Přehledový článek | Review article

Izolovaná non-kompaktní kardiomyopatie: přehled problematiky

(Isolated non-compaction cardiomyopathy: A review)

Renata Virtová^a, Miloš Kubánek^a, Marek Šramko^a, Luděk Voska^{a,b},
Dana Kautznerová^{a,c}, Josef Kautzner^a

^a *Klinika kardiologie, Institut klinické a experimentální medicíny, Praha, Česká republika*^b *Oddělení klinické a transplantační patologie, Institut klinické a experimentální medicíny, Praha, Česká republika*^c *Základna radiodiagnostiky, Institut klinické a experimentální medicíny, Praha, Česká republika*

INFORMACE O ČLÁNKU

Historie článku:

Došel do redakce: 16. 10. 2012

Přijat: 1. 11. 2012

Dostupný online: 10. 11. 2012.

Klíčová slova:

Echokardiografie

Genetika

Magnetická rezonance

Non-kompaktní kardiomyopatie

Výpočetní tomografie

SOUHRN

Non-kompaktní kardiomyopatie (LVNC) je vzácně se vyskytující onemocnění, které patří podle klasifikace Evropské kardiologické společnosti do kategorie neklasifikovaných kongenitálních kardiomyopatií. Pro LVNC je typické ztlustění stěny apikální části levé komory, podmíněné zvýšenou trabekularizací a hlubokými intertrabekulárními recesy komunikujícími s dutinou levé komory. Za příčinu tohoto stavu se považuje chybná embryogeneze endokardu a myokardu. Mezi klinické projevy LVNC patří srdeční selhání, tromboembolické příhody, arytmie a náhlá srdeční smrt. Průběh onemocnění je velmi variabilní, s obtížně predikovatelným vývojem. Cílem této práce bylo poskytnout aktuální přehled informací o izolované LVNC.

© 2012, ČKS. Published by Elsevier Urban and Partner Sp. z o.o. All rights reserved.

Úvod

Non-kompaktní kardiomyopatie (LVNC) je vzácně se vyskytující onemocnění, které patří podle klasifikace Evropské kardiologické společnosti mezi neklasifikované, geneticky podmíněné kardiomyopatie [1]. Pro LVNC je typické lokalizované ztlustění stěny levé komory srdeční s tenkou kompaktní vrstvou epikardiálně a tlustou vrstvou spongiózního myokardu na endokardiální straně. Spongiózní vrstva je tvořena zvýšenou trabekularizací myokardu s typickými hlubokými intertrabekulárními recesy komunikujícími s dutinou levé komory [2,3]. Onemocnění se může vyskytovat jako izolované postižení myokardu (izolovaná

LVNC) nebo bývá sdruženo s vrozenými srdečními vadami, jako jsou atrezie plicnice, obstrukce výtokového traktu levé nebo pravé komory, defekty síňového a komorového septa nebo Ebsteinova anomálie [2–4]. Cílem tohoto přehledového článku je poskytnout přehled aktuálního stavu znalostí o izolované formě LVNC.

Historie

První patologickoanatomický popis non-kompaktního myokardu pochází z roku 1932, kdy Bellet a spol. pozorovali tuto abnormalitu u novorozence s aortální atrezií a pístlí mezi koronárním řečištěm a levou komorou [1].

Adresa: MUDr. Renata Virtová, Klinika kardiologie, Institut klinické a experimentální medicíny, Vídeňská 1959/8, 140 21 Praha 4, e-mail: wirtx@seznam.cz

DOI: 10.1016/j.crvasa.2012.11.001

V roce 1975 popsali čeští autoři Dušek a spol. první sérii pacientů s non-kompaktním myokardem, z nichž někteří by dnes byli označeni diagnózou LVNC [5]. První klinický popis LVNC diagnostikované pomocí echokardiografie byl publikován Engberdingem v roce 1984 [6]. Termín izolovaná LVNC byl navržen v roce 1990 Chinem a spol., kteří popsali první sérii klinicky diagnostikovaných případů [7]. Do té doby bylo onemocnění označováno jako spongiózní myokard, myokardiální dysplazie, myokardiální dysgeneze nebo perzistence myokardiálních sinusoid [4]. V roce 1996 byla LVNC zařazena mezi neklasifikované kardiomyopatie podle klasifikace kardiomyopatií WHO [8].

Embryologie

Většina autorů se domnívá, že na vzniku LVNC se podílí porucha embryogeneze [4] a její morfologické projevy jsou způsobeny nadměrnou tvorbou trabekularizace, případně poruchou kompakce myokardu. Během embryonálního období dochází u člověka ve 4. týdnu intrauterinního vývoje ke klonální proliferaci trabekul a tvorbě spongiózního myokardu [9]. V tomto období je myokard tvořen volnou sítí propletených trabekul a kardiomyocyty jsou živeny difuzí z protékající krve. Během 5. až 8. týdne se vyvíjí koronární řečiště a při tomto procesu se transformují intertrabekulární prostory na kapiláry. Následně dochází k postupnému spojování trabekul myokardu a vrstva kompaktního myokardu začne převažovat nad spongiózní vrstvou. Formování kompaktní vrstvy myokardu probíhá poměrně rychle během 10. až 12. týdne a postupuje od baze levé komory směrem k apexu a od epikardu k endokardu [9]. V souladu s průběhem embryogeneze je nadměrná trabekularizace u LVNC lokalizována většinou v oblasti hrotu a přiléhajících segmentech laterální a spodní stěny. Mutace proteinů sarkomery, které jsou nejčastější příčinou LVNC, mohou způsobit nadměrnou trabekularizaci nebo nedostatečnou kompakci myokardu a nerovnováha mezi těmito procesy vede k vzniku LVNC [10]. Mutace proteinů sarkomery způsobují také hypertrofickou a dilatační kardiomyopatii, a proto není překvapením, že lze tato onemocnění diagnostikovat při screeningu v rodinách s LVNC. Byla nalezena asociace mezi mutacemi těžkého řetězce srdečního myosinu (MYH7) a srdečního aktinu (ACTC1) s non-kompaktním myokardem a výskytem defektů síňového a komorového septa. Zdá se, že správná funkce sarkomery je důležitá také pro správnou septaci srdce. Nabízí se tak vysvětlení, proč je LVNC v některých případech doprovázena vrozenými srdečními vadami [10].

Patologická anatomie, histologie

Anatomická kritéria pro diagnózu LVNC stanovili Burke a spol. [11]. Pro patologickoanatomickou diagnózu se vyžaduje přítomnost dvou kritérií: (a) absence normálně formovaných papilárních svalů v levé komoře, (b) poměr mezi celkovou tloušťkou stěny levé komory a vrstvou kompaktního myokardu je větší než 2. V případě pravé komory srdeční musí být tvořeno zvýšenou trabekularizací alespoň 75 % tloušťky volné stěny. Obr. 1C ukazuje

Obr. 1 – Ukázky charakteristických nálezů u pacientky s LVNC. (A) Echokardiografický obraz non-kompaktního myokardu v apikální a laterální části levé komory srdeční. Barevné dopplerovské mapování dokumentuje krevní průtok ve spongiózním myokardu. (B) Magnetická rezonance (T1 vážený obraz sekvencí TrueFISP) dokumentující non-kompaktní myokard ve čtyřdutinové projekci. (C) Makroskopický nález na srdci explantovaném při transplantaci (Šiklův řez v apikální třetině srdečních komor). (D) Magnetická rezonance (T1 vážený obraz sekvencí TrueFISP) dokumentující non-kompaktní myokard v projekci na krátkou osu v apikální třetině levé komory.

makroskopický nález na srdci s LVNC, které bylo explantováno při transplantaci. Mikroskopicky nacházíme u LVNC často ztlustění endokardu, endokardiální fibrózu až fibroelastózu, mikroinfarkty a ložiska intersticiální fibrózy [12]. Subendokardiálně lokalizované myocyty v některých případech vykazují perinukleární nebo extenzivní centrální vakuolizaci, která svědčí pro subletální ischemické poškození myocytů při mikrovaskulární dysfunkci ve spongiózní vrstvě myokardu [13].

Genetika

Non-kompaktní kardiomyopatie je onemocnění s převažujícím familiárním výskytem, méně často se vyskytuje sporadicky. Při pečlivém kardiologickém screeningu byl zjištěn familiární výskyt onemocnění až v 63 % případů [14]. Genetické analýzy ukázaly, že mezi nejčastější příčiny LVNC patří mutace proteinů sarkomery, podle některých studií jsou detekovány až v 29 % případů [15]. Vůbec nejčastěji byly zjištěny mutace MYH7, myosin vázajícího proteinu C (MYBPC3), α -tropomyosinu (TMP1), srdečního aktinu (ACTC1), srdečního troponinu T (TNNT2) a srdečního troponinu I (TNNI3) [14–18]. Pro mutace MYH7 je typické, že LVNC v rodinách doprovází také výskyt hypertrofické, dilatační a vzácně restriktivní kardiomyopatie [17]. U mutací ACTC1 byly v rodinách nemocných zjištěny kromě LVNC také apikální formy hypertrofické kardiomyopatie

[18]. Mezi méně časté genetické defekty u nemocných s LVNC patří mutace proteinů Z-disku, jako je např. protein cypher/ZASP [19], mutace proteinů cytoskeletu, např. α -dystrobrevinu (DTNA) [20], nebo proteinů zapojených do transportu kalcia, např. calsequestrinu (CASQ2) a fosfolambanu (PLN) [4], proteinů jaderné membrány (lamin A/C) [21] nebo mitochondriálních enzymů, jako je protein G4.5 patřící mezi tafaziny [22], a některé další mutace [23]. Dědičnost onemocnění je většinou autosomálně dominantní s neúplnou penetrancí. Výjimkou je LVNC při defektu genu pro G4.5, který u dětí způsobuje Barthův syndrom, dědičný gonosomálně. Pro toto onemocnění je typický výskyt dilatační kardiomyopatie nebo LVNC u mužů již od dětského věku, srdeční onemocnění je u nich provázeno neutropenií, laktátovou acidózou a abnormalitami v metabolismu tuků [22]. Vzhledem k možnému zachytu neléčené kardiomyopatie v rodinách nemocných s LVNC je v současnosti jednoznačně doporučeno podrobné zjištění rodinné anamnézy nejméně ve třech generacích a kardiologické vyšetření u přímých příbuzných [24].

Diagnostika

Základním diagnostickým prostředkem u LVNC je echokardiografie. Typickým obrazem je ztlustění stěny levé komory v apikální části pod úrovní papilárních svalů s tlustou spongiózní vrstvou endokardiálně a tenkou kompaktní vrstvou epikardiálně. Spongiózní vrstva je protkána hlubokými výběžky (recesy), které komunikují s dutinou levé komory, což je možno ověřit pomocí barevného dopplerovského mapování (obr. 1A). Tyto nálezy jsou u symptomatických jedinců doprovázeny systolickou nebo diastolickou dysfunkcí levé komory nebo sekundárními atrioventrikulárními regurgitacemi. Historicky se pro stanovení diagnózy LVNC používala kritéria Chinova [7], Stollbergerova [25] a Jenniho [26]. Pro LVNC svědčí podle China podíl kompaktní vrstvy myokardu k celkové tloušťce stěny $< 0,5$. Nálezy se hodnotí z parasternální a apikální čtyřdutinové projekce na konci diastoly [7]. Stollbergerova kritéria [25] mají spíše charakter kvalitativního hodnocení. Spočívají v přítomnosti tří a více trabekularizací vystupujících do dutiny LK, jež jsou zachyceny v jedné rovině zobrazení. Dalším kritériem je přítomnost hlubokých intertrabekulárních recesů, které podle barevného dopplerovského mapování komunikují s dutinou levé komory. Nejvíce se používají Jenniho kritéria. Měření poměru spongiózní a kompaktní vrstvy se provádí na konci systoly z parasternální projekce na krátkou osu. Za diagnostický se považuje poměr nekompaktní vrstvy ke kompaktní vrstvě $> 2,0$ u dospělých a $> 1,4$ u dětí. Pro diagnózu izolované LVNC se dále vyžaduje přítomnost mnohonásobných trabekularizací v hrotu a přilehlých segmentech boční a spodní stěny levé komory, dále proudění krve mezi intertrabekulárními recesy a dutinou levé komory znázorněné barevným dopplerovským vyšetřením a nepřítomnost jiných abnormalit [26]. Při špatné vyšetřitelnosti může pomoci kontrastní echokardiografie [27,28].

V současnosti panují ohledně spolehlivosti uvedených diagnostických kritérií kontroverze. Kohli a spol. aplikovali

výše uvedená diagnostická kritéria u 199 nemocných vyšetřovaných pro srdeční selhání. Chinova kritéria byla splněna v 79 %, Jenniho kritéria v 64 % a Stollbergerova kritéria v 53 % případů. Všechna tři kritéria byla splněna pouze v 30 % případů. Ve skupině dobrovolníků bylo splněno alespoň jedno kritérium pro LVNC u 14 % černochů a 3 % jedinců jiné rasy [29]. Ukazuje se tedy, že současná diagnostická kritéria jsou příliš citlivá a mohou vést k nadhodnocení prevalence LVNC. Řešení se hledá v kvantifikaci vrstvy non-kompaktního myokardu pomocí 3D echokardiografie [30] nebo magnetické rezonance srdce (CMR) (obr. 1B, 1D). Do příštích studií bude třeba zařadit takové nemocné, u kterých se bude diagnóza LVNC opírat také o pozitivní rodinnou anamnézu onemocnění a eventuální pozitivitu genetického vyšetření. Jak již bylo zmíněno výše, diagnosticky velmi přínosná může být díky lepšímu prostorovému rozlišení a 3D povaze zobrazení CMR. V práci Petersena a spol. byla porovnána skupina sedmi nemocných s LVNC s kontrolními skupinami zdravých jedinců, atletů, hypertoniků a nemocných s hypertrofickou kardiomyopatií a aortální stenózou. Magnetická rezonance srdce odlišila nemocné s LVNC s vysokou senzitivitou a specifitou (86 % a 99 %) [31]. Kritériem pro diagnózu LVNC byl poměr mezi tloušťkou non-kompaktního a kompaktního myokardu $> 2,3$ při hodnocení v diastole. Jacquier a spol. použili CMR ke kvantitativnímu hodnocení objemu spongiózního myokardu u LVNC. Objem trabekularizované hmoty > 20 % celkové hmoty levé komory odlišil nemocné s LVNC se senzitivitou a specifitou 94 % [32]. Tyto výsledky naznačují, že by se kvantitativní hodnocení rozsahu non-kompaktní vrstvy mohlo stát novým standardem pro diagnostiku LVNC. Tloušťka trabekularizované a kompaktní vrstvy stěny levé komory byly pomocí CMR vyšetřeny u velké skupiny zdravých dobrovolníků, a byly tak stanoveny limity normy. Od 4. decennia byl pozorován pokles tloušťky trabekularizované vrstvy a nárůst tloušťky kompaktní vrstvy [33]. Další autoři pozorovali vztah mezi přítomností pozdní akumulace gadolinia a závažností srdečního selhání u LVNC [34–36]. Méně informací existuje o využití výpočetní tomografie (CT) při diagnostice LVNC. Přínosem CT je možnost zobrazení koronárních tepen a případných přidružených vrozených anomálií (např. stenózy plicnice, otevřené Botallovy dučeje) při CT angiografii.

Epidemiologie a přirozený průběh onemocnění

Prevalence LVNC se pohybovala v retrospektivních studiích v rozmezí 4,5 až 26 nemocných na 10 000 nemocných odeslaných k provedení echokardiografie [37–39]. U skupiny nemocných s ejekční frakcí levé komory ≤ 45 % byla LVNC diagnostikována u 3,7 % nemocných [39]. U dětí je LVNC třetí nejčastější kardiomyopatií, která tvoří cca 9 % všech kardiomyopatií [40]. Důležitým faktorem z hlediska analýzy výskytu a prognózy LVNC je klinická prezentace. Mezi hlavní klinické projevy LVNC patří projevy srdečního selhání, arytmie, bolesti na hrudi a systémové embolizace [2,3]. První soubory nemocných s LVNC popisovaly pouze výrazně symptomatické jedince v pokročilých fázích onemocnění s pětiletým přežíváním 58 %. Časté byly náhlá

srdeční smrt, úmrtí na progresi srdečního selhání, systémové embolizace nebo nutnost srdeční transplantace [37–39,41]. Do pozdějších prací byli zařazeni také asymptomatictí nemocní s LVNC v iniciálních fázích onemocnění, tomu odpovídala příznivější prognóza onemocnění s pětiletým přežíváním až 75 % [42–44]. V práci Lofiega a spol. byly nezávislémi prediktory nepříznivé prognózy pokročilejší srdeční selhání (třída NYHA III–IV), setrvalé komorové tachykardie a velikost levé síně [43]. Ve studii Habiba a spol. patřily mezi tyto prediktory třída NYHA III–IV, vysoké plnicí tlaky levé komory, její ejekční frakce a hospitalizace pro srdeční selhání [44]. V rizikové stratifikaci LVNC se prosazuje také stanovení B-natriuretického peptidu [45].

Klinické projevy a léčba onemocnění

Klinické projevy LVNC v současné éře ilustruje studie Habiba a spol. [44]. Ukazuje, že srdeční selhání je hlavním projevem onemocnění. Non-kompaktní kardiomyopatie se manifestovala srdečním selháním u 43 % nemocných a u 46 % nemocných byla ejekční frakce levé komory < 30 %. Mezi další klinické projevy LVNC patřily arytmie (22 %), screening v rodině (8 %) a embolizační příhoda (4 %). Během průměrné doby sledování 2,3 roku došlo k rozvoji pokročilého srdečního selhání v 31 % případů, v 8 % byla provedena srdeční transplantace, v 7 % byly dokumentovány závažné komorové arytmie a v 28 % byl implantován kardioverter-defibrilátor (ICD). V 7 % případů byla zachycena fibrilace síní a v 5 % došlo k ischemické mozkové příhodě.

Farmakoterapie srdečního selhání u LVNC se řídí obecnými pravidly pro léčbu chronického srdečního selhání [46]. U skupiny nemocných s LVNC byl popsán příznivý efekt srdeční resynchronizační léčby, navíc u nemocných s implantovaným ICD z primární prevence byla zaznamenána adekvátní terapie ICD ve 33 % během 40měsíčního sledování. Proto se doporučuje u nemocných s LVNC a těžkou systolickou dysfunkcí levé komory časná implantace ICD [47]. Testování defibrilačního prahu je třeba provádět při účinné antikoagulační léčbě nebo jej pro vysoké riziko tromboembolické příhody neprovádět vůbec. V případě pokročilého srdečního selhání je třeba zvážit implantaci mechanické srdeční podpory nebo zařazení do transplantačního programu. Léčba supraventrikulárních a komorových arytmii se řídí stejnými pravidly jako u ostatních strukturálních onemocnění srdce. Antikoagulační terapie je doporučována u nemocných s LVNC a anamnézou systémové embolizace, fibrilace síní nebo s ejekční frakcí levé komory < 40 %. U ostatních nemocných se k prevenci systémového tromboembolismu podává kyselina acetylsalicylová [3,42]. Velmi důležitý je pečlivý klinický screening u nejbližších příbuzných nemocných s LVNC, který může odhalit další nemocné se stejnou diagnózou nebo jinou kardiomyopatií.

Závěr

V příštích letech lze očekávat snahy o zdokonalení diagnostiky LVNC pomocí přesnější kvantifikace non-kompaktního myokardu. Pokroky v genetické analýze by mohly

příspět k lepší diagnostice onemocnění a možná i k prognostické stratifikaci a screeningu LVNC v rodinách. Důležité je zajistit v rodinách nemocných s LVNC systematický klinický screening, a umožnit tak časnou léčbu nově diagnostikovaných případů LVNC.

Literatura

- [1] P. Elliott, B. Andersson, E. Arbustini, et al., Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases, *European Heart Journal* 29 (2008) 270–276.
- [2] R.J. Sarma, A. Chana, U. Elkayam, Left ventricular noncompaction, *Progress in Cardiovascular Diseases* 52 (2010) 264–273.
- [3] A.A. Pantazis, P.M. Elliott, Left ventricular noncompaction, *Current Opinion in Cardiology* 24 (2009) 209–213.
- [4] J.F. Val-Bernal, M.F. Garijo, D. Rodriguez-Villar, D. Val, Non-compaction of the ventricular myocardium: a cardiomyopathy in search of a pathoanatomical definition, *Histology and Histopathology* 25 (4) (2010) 495–503.
- [5] J. Dusek, B. Ostadal, M. Duskova, Postnatal persistence of spongy myocardium with embryonic blood supply, *Archives of Pathology* 99 (6) (1975) 312–317.
- [6] R. Engberding, F. Bender, Echocardiographic detection of persistent myocardial sinusoids, *Zeitschrift für Kardiologie* 73 (1984) 786–788.
- [7] T.K. Chin, J.K. Perloff, R.G. Williams, et al., Isolated noncompaction of left ventricular myocardium. A study of eight cases, *Circulation* 82 (1990) 507–513.
- [8] P. Richardson, W. McKenna, M. Bristow, 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* 93 (1996) 841–842.
- [9] D. Sedmera, T. Pexieder, M. Vuillemin, et al., Developmental patterning of the myocardium, *The Anatomical Record* 258 (2000) 319–337.
- [10] E. McNally, L. Dellefave, Sarcomere mutations in cardiogenesis and ventricular noncompaction, *Trends in Cardiovascular Medicine* 1 (2009) 17–21.
- [11] A. Burke, E. Mont, R. Kutys, R. Virmani, Left ventricular noncompaction: a pathologic study of 14 cases, *Human Pathology* 36 (2005) 403–411.
- [12] J. Finsterer, C. Stoelberger, H. Feichtinger, Histological appearance of left ventricular hypertrabeculation/noncompaction, *Cardiology* 98 (2002) 162–164.
- [13] D. Ivan, S.D. Flamm, J. Abrams, et al., Isolated ventricular non-compaction in adults with idiopathic cardiomyopathy: cardiac magnetic resonance and pathologic characterization of the anomaly, *The Journal of Heart and Lung Transplantation* 24 (2005) 781–786.
- [14] Y.M. Hoedemaekers, C. Caliskan, M. Michels, et al., The importance of genetic counseling, DNA diagnostics and cardiologic family screening in left ventricular noncompaction cardiomyopathy, *Circulation: Cardiovascular Genetics* 3 (2010) 232–239.
- [15] S. Probst, E. Oechslin, P. Schuler, et al., Sarcomere gene mutations in isolated left ventricular noncompaction cardiomyopathy do not predict clinical phenotype, *Circulation: Cardiovascular Genetics* 4 (2011) 367–374.
- [16] S. Klaassen, S. Probst, E. Oechslin, et al., Mutations of sarcomere genes in left ventricular noncompaction, *Circulation* 117 (2008) 2893–2901.
- [17] Y.M. Hoedemaekers, K. Caliskan, D. Majoor-Kraaker, et al., Cardiac beta-myosin heavy chain defects in two families with non-compaction cardiomyopathy: linking non-compaction to hypertrophic, restrictive and dilated cardiomyopathies, *European Heart Journal* 28 (2007) 2732–2737.
- [18] L. Monserat, M. Hermida-Prieto, X. Fernandez, et al., Mutation in alfa-cardiac actin gene associated with apical hypertrophic

- cardiomyopathy, left ventricular non-compaction and septal defects, *European Heart Journal* 28 (2007) 1953–1961.
- [19] M. Vatta, B. Mohapatra, S. Jimenez, et al., Mutations in cypher/ZASP in patients with dilated cardiomyopathy and left ventricular noncompaction, *Journal of the American Society of Cardiology* 42 (2003) 2014–2027.
- [20] A.B. Kenton, X. Sanchez, K.J. Coveler, et al., Isolated left ventricular noncompaction is rarely caused by mutations in G4.5, α -dystrobrevin and FK binding protein-12, *Molecular Genetics and Metabolism* 82 (2004) 162–166.
- [21] M. Hermida-Prieto, L. Monserat, A. Castro-Beiras, et al., Familial dilated cardiomyopathy and isolated left ventricular noncompaction associated with lamin A/C gene mutations, *The American Journal of Cardiology* 94 (2004) 50–54.
- [22] F. Ichida, S. Tsubata, K.R. Bowles, et al., Novel gene mutations in patients with left ventricular noncompaction and Barth syndrome, *Circulation* 103 (2001) 1256–1263.
- [23] Y. Xing, F. Ichida, T. Matsuoka, et al., Genetic analysis in patients with left ventricular noncompaction and evidence for genetic heterogeneity, *Molecular Genetics and Metabolism* 88 (1) (2006) 71–77.
- [24] R.E. Hershberger, J. Lindenfeld, L. Mestroni, et al., Genetic evaluation of cardiomyopathy – a Heart Failure Society of America practice guideline, *Journal of Cardiac Failure* 15 (2009) 87–97.
- [25] C. Stollberger, J. Finsterer, G. Blazek, Isolated left ventricular abnormal trabeculation/noncompaction and association with additional cardiac abnormalities and neuromuscular disorders, *The American Journal of Cardiology* 90 (2002) 899–902.
- [26] R. Jenni, E. Oechslin, J. Schneider, et al., Echocardiographic and pathoanatomical characteristics of isolated left ventricular non-compaction: a step towards classification as a distinct cardiomyopathy, *Heart* 86 (6) (2001) 666–671.
- [27] L.E. de Groot-de Laat, B.J. Krenning, F.J. ten Cate, J.R. Roelandt, Usefulness of contrast echocardiography for diagnosis of left ventricular non-compaction, *The American Journal of Cardiology* 95 (2005) 1131–1134.
- [28] M. Lowery, J. Martel, J. Zambrano, et al., Noncompaction of the ventricular myocardium: the use of contrast-enhanced echocardiography in diagnosis, *Journal of the American Society of Echocardiography* 16 (2003) 94–96.
- [29] S.K. Kohli, A.A. Pantazis, J.S. Shah, et al., Diagnosis of left-ventricular non-compaction in patients with left-ventricular systolic dysfunction: time for a reappraisal of diagnostic criteria?, *European Heart Journal* 29 (1) (2008) 89–95.
- [30] S. Caselli, C. Autore, A. Serdoz, et al., Three-dimensional echocardiographic characterization of patients with left ventricular noncompaction, *Journal of the American Society of Echocardiography* 25 (2) (2012) 203–209.
- [31] S.E. Petersen, J.B. Selvanayagam, F. Wiesmann, et al., Left ventricular non-compaction: insights from cardiovascular magnetic resonance imaging, *Journal of the American College of Cardiology* 46 (2005) 101–105.
- [32] A. Jacquier, F. Thuny, B. Jop, et al., Measurement of trabeculated left ventricular mass using cardiac magnetic resonance imaging in the diagnosis of left ventricular non-compaction, *European Heart Journal* 31 (9) (2010) 1098–1104.
- [33] D.K. Dawson, A.M. Maceira, V.J. Raj, et al., Regional thicknesses and thickening of compacted and trabeculated myocardial layers of the normal left ventricle studied by cardiovascular magnetic resonance, *Circulation: Cardiovascular Imaging* 4 (2011) 139–146.
- [34] N. Matsumoto, Y. Sato, S. Kasama, et al., Myocardial necrosis in both left and right ventricles detected by delayed-enhanced magnetic resonance imaging in a patient with isolated noncompaction of the ventricular myocardium, *International Journal of Cardiology* 133 (3) (2009) e94–e96.
- [35] I. Eitel, G. Fuernau, C. Walther, et al., Delayed enhancement magnetic resonance imaging in isolated noncompaction of ventricular myocardium, *Clinical Research in Cardiology* 97 (4) (2008) 277–279.
- [36] G. Nucifora, G.D. Aquaro, A. Pingitore, et al., Myocardial fibrosis in isolated left ventricular non-compaction and its relation to disease severity, *European Journal of Heart Failure* 13 (2) (2011) 170–176.
- [37] M. Ritter, E. Oechslin, G. Stuesch, et al., Isolated noncompaction of the myocardium in adults, *Mayo Clinic Proceedings* 72 (1997) 26–31.
- [38] D. Aras, O. Tufekcioglu, K. Ergun, et al., Clinical features of isolated ventricular noncompaction in adults long-term clinical course, echocardiographic properties, and predictors of left ventricular failure, *Journal of Cardiac Failure* 12 (9) (2006) 726–733.
- [39] R. Sandhu, R.S. Finkelhor, D.R. Gunawardena, R.C. Bahler, Prevalence and characteristics of left ventricular noncompaction in a community hospital cohort of patients with systolic dysfunction, *Echocardiography* 25 (2008) 8–12.
- [40] A.W. Nugent, P.E. Daubeney, P. Chondros, et al., The epidemiology of childhood cardiomyopathy in Australia, *The New England Journal of Medicine* 348 (2003) 1639–1646.
- [41] E.N. Oechslin, J.C.H. Attenhofer, J.R. Rojas, et al., Long-term follow-up of 34 adults with isolated left ventricular noncompaction: a distinct cardiomyopathy with poor prognosis, *Journal of the American College of Cardiology* 36 (2000) 493–500.
- [42] R.T. Murphy, R. Thaman, B.J. Gimeno, et al., Natural history and clinical characteristics of isolated left ventricular non-compaction, *European Heart Journal* 26 (2005) 187–192.
- [43] C. Lofiego, E. Biagini, F. Pasquale, et al., Wide spectrum of presentation and variable outcomes of isolated left ventricular non-compaction, *Heart* 93 (1) (2007) 65–71.
- [44] G. Habib, P. Charron, J. Eicher, et al., Isolated left ventricular non-compaction in adults: clinical and echocardiographic features in 105 patients. Results from a French registry, *European Journal of Heart Failure* 13 (2011) 177–185.
- [45] I. Málek, M. Hegarová, P. Lupínek, J. Tintěra, Sledování dynamiky B-natriuretického peptidu může zásadně ovlivnit volbu léčebného postupu u pacienta se srdečním selháním, *Cor et Vasa* 51 (1) (2009) 45–48.
- [46] K. Dickstein, A. Cohen-Solal, G. Filippatos, et al., ESC Guidelines for the diagnosis and treatment of acute and chronic heart failure 2008, *European Heart Journal* 29 (2008) 2388–2442.
- [47] R. Kobza, J. Steffel, P. Erne, et al., Implantable cardioverter-defibrillator and cardiac resynchronization therapy in patients with left ventricular noncompaction, *Heart Rhythm* 7 (2010) 1545–1549.

Z anglického originálu přeložila autorka.