, and ^c Department of Echocardiography of the Hospital Clínico-Quirúrgico Hermanos Ameijeiras. Havana, Cuba.

Este artículo también está disponible en español

ARTICLE INFORMATION

Received: March 21, 2016

Accepted: April 18, 2016

Competing interests

The authors declare no competing interests

Acronyms

LVN: Left ventricular noncompaction

ACD: automatic cardioverter-defibrillator

LV: left ventricle

On-Line Versions:

Spanish - English

ABSTRACT

Left ventricular noncompaction, also known as “spongiform” cardiomyopathy, is a rare congenital anomaly of myocardial morphology, with deep intertrabecular recesses freely communicated with the ventricular cavity. The case of a 61 year old man, who was admitted to the Cardiology Service for syncope study, is presented. During his admission he underwent an echocardiogram and an isolated left ventricular noncompaction was diagnosed. It was decided to implant an automatic cardioverter-defibrillator in order to prevent potentially fatal malignant ventricular arrhythmias that might trigger his syncopes, after which the patient has progressed favorably.

Key words: Left ventricular noncompaction, spongiform cardiomyopathy, Arrhythmias, Sudden death

Miocardopatía no compactada a propósito de un caso

RESUMEN

La miocardopatía no compactada, también conocida como «espongiforme», es una anomalía congénita infrecuente de la morfología del miocardio, con recesos intertrabeculares profundos comunicados libremente con la cavidad ventricular. Se presenta el caso de un hombre de 61 años que fue ingresado en el Servicio de Cardiología para estudio por síncope. Durante su ingreso se le realizó un ecocardiograma y se diagnosticó una miocardopatía no compactada aislada. Se decidió implantar un cardiodesfibrilador automático con el objetivo de prevenir arritmias ventriculares malignas, potencialmente mortales, como causa de sus síncope, tras lo cual el paciente ha evolucionado favorablemente.

Palabras clave: Miocardopatía no compactada, Miocardopatía espongiforme, Arritmias, Muerte súbita

✉ A Gutiérrez López
Hospital Hermanos Ameijeiras
San Lázaro 701, e/ Belascoain y
Marqués González. Centro Habana
10300. La Habana, Cuba.
E-mail address:
alaingutierrez@infomed.sld.cu

INTRODUCTION

Left ventricular noncompaction (LVN), or spongiform cardiomyopathy, isolated, is a rare disease. It is characterized by alterations of the myocardial wall, with prominent trabeculae and deep intertrabecular recesses,

which give as a result a coarse myocardium with two layers. It can take place in the context of other genetic diseases with relative frequency; however, when presented in isolation is considered a rarity¹.

It was first described in the mid-eighties², but it was not until 2006 that the American Heart Association classified it as a disease¹.

It is between 1.4 and 2.7 cases per 1000 echocardiographic studies³⁻⁵. Because of its high association with sudden death, its diagnosis should be always taken into account by doctors, in order to implement therapeutic measures to avoid this complication⁵.

In this article is presented a patient treated at the Department of Cardiology of the *Hospital Hermanos Ameijeiras*, Havana, Cuba; and the main clinical, diagnostic, therapeutic and prognostic features of this disease are summarized.

CASE REPORT

A 61-year-old man, black skin and hypertension-controlled for two years, was admitted for presenting episodes of loss of consciousness. He exposed that these began 13 years ago and they had happened to about ten, spaced over time, without any studies to determine their cause. The last two were six days prior to admission.

His loss of consciousness had been sudden, without aura, or palpitations; although in some occasions he presented previous dizziness. They were not accompanied by involuntary movements, and they lasted about a minute, leaving no sequels. No triggering factor was identified. These episodes occurred equally at rest or associated with physical exertion. The patient denied other symptoms during the questioning.

The physical examination revealed a systolic ejection murmur, more intense in the second and third left intercostal space, of intensity 2/6, without thrill or neck or armpit irradiation. Its intensity increased with the Valsalva maneuver and it decreased with the squatting position. Heart sounds were rhythmic, with no third or fourth noises, heart rate of 72 beats per minute, blood pressure of 118/75 mmHg and 18 breaths per minute. Arterial pulses were present and had good intensity.

The complete hemogram and coagulogram, the ionogram, and all the blood tests in general were normal; the chest X-ray showed a normal cardiothoracic index and no signs of pulmonary conges-

tion, and the electrocardiogram showed the existence of a left bundle branch block.

The echocardiogram allowed to identify an increase in the thickness of the myocardial mass of the interventricular septum and the inferior-posterior and lateral walls (**Figure 1**), with the presence of trabeculae at that level and multiple recesses, of spongiform appearance, with flow inside (color Doppler, **Figure 2**). The noncompacted/compacted myocardial ratio was approximately 2:1.

There were neither alterations in the size of the



Figure 1. Parasternal long axis view where the increased myocardial mass is confirmed.



Figure 2. Endocardial trabeculae recesses demonstrated with color Doppler.

cardiac chambers or in the valvular apparatus, nor pericardial effusion, intracardiac thrombus or obstruction to the left ventricular (LV) outflow tract, which presented preserved segmental and global contractility, and a prolonged filling pattern; the right ventricle (RV) was of normal morphology and function.

With these elements, it was concluded as an isolated LVN and an automatic cardioverter-defibrillator (ACD) was implanted, after which the patient evolved favorably.

COMMENT

Syncope, transient loss of consciousness associated with muscle hypotonia that impedes the maintenance of normal postural tone, responds to numerous causes; i.e. it is necessary to direct correctly the diagnosis by an appropriate anamnesis⁶.

The first diagnostic hypothesis in this patient was cardiogenic syncope, due to real loss of consciousness, short duration, with rapid recovery; in addition, it had been related to the efforts, which usually happens when it is cardiogenic by structural heart disease, and a murmur, characteristic of obstructive cardiomyopathy, was found. However, the episodes of syncope were also presented at rest⁶, and there was no evidence of obstruction of the LV outflow tract in the echocardiogram –despite the diagnosis of spongiform cardiomyopathy– which decreased the possibility that they were caused by accompanying structural alterations. Nevertheless, with this diagnosis and the history of syncope, which sometimes appeared at rest, arrhythmias were considered as a causative agent, despite the absence of palpitations, but with evidence of a heart disease that is frequently associated to episodes of cardiac arrhythmias⁷. Although no arrhythmia was documented during the episodes of syncope, or at the admission, the existence of a left bundle branch block, an electrocardiographic abnormality, was demonstrated, which is recommended by the Clinical Practice Guidelines on the conduct for syncope⁸, for suspecting the arrhythmic cause; which was the reason for implanting an ACD⁸.

The neurally mediated syncope (reflex), either vasovagal, situational or by stimulation of the carotid sinus, was ruled out because the episodes were not triggered by emotional stress, stimulation of the sinus, or other specific scenarios such as

coughing, sneezing, urination, swallowing or defecation, among others⁶. Also, the neurological origin by convulsions or cerebrovascular damage was ruled out because in these cases, the episodes are longer, accompanied by involuntary movements or signs of neurological targeting, usually preceded by auras and they can leave sequels⁶.

The orthostatic hypotension was not responsible either, because no cause of primary autonomic failure (e.g., pure autonomic failure, multiple systemic atrophy, Parkinson's disease with autonomic failure), or secondary (e.g., diabetic neuropathy or amyloid) was not found; as well as volume depletion (e.g., bleeding or diarrhea)⁶.

The term “isolated lack of compaction” was exposed by Chin *et al.*² in 1990, when they described 8 patients with no other associated cardiac alterations. This shows that this is a relatively recent disease, which is evident by the lack of consensus even in its name, having a great variety of denominations such as cardiomyopathy by absence of compaction of the LV, LVN, spongiform cardiomyopathy or hypertrabeculation of the LV⁵.

Technological advances implemented in echocardiography equipment, the use of contrast media and cardiac magnetic resonance imaging have allowed a clearer visualization of the LV's apical area⁵ and they have facilitated the diagnosis.

LVN is a disease that affects men more frequently; nevertheless, in women it has occurred with a greater extension of hypertrabeculation. On the other hand, it has been shown to have a genetic substrate⁵. This cardiomyopathy consists in a very rare congenital anomaly of the myocardium's morphology, with very deep intertrabecular recesses freely communicated with the ventricular cavity. Thus, the myocardium has two layers: a thin subepicardial (compacted), and another thick subendocardial and trabecular (noncompacted)⁹. It takes place as a result of an arrest of the normal process of compaction of the ventricular wall, that occurs between 5 and 8 weeks of intrauterine life, and it is characterized by the progressive disappearance of sinusoidal intertrabecular spaces of the embryonic myocardium, which are transformed into capillaries within the coronary circulation. It develops from the epicardium to the endocardium, from the base of the apex and septum to the side wall, which would explain the most common sites of the noncompacted myocardium¹⁰.

By definition, it takes place in the absence of structural heart disease and there are other areas of

thickened myocardium, with two layers, and which can be hypokinetic¹¹.

To recognize that the LVN is an eminently familiar disease has led to the search for genetic causes, and it has been shown that it is a heterogeneous condition from this point of view, which explains the variability in its patterns of inheritance, morphology and associated alterations¹².

Although in recent years great strides have been made in understanding the genetic origins and biology of cardiomyopathies, their classification remains complex and controversial. As established by the World Health Organization (WHO)/International Society and Federation of Cardiology (ISFC)¹³, the LVN would be an unclassified cardiomyopathy; however, it is already included as primary (i.e., predominantly affecting the myocardium), with a genetic base¹.

The clinic of LVN can range from asymptomatic patients to severe heart failure with depressed LV systolic function, systemic embolism, arrhythmias (atrial fibrillation to sustained ventricular tachycardia), and conduction disorders such as the left bundle branch block or sudden death⁵.

It should be considered when a patient meets at least two of the following three criteria: a) heart failure without apparent cause; b) suggestive echocardiogram, and c) systemic suggestive manifestations of LVN⁵.

The electrocardiogram is usually abnormal, with nonspecific repolarization alterations, bundle branch blocks, left predominance, and atrial arrhythmias, ventricular, or both¹⁴. The echocardiography is essential for diagnosis (class I recommendation), and it is considered the standard method. Although there are no unified criteria, the most used are shown in the **table** below. It is necessary to fulfill the last three to establish the diagnosis. The parasternal short axis view is the one that offers a better definition¹¹, and the affected segments are typically hypokinetic in symptomatic patients and those with impaired LV systolic function¹¹.

Familiar and sporadic forms of the disease have been described. The first represent between 20-50% of cases¹⁷⁻²¹.

The treatment for these patients is similar to that of other cardiomyopathies. LV dysfunction should be treated by appropriate medical treatment for that situation. Anticoagulation is recommended in patients with atrial fibrillation, LV dysfunction with ejection fraction <40%, or both; as well as in patients with previous thromboembolic events. The Holter monitoring is recommended once a year, to detect

Table. Diagnostic criteria of Jenni *et al.*¹¹ for the LVN.

1. Absence of coexistent cardiac anomalies.
2. Marked thickening of the LV wall, divided into two layers:
A. Endocardial layer markedly thickened with numerous prominent trabeculae and deep recesses: noncompacted.
B. Thin epicardial layer: compacted.
• Relationship between the noncompacted and the compacted portions in tesystole > 2.
3. The endocardial recesses characteristically present detected flow with color Doppler.
4. Locations of noncompacted segments:
• Apical, middle or both segments: inferior and lateral wall of the LV.

arrhythmias in asymptomatic patients, and indications for ACD implantation are similar to those for dilated cardiomyopathy. The option of heart transplantation should be taken into consideration when the intensive standard treatment for heart failure is not enough^{22,23}.

The prognosis of these patients is unclear, although it is known that they evolve better when they are asymptomatic at the time of diagnosis²⁴. In the first paper, which described a long-term follow-up (mean 44 months) of the symptomatic LVN⁴, the 34 patients had a poor outcome, as 41% had ventricular arrhythmias; 35%, sudden death; 24%, thromboembolic episodes, and 12% needed heart transplantation. The clinical predictors associated with poor prognosis were: higher telediastolic diameters, worse functional class of the New York Heart Association [NYHA(III/IV)], chronic atrial fibrillation and bundle branch blocks²⁴. Meanwhile, Murphy *et al.*²⁵ found a more favorable outcome in 45 patients, with a survival rate of 97% after a median follow-up of 46 months.

REFERENCES

1. Maron BJ, Towbin JA, Thiene G, Antzelevitch C, Corrado D, Arnett D, *et al.* Contemporary definitions and classification of the cardiomyopathies: an American Heart Association Scientific Statement from the Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functional Genomics and Translational Biology Interdisciplinary Working Groups; and Council on Epidemiology and Prevention. *Circulation*. 2006; 113:1807-16.
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. Stöllberger C, Finsterer J, Blazek G. Left ventricular hypertrabeculation/noncompaction and association with additional cardiac abnormalities and neuromuscular disorders. *Am J Cardiol*. 2002;90: 899-902.
4. Stöllberger C, Blazek G, Winkler-Dworak M, Finsterer J. Diferencias de sexo en la ausencia de compactación ventricular izquierda con y sin trastornos neuromusculares. *Rev Esp Cardiol*. 2008; 61:130-6.
5. Monserrat Iglesias L. Miocardiopatía no compactada: una enfermedad en busca de criterios. *Rev Esp Cardiol*. 2008;61:112-5.
6. Moya-I-Mitjans Á, Rivas-Gándara N, Sarrias-Mercè A, Pérez-Rodón J, Roca-Luque I. Síncope. *Rev Esp Cardiol*. 2012;65:755-65.
7. Almendral Garrote J, Marín Huerta E, Medina Moreno O, Peinado Peinado R, Pérez Álvarez L, Ruiz Granella R, *et al.* Guías de práctica clínica de la Sociedad Española de Cardiología en arritmias cardíacas. *Rev Esp Cardiol*. 2001;54:307-67.
8. Brignole M, Alboni P, Benditt DG, Bergfeldt L, Blanc JJ, Bloch Thomsen PE, *et al.* Guías de Práctica Clínica sobre el manejo (diagnóstico y tratamiento) del síncope. Actualización 2004. Versión resumida. *RevEspCardiol*. 2005;58:175-93.
9. Elliott P, Andersson B, Arbustini E, Bilinska Z, Cecchi F, Charron P, *et al.* Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J*. 2008;29:270-6.
10. Henderson DJ, Anderson RH. The development and structure of the ventricles in the human heart. *Pediatr Cardiol*. 2009;30:588-96.
11. Jenni R, Oechslin EN, van der Loo B. Isolated ventricular non-compaction of the myocardium in adults. *Heart*. 2007;93:11-5.
12. Digilio MC, Marino B, Bevilacqua M, Musolino AM, Giannotti A, Dallapiccola B. Genetic heterogeneity of isolated noncompaction of the left ventricular myocardium. *Am J Med Genet*. 1999; 85:90-1.
13. Richardson P, McKenna W, Bristow M, Maisch B, Mautner B, O'Connell J, Olsen E, *et al.* Report of the 1995 World Health Organization/International Society and Federation of Cardiology Task Force on the Definition and Classification of cardiomyopathies. *Circulation*. 1996;93:841-2.
14. Salerno JC, Chun TU, Rutledge JC. Sinus bradycardia, Wolff Parkinson White, and left ventricular noncompaction: an embryologic connection? *Pediatr Cardiol*. 2008;29:679-82.
15. Hamamichi Y, Ichida F, Hashimoto I, Uese KH, Miyawaki T, Tsukano S, *et al.* Isolated noncompaction of the ventricular myocardium: ultrafast computed tomography and magnetic resonance imaging. *Int J Cardiovasc Imaging*. 2001;17:305-14.
16. Jenni R, Oechslin EN, Schneider J, Attenhofer-Jost C, Kaufmann PA. Echocardiographic and patho-anatomical characteristics of isolated left ventricular non-compaction: a step towards classification as a distinct cardiomyopathy. *Heart*. 2001;86:666-71.
17. Finsterer J, Stollberger C, Wegmann R, Jarius C, Janssen B. Left ventricular hypertrabeculation in myotonic dystrophy type 1. *Herz*. 2001;26:287-90.
18. Ichida F, Tsubata S, Bowles KR, Haneda N, Uese K, Miyawaki T, *et al.* Novel gene mutations in patients with left ventricular noncompaction or Barth syndrome. *Circulation*. 2001;103:1256-63.
19. Hermida-Prieto M, Monserrat L, Castro-Beiras A, Laredo R, Soler R, Peteiro J, *et al.* Familial dilated cardiomyopathy and isolated left ventricular non-compaction associated with lamin A/C gene mutations. *Am J Cardiol*. 2004;94:50-4.
20. Sasse-Klaassen S, Gerull B, Oechslin E, Jenni R, Thierfelder L. Isolated noncompaction of the left ventricular myocardium in the adult is an autosomal dominant disorder in the majority of patients. *Am J Med Genet A*. 2003;119A:162-7.
21. Ali SK, Godman MJ. The variable clinical presentation of, and outcome for, noncompaction of the ventricular myocardium in infants and children, an under-diagnosed cardiomyopathy. *Cardiol*

- Young. 2004;14:409-16.
22. Pitta S, Thatai D, Afonso L. Thromboembolic complications of left ventricular noncompaction: case report and brief review of the literature. *J Clin Ultrasound*. 2007;35:465-8.
23. Pastore G, Zanon F, Baracca E, Piva M, Bernardi A, Piergentili C, *et al.* Failure of transvenous ICD to terminate ventricular fibrillation in a patient with left ventricular noncompaction and polycystic kidneys. *Pacing Clin Electrophysiol*. 2012;35:e40-2.
24. Oechslin EN, TtenhoferJost CH, Rojas JR, Kaufmann PA, Jenni R. Long-term follow-up of 34 adults with isolated left ventricular noncompaction: a distinct cardiomyopathy with poor prognosis. *J Am Coll Cardiol*. 2000;36:493-500.
25. Murphy RT, Thaman R, Blanes JG, Ward D, Sevdalis E, Papra E, *et al.* Natural history and familial characteristics of isolated left ventricular noncompaction. *Eur Heart J*. 2005;26:187-92.