

Un caso di non compattazione isolata del ventricolo sinistro

E. Vizzardi, S. Nodari, S. Frattini, A. Madureri, M. Metra, R. Raddino, L. Dei Cas

*Dipartimento di Medicina Sperimentale e Applicata, Sezione di Malattie Cardiovascolari, Università di Brescia
U.O. Complessa di Cardiologia, Spedali Civili di Brescia*

INTRODUZIONE

La forma isolata della non compattazione del miocardio ventricolare (*isolated ventricular noncompaction*, IVNC) è una rara cardiomiopatia congenita caratterizzata da un'alterata struttura della parete miocardica secondaria all'arresto intrauterino della normale embriogenesi endomiocardica e della compattazione delle fibre miocardiche, in assenza di una coesistente cardiopatia congenita.^{1,2} All'esame anatomo-patologico è di comune riscontro un miocardio ventricolare sinistro con profondi recessi e trabecolature a prevalente localizzazione apicale, a livello dei segmenti medi delle pareti laterale e inferiore.²⁻⁴

CASO CLINICO

Un uomo di 65 anni giunge nel nostro centro per lo scompenso cardiaco per una valutazione clinico-strumentale, per comparsa di astenia e dispnea per sforzi di moderata entità da circa 15 giorni. Da 10 anni è stata posta diagnosi di cardiomiopatia dilatativa idiopatica e dall'indagine anamnestica il paziente risulta iperteso da circa 25 anni, affetto da fibrillazione atriale parossistica, dislipidemia e ipotiroidismo in terapia farmacologica sostitutiva.

Al momento del ricovero il paziente era asintomatico, eupnoico, in discrete condizioni generali. La pressione arteriosa era 130/85 mmHg, con frequenza car-

diaca di 56 battiti/minuto. L'obiettività cardiopolmonare risultava negativa, come del resto l'esame obiettivo generale: in particolare la facies era composita, i bulbi oculari in asse e non vi erano segni di dismorfie facciali. Gli esami ematochimici risultavano nei limiti di norma, a eccezione degli indici di funzionalità renale (creatinina 1,32 mg/dl) e della colesterolemia totale (225 mg/dl), peraltro già presenti nei precedenti controlli.

All'ECG: ritmo sinusale, conduzione AV nella norma, blocco di branca sinistro completo. Al test cardiopolmonare: riscontro di una lieve riduzione della tolleranza all'esercizio rispetto alle precedenti prove e di una severa compromissione della capacità funzionale (VO_2 di picco: 6,8 ml/kg/min, pari al 38% del massimo predetto, 18,0 ml/kg/min). L'ecocardiogramma transtoracico evidenziava dilatazione atriale sinistra e del ventricolo sinistro (DTD 65 mm, DTS 47 mm), conservati spessori parietali, ipocinesia diffusa e severa riduzione della funzione sistolica globale (FE 25%) (Figura). A livello della porzione medio-distale posterolaterale e dell'apice corrispondente presenza di multiple prominenti trabecolature, con profondi recessi intertrabecolari, comunicanti con le cavità, suggestiva per "non compattazione ventricolare". Insufficienza mitralica di grado medio-severo (da disfunzione di parete, fibrosi dei lembi, con ipomobilità del lembo posteriore). Riempimento di tipo restrittivo, indicativo dell'aumento della pressione media in atrio sinistro. Pressione arteriosa polmonare non quantizzabile per



Figura.
Ecocardiogramma
transtoracico: proiezione
apicale a 4 camere.

rigurgito tricuspidalico non campionabile. La diagnosi di non compattazione ventricolare veniva successivamente confermata dalla RMN.

DISCUSSIONE

I reperti ecocardiografici sopra descritti, unitamente alle altre indagini strumentali condotte (in particolare la risonanza magnetica) e alla storia clinica del paziente, sembrano configurare un quadro tipico di non compattazione isolata del miocardio ventricolare, una cardiomiopatia congenita rara, non ancora classificata dall'OMS come entità nosologica a sé stante, caratterizzata da un'alterata struttura della parete miocardica secondaria a un arresto intrauterino dell'embriogenesi endomiocardica. Il carattere anatomico-patologico tipico di tale patologia è infatti un miocardio ventricolare sinistro con profondi recessi e trabecolature a prevalente localizzazione apicale o nei segmenti medi delle pareti laterale e inferiore, visualizzabili anche con l'ecocardiografia transtoracica.^{1,5}

La presentazione clinica di tale cardiomiopatia è estremamente eterogenea, potendo variare dal reperto ecocardiografico occasionale in assenza di sintomi allo scompenso cardiaco severo. Tuttavia le maggiori manifestazioni cliniche sono scompenso cardiaco, aritmie ed eventi embolici.^{1,3,5}

Lo scompenso cardiaco è dovuto alla disfunzione sia sistolica sia diastolica del ventricolo sinistro. La genesi della disfunzione sistolica sembra verosimilmente riconducibile all'ipoperfusione subendocardica e alla disfunzione microcircolatoria. La disfunzione diastolica potrebbe essere correlata sia all'alterato rilascio ventricolare sia alle alterazioni del riempimento, determinate dalla presenza delle numerose trabecole prominenti.^{1,3}

Le aritmie e i difetti di conduzione (per lo più BBsx) sono frequenti nei pazienti affetti da IVNC. La fibrillazione atriale è stata riportata in oltre il 25% degli adulti con IVNC, le tachicardie ventricolari sono state riscontrate in media nel 47% dei pazienti, la morte improvvisa è invece la causa del 50% delle morti in questa tipologia di pazienti.^{1,3}

L'incidenza di eventi tromboembolici nella forma adulta della IVNC oscilla tra il 21 e il 38%, comprendendo accidenti cerebrovascolari (ictus), attacchi ischemici transitori, embolia polmonare. Le complicanze emboliche possono essere causate dallo sviluppo di trombi all'interno delle trabecolature del ventricolo sinistro; la probabilità di formazione di trombi è più elevata in presenza di ridotta funzione ventricolare sinistra e concomitanza di fibrillazione atriale.^{1,3}

Analogamente ad altre patologie che non hanno un quadro clinico ben definito e specifico, la diagnosi di IVNC può non essere agevole; probabilmente, dato che questa cardiomiopatia è ancora poco conosciuta anche in ambiente specialistico cardiologico, le casistiche di pazienti attualmente in nostro possesso sono limitate.^{4,5} L'ecocardiografia è la metodica diagnostica di prima scelta e in molti casi consente di formulare una diagnosi certa di IVNC.^{6,7} La diagnosi differenziale deve per lo più essere fatta con la cardiomiopatia dilatativa, la cardiomiopatia ipertrofica (specie nella sua forma apicale), la cardiomiopatia restrittiva. La diagnosi di IVNC viene posta quando sono presenti almeno tre dei quattro criteri messi a punto da Jenni:⁶

- assenza di altre cardiopatie congenite o acquisite
- presenza della tipica immagine ecocardiografica del miocardio non compattato caratterizzata da un'alterazione della parete miocardica con segmenti molto ispessiti, ipocinetici, costituiti da due strati: uno strato sottile e compatto situato sul lato epicardico, un altro strato più spesso e non compattato situato sul lato endocardico (il rapporto in tele-sistole tra i due strati deve essere ≥ 2)
- continuità tra il sangue che riempie le trabecolature e i profondi recessi dello strato non compattato e quello della cavità ventricolare sinistra, documentato all'eco-color Doppler o all'ecocontrastografia
- localizzazione preferenziale delle anomalie di parete miocardica a livello apicale, a livello dei segmenti medi delle pareti laterale e inferiore del ventricolo sinistro

Nei casi ambigui possono essere d'ausilio l'eco-contrastografia e/o l'ecocardiogramma transesofageo;^{8,9} qualora dovessero persistere dubbi diagnostici, nonostante le varie metodiche ecocardiografiche, la

metodica alternativa di riferimento è la risonanza magnetica che può risultare più accurata nella definizione dei dettagli anatomici della porzione non compattata.^{10,11}

La terapia è principalmente farmacologica e viene scelta a seconda della manifestazione clinica della IVNC. Nei pazienti con funzione ventricolare sistolica ridotta, segni di scompenso cardiaco e blocco di branca sinistro completo può trovare indicazione il pacemaker biventricolare e il defibrillatore impiantabile.^{1,12} Nei pazienti più gravi il trapianto cardiaco rimane un'opzione terapeutica estrema, ma valida. La profilassi degli eventi tromboembolici costituisce un principio fondamentale nel trattamento dei pazienti con IVNC: attualmente il trattamento con anticoagulanti orali è indicato nei pazienti con funzione depressa o fibrillazione atriale, mentre in tutti gli altri casi è opportuno prescrivere terapia con antiaggreganti piastrinici. È raccomandato inoltre in tutti i casi di IVNC uno screening ecocardiografico sui familiari di primo grado.

La prognosi della forma adulta di IVNC è severa: circa il 50% dei pazienti va incontro a morte o a trapianto cardiaco entro un tempo medio di 5 anni.¹²

Allo stato attuale persistono ancora delle difficoltà nell'inquadramento nosografico di questa cardiomiopatia; tuttavia, nei casi in cui le manifestazioni cliniche ed elettrocardiografiche indirizzino verso una cardiomiopatia, è importante pensare nell'ambito delle varie diagnosi differenziali che si possa trattare di un miocardio non compattato. Significativo è il fatto che numerose diagnosi di non compattazione isolata sono state riformulate su pazienti seguiti da anni perché affetti da cardiomiopatia dilatativa idiopatica. È molto importante differenziare i due quadri (CMD idiopatica e IVNC), perché il miocardio non compattato ha un maggiore profilo di rischio aritmico e tromboembolico e pertanto richiede un management e un follow-up più aggressivi.^{1,13,14}

INDIRIZZO PER LA CORRISPONDENZA

Enrico Vizzardi
 U.O. Complessa di Cardiologia
 Spedali Civili
 P.le Spedali Civili, 1
 25100 Brescia
 E-mail: vizzardi@med.unibs.it

Bibliografia

1. Aragona P, Badano LP, Pacileo G, et al. La forma isolata della non compattazione del miocardio ventricolare sinistro. *Italian Heart J Suppl* 2005;6(10):649-659
2. Oechslin EN, Attenhofer Jost 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
3. Ichida F, Hamamichi Y, Miyawaki T, et al. Clinical features of isolated non-compaction of the ventricular myocardium: long-term clinical course, hemodynamic properties and genetic background. *J Am Coll Cardiol* 1999;34:233-240
4. Murphy RT, Thaman R, Blanes JG, et al. Natural history and familial characteristics of isolated left ventricular noncompaction. *Eur Heart J* 2005;26:187-192
5. Weiford BC, Subbarao VD, Mulhern KM. Noncompaction of the ventricular myocardium. *Circulation* 2004;109:2965-2971
6. Jenni R, Oechslin E, Schneider J, Attenhofer Jost C, Kaufmann PA. Echocardiographic and pathoanatomical characteristics of isolated left ventricular non-compaction: a step toward classification as a distinct cardiomyopathy. *Heart* 2001;86:666-671
7. de Groot E, de Laat L, Krenning BJ, et al. Usefulness of contrast echocardiography for diagnosis of left ventricular noncompaction. *Am J Cardiol* 2005;95:1131-1134
8. Gianfagna P, Badano LP, Faganello G, Tosoratti E, Fioretti PM. Additive value of contrast echocardiography for the diagnosis of noncompaction of the left ventricular myocardium. *Eur J Echocardiogr* 2006;7(1):67-70
9. Lowery MH, Martel JA, Zambrano JP, Ferreira A, Eco L, Gallagher A. Noncompaction of the ventricular myocardium: the use of contrast-enhanced echocardiography in diagnosis. *J Am Soc Echocardiogr* 2003;16:94-96
10. Daimon Y, Watanabe S, Takeda S, Hijikata Y, Komuro I. Two-layered appearance of noncompaction of the ventricular myocardium on magnetic resonance imaging. *Circ J* 2002;66:619-621
11. Borreguero LJ, Corti R, de Soria RF, Osende JJ, Fuster V, Badimon JJ. Diagnosis of isolated noncompaction of the myocardium by magnetic resonance imaging. *Circulation* 2002;105:E177-E178
12. Rigopoulos A, Rizos JK, Aggeli C, et al. Isolated left ventricular non-compaction: an unclassified cardiomyopathy with severe prognosis in adults. *Cardiology* 2002;98:25-32
13. Hermida-Prieto M, Monserrat L, Castro-Beiras A, et al. Familial dilated cardiomyopathy and isolated left ventricular noncompaction associated with lamin A/C gene mutations. *Am J Cardiol* 2004;94:50-54
14. Sengupta PP, Mohan JC, Mehta V, et al. Comparison of echocardiographic features of noncompaction of the left ventricle in adults versus idiopathic dilated cardiomyopathy in adults. *Am J Cardiol* 2004;94:389-391