

GİRİŞ

Non-kompaksiyon kardiyomiyopati (NKKM), ventriküler miyokardın normal gelişiminde meydana gelen bir bozukluk sonucu oluşan, nadir görülen ve genellikle genetik bir kardiyomiyopati formudur (1). İlk olarak 1984 yılında tanımlanan bu durum, ventrikül duvarlarında yoğun trabekülasyon ve derin intertrabeküler recessler ile karakterize edilir (2).

NKKM, hem sağ hem de sol ventrikülü etkileyebilir, ancak en sık sol ventrikül etkilenir (3). NKKM'li hastalar genellikle kalp yetmezliği, aritmiler ve tromboembolik olaylar gibi çeşitli kardiyovasküler komplikasyonlar geliştirirler (4). Tanı genellikle ekokardiyografi ile konulur, ancak manyetik rezonans görüntüleme ve genetik testler gibi diğer araçlar da tanıya yardımcı olabilir (5). Yine de NKKM'nin doğru tanısı ve yönetimi önemli zorluklar sunmaktadır. Bu durumun etiyojisi tam olarak anlaşılammış olup, genetik faktörlerin rolü hala aktif olarak araştırılmaktadır (6). Benzer şekilde, en etkili tedavi stratejileri ve hastaların uzun vadeli prognozları da belirsizliğini korumaktadır (7).

Bu bölümde, NKKM'nin tanımı, etiyojisi, patofizyolojisi, tanısı ve yönetimi hakkında genel bir bakış sunacağız.

TARİHÇE

NKKM, ilk olarak 1984 yılında Jenni ve arkadaşları tarafından ayrı bir kardiyomiyopati formu olarak tanımlandı. Bu çalışmada, yazarlar yoğun trabekülasyon

¹ Uzm. Dr., Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Kardiyoloji Kliniği, dr.ozbek@gmail.com, ORCID iD: 0000-0002-4556-9693



SONUÇ

NKKM, kalbin belirgin trabekülasyonu ve non-kompakte endokardiyal alanların oluşumu ile karakterize nadir bir kalp hastalığıdır. Bu durum, kalbin kontraktıl fonksiyonunun bozulmasına, tromboembolik olaylara ve aritmilere yol açabilir. Bu da ciddi kardiyovasküler komplikasyonlara ve kötü prognozuna yol açar (20).

NKKM 'nin tanısı genellikle kardiyak görüntüleme ve genetik testlerin bir kombinasyonu ile konulur. Tedavi genellikle kalp yetmezliği, aritmi ve tromboembolik olayları yönetmeye yönelik farmakolojik ajanları içerir. Ayrıca, hastaların düzenli olarak izlenmesi ve erken müdahale edilmesi, yaşam süresini ve yaşam kalitesini iyileştirebilir (3).

Günümüzde, NKKM 'nin genetik ve moleküler mekanizmalarının anlaşılması, hastalığın erken tanısı ve yönetimi için yeni araçların ve tekniklerin geliştirilmesi ve daha etkili ve kişiselleştirilmiş tedavi stratejilerinin keşfedilmesi gibi alanlarda yoğun araştırmalar devam etmektedir. Bu çalışmalar, NKKM'nin tanı ve tedavisinde önemli gelişmeler sağlama potansiyeline sahiptir ve hastaların yaşam kalitesini ve sonuçlarını iyileştirebilir (30).

KAYNAKLAR

1. Finsterer, J., Stöllberger, C., & Towbin, J.A. (2017). Left ventricular noncompaction cardiomyopathy: cardiac, neuromuscular, and genetic factors. **Nat Rev Cardiol*, 14*(4), 224-237.
2. Jenni, R., Oechslin, E., Schneider, J., Attenhofer Jost, C., & Kaufmann, P.A. (2001). Echocardiographic and pathoanatomical characteristics of isolated left ventricular non-compaction: a step towards classification as a distinct cardiomyopathy. **Heart*, 86*(6), 666-671.
3. Oechslin, E.N., Attenhofer Jost, C.H., Rojas, J.R., Kaufmann, P.A., & Jenni, R. (2000). Long-term follow-up of 34 adults with isolated left ventricular noncompaction: a distinct cardiomyopathy with poor prognosis. **J Am Coll Cardiol*, 36*(2), 493-500.
4. Stöllberger, C., & Finsterer, J. (2004). Left ventricular hypertrabeculation/noncompaction. **J Am Soc Echocardiogr*, 17*(1), 91-100.
5. Petersen, S.E., Selvanayagam, J.B., Wiesmann, F., et al. (2005). Left ventricular non-compaction: insights from cardiovascular magnetic resonance imaging. **J Am Coll Cardiol*, 46*(1), 101-105.
6. van Waning, J.I., Caliskan, K., Hoedemaekers, Y.M., et al. (2018). Genetics, Clinical Features, and Long-Term Outcome of Noncompaction Cardiomyopathy. **J Am Coll Cardiol*, 71*(7), 711-722.
7. Paterick, T.E., Umland, M.M., Jan, M.F., Ammar, K.A., Kramer, C., Khandheria, B.K., Seward, J.B., & Tajik, A.J. (2012). Left ventricular noncompaction: a 25-year odyssey. **J Am Soc Echocardiogr*, 25*(3), 363-375.
8. Engberding, R., & Bender, F. (1984). Identification of a rare congenital anomaly of the myocardium by two-dimensional echocardiography: persistence of isolated myocardial sinusoids. **Am J Cardiol*, 53*(11), 1733-1734.
9. Zemrak, F., & Petersen, S.E. (2011). The natural history and prognosis of noncompaction cardiomyopathy. **Journal of the American College of Cardiology*, 58*(3), 403-412.
10. Towbin, J.A., & Jefferies, J.L. (2017). Cardiomyopathies due to left ventricular noncompaction, mitochondrial and storage diseases, and inborn errors of metabolism. **Circulation Research*, 121*(7), 838-854.



11. Klaassen, S., Probst, S., Oechslin, E., et al. (2008). Mutations in sarcomere protein genes in left ventricular noncompaction. **Circulation*, 117*(22), 2893-2901.
12. Pignatelli, R.H., McMahon, C.J., Dreyer, W.J., et al. (2003). Clinical characterization of left ventricular noncompaction in children: a relatively common form of cardiomyopathy. **Circulation*, 108*(21), 2672-2678.
13. Gebhard, C., Stähli, B.E., Greutmann, M., Biaggi, P., Jenni, R., & Tanner, F.C. (2012). Reduced left ventricular compacta thickness: a novel echocardiographic criterion for non-compaction cardiomyopathy. **Journal of the American Society of Echocardiography*, 25*(10), 1050-1057.
14. Haberlandt, E., Zotter-Tufaro, C., Lang, I., et al. (2022). Genetic determinants in left ventricular non-compaction: a systematic review and meta-analysis. **J Card Fail*, 28*(1), 44-55.
15. Towbin, J.A., McKenna, W.J., Abrams, D.J., et al. (2019). 2019 HRS expert consensus statement on evaluation, risk stratification, and management of arrhythmogenic cardiomyopathy. **Heart Rhythm*, 16*(11), e301-e372.
16. Ikeda, U., Minamisawa, M., & Koyama, J. (2021). Environmental factors and pathogenesis of cardiomyopathy. **J Cardiol*, 77*(2), 121-129.
17. Captur, G., & Nihoyannopoulos, P. (2010). Left ventricular non-compaction: genetic heterogeneity, diagnosis and clinical course. **Int J Cardiol*, 140*(2), 145-53.
18. Oechslin, E., & Jenni, R. (2011). Left ventricular non-compaction revisited: a distinct phenotype with genetic heterogeneity? **Eur Heart J*, 32*(12), 1446-56.
19. Brescia, S.T., Rossano, J.W., Pignatelli, R., et al. (2013). Mortality and sudden death in pediatric left ventricular noncompaction in a tertiary referral center. **Circulation*, 127*(22), 2202-8.
20. Towbin, J.A., Lorts, A., & Jefferies, J.L. (2015). Left ventricular non-compaction cardiomyopathy. **Lancet*, 386*(9995), 813-25.
21. Bennett, C.E., & Freudenberger, R. (2016). The Current Approach to Diagnosis and Management of Left Ventricular Noncompaction Cardiomyopathy: Review of the Literature. **Cardiol Res Pract*, 2016*, 5172308.
22. Bhatia, N.L., Tajik, A.J., Wilansky, S., Steidley, D.E., & Mookadam, F. (2011). Isolated non-compaction of the left ventricular myocardium in adults: a systematic overview. **J Card Fail*, 17*(9), 771-8.
23. Arbustini, E., Weidemann, F., & Hall, J.L. (2014). Left ventricular noncompaction: a distinct cardiomyopathy or a trait shared by different cardiac diseases? **J Am Coll Cardiol*, 64*(17), 1840-50.
24. Ichida, F. (2009). Left ventricular noncompaction. **Circ J*, 73*(1), 19-26.
25. Ritter, M., Oechslin, E., Sütsch, G., Attenhofer, C., Schneider, J., & Jenni, R. (1997). Isolated noncompaction of the myocardium in adults. **Mayo Clin Proc*, 72*(1), 26-31.
26. Hoedemaekers, Y.M., Caliskan, K., Michels, M., et al. (2010). The importance of genetic counseling, DNA diagnostics, and cardiologic family screening in left ventricular noncompaction cardiomyopathy. **Circ Cardiovasc Genet*, 3*(3), 232-9.
27. Jefferies, J.L., & Towbin, J.A. (2010). Left ventricular non-compaction cardiomyopathy. **Lancet*, 376*(9757), 2036-46.
28. Zambrano, E., Marshalko, S.J., Jaffe, A.S., & Hartzell, V. (2002). Isolated noncompaction of the ventricular myocardium: clinical and molecular aspects of a rare cardiomyopathy. **Lab Invest*, 82*(2), 117-122.
29. Thuny, F., Jacquier, A., Jop, B., et al. (2010). Assessment of left ventricular non-compaction in adults: side-by-side comparison of cardiac magnetic resonance imaging with echocardiography. **Arch Cardiovasc Dis*, 103*(3), 150-9.
30. Maron, B.J., Towbin, J.A., Thiene, G., et al. (2006). 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*, 113*(14), 1807-16.