

# Niescalenie mięśnia lewej komory

Isolated ventricular noncompaction

Ewa Serwa-Stępień<sup>1</sup>, Marcin Barylski<sup>1</sup>, Maciej Banach<sup>2</sup>, Jarosław Drożdż<sup>3</sup>, Robert Irzmański<sup>1</sup>, Jan Kowalski<sup>1</sup>, Lucjan Pawlicki<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinika Chorób Wewnętrznych i Rehabilitacji Kardiologicznej, Uniwersytet Medyczny, Szpital Kliniczny Nr 5, Łódź

<sup>2</sup>Klinika Kardiologii, I Katedra Kardiologii i Kardiochirurgii, Uniwersytet Medyczny, Szpital Kliniczny Nr 3, Łódź

<sup>3</sup>II Katedra i Klinika Kardiologii, Uniwersytet Medyczny, Szpital im. Biegańskiego, Łódź

Kardiol Pol 2006; 64: 1126-1131

## Definicja

Niescalenie mięśnia lewej komory (LVNC) należy do niesklasyfikowanych kardiomiopatii wg klasyfikacji chorób WHO [1]. Jest rzadko występującą postacią rodzinnej kardiomiopatii, która spowodowana jest zaburzeniem scalenia (zrośnięcia) beleczek mięśniowych miokardium w okresie rozwoju wewnątrzmacicznego. Jak wynika z definicji, niescalenie dotyczy głównie lewej komory, chociaż opisywano również przypadki zajęcia obu komór (u mniej niż 50% zdiagnozowanych chorych) [2]. Objawy kliniczne zależą od nasilenia zaburzenia struktury miokardium, dlatego też opisywano przypadki pacjentów zarówno bezobjawowych, jak i objawowych z zaburzeniami funkcji skurczowej lub rozkurczowej, z różnymi postaciami zaburzeń rytmu lub incydentami zatorowymi [3].

W rzadkich przypadkach niescalenie mięśnia może towarzyszyć innym wrodzonym wadom, takim jak: odejście lewej tętnicy wieńcowej od tętnicy płucnej, złożone siniczne wady serca lub zwężenie drogi odpływu z lewej lub prawej komory [4, 5]. Może również współwystępować z innymi zaburzeniami rozwojowymi, takimi jak: dystrofia mięśniowa Beckersa, miopatia mitochondrialna czy polineuropatia [6]. Czasem u dzieci z tą postacią kardiomiopatii obserwowano cechy dymorfizmu, np. wysokie czoło, nisko osadzone uszy, wysokie łukowate podniebienie.

Dotychczas nie ustalono ostatecznej definicji i jednoznacznych kryteriów diagnostycznych, chociaż przypadki tej jednostki chorobowej opisywane są w literaturze już od 1990 r. [7, 8].

## Embriologia

We wczesnym okresie organogenezy, zanim jeszcze dojdzie do rozwoju krążenia wieńcowego, serce zbudowane jest z szeregu włókien, które, łącząc się ze sobą, tworzą beleczki przedzielone głębokimi jamkami. Łączą się one z jamą lewej komory, zapewniając w ten sposób swobodny przepływ krwi do miokardium. Między 5. a 8. tygodniem prawidłowego życia zarodkowego dochodzi do scalenia mięśnia sercowego, a z przestrzeni międzybeleczkowych powstają kapilary i równolegle rozwija się krążenie wieńcowe. Proces scalenia mięśnia sercowego zachodzi od nasierdzia (epikardium) do wsierdzia (endokardium) i od podstawy mięśnia sercowego w kierunku koniuszka. Z powodu zaburzenia powyższych procesów dochodzi do zahamowania fizjologicznego scalenia beleczek mięśniowych i powstania charakterystycznego, jamistego mięśnia lewej komory. W jego budowie anatomicznej zwraca uwagę głębokie beleczkowanie ścian, z następczym wytworzeniem szeregu jam połączonych z komorą serca, zlokalizowanych głównie w obrębie środkowych segmentów ściany dolnej i bocznej oraz koniuszka [9, 10]. Jamy te, pokryte komórkami śródbłonna (endotelium) i wypełnione krwią z lewej komory, prawdopodobnie nie mają żadnego połączenia z nasierdziowymi tętnicami wieńcowymi [11]. Co więcej, za pomocą pozytonowej tomografii emisyjnej (*positron emission tomography*, PET) wykazano, że niescaleniu mięśnia towarzyszy również upośledzenie mikrokrążenia wieńcowego, nie tylko w obrębie nieprawidłowego morfologicznie mięśnia, ale także w segmentach o upośledzonej kurczliwości, co może potwierdzać współist-

---

### Adres do korespondencji:

lek. med. Ewa Serwa-Stępień, Klinika Chorób Wewnętrznych i Rehabilitacji Kardiologicznej UM, Szpital Kliniczny Nr 5, Pl. Hallera 1, 90-647 Łódź, tel.: +48 42 639 30 80, e-mail: gstepien@rz.vline.pl

Praca wpłynęła: 27.03.2006. Zaakceptowana do druku: 20.04.2006.

nienie niedokrwienia mięśnia sercowego i być przyczyną postępującej rozstrzeni lewej komory. Zaobserwowano również, że obszary mięśniowe o upośledzonej perfuzji pokrywają się z obserwowanym nasilonym procesem włóknienia i martwicy w warstwie podwsierdzowej niescalonego mięśnia [12].

## Etiologia

Mechanizmy prowadzące do rozwoju tej niesklasyfikowanej kardiomiopatii nie są do końca poznane. Jak już wspomniano, duże znaczenie przypisuje się zaburzeniu prawidłowego rozwoju połączeń między beleczkami mięśnia sercowego w okresie życia płodowego. Wiele uwagi poświęca się ostatnio potencjalnym zaburzeniom genetycznym, gdyż zaobserwowano rodzinne występowanie tej anomalii, zwłaszcza u krewnych pierwszego stopnia, wśród których częstość występowania LVNC kształtuje się na poziomie 18–50%. Wśród badanych obserwowano zarówno typ dziedziczenia autosomalny dominujący, jak i sprzężony z płcią, tj. z chromosomem X [13]. Nadal trwają badania mające na celu poszukiwanie genów, których mutacje mogą być przyczyną rozwoju opisywanej nieprawidłowości. Dotychczas zidentyfikowano kilka, których nieprawidłowości mogą sprzyjać rozwojowi kardiomiopatii (Tabela I).

Mutacja punktowa genu G4.5 zlokalizowanego na chromosomie Xq28 została początkowo opisana u osób z zespołem Bartha, dystrofią mięśniową Emery-Dreifussa i miopatią miotubularną, głównie u młodych chłopców, chociaż opisywano ją także w przypadku innych dziecięcych postaci kardiomiopatii rozstrzeniowej. Jeśli chodzi natomiast o dorosłych, to mutacje tego genu rzadko były przyczyną izolowanego LVNC w tej populacji. Produkt białkowy – tzw. *taffazyna* – powstały w wyniku tej mutacji wykazuje ekspresję głównie w mitochondriach mięśnia sercowego i mięśni szkieletowych [14, 15]. Niektórzy naukowcy pewne znaczenie przypisują mutacji na ramieniu krótkim chromosomu 11 (11p15), dziedziczonej w sposób autosomalny dominujący, którą opisywano w rodzinie z LVNC [16]. Z kolei mutacja genu  $\alpha$ -dystrobrewiny została po raz pierwszy opisana w japońskiej rodzinie, w której 6 osób miało nie tylko objawy LVNC, ale również inne cechy złożonych wrodzonych wad serca [17]. Pewne znaczenie przypisuje się także mutacji w obrębie genu Lamin A/C (LMNA), która była opisywana głównie u pacjentów z kardiomiopatią rozstrzeniową, ale zanotowano wśród nich również jedną osobę z LVNC [18]. Niektórzy autorzy za potencjalną przyczynę choroby uznają delecję genu FKBP12, która powoduje opisywane dotychczas tylko u myszy zaburzenie uwalniania jonów wapnia ( $Ca^{2+}$ ) z retikulum sarkoplazmatycznego, przyczyniając się do występowania u nich cech LVNC, jak również innych wrodzonych wad serca [19]. Wreszcie, cechy niescalenia

mięśnia obserwowano również na modelach zwierzęcych z mutacją w obrębie genów dla czynników transkrypcyjnych NKX 2.5 oraz TBX 5 [20].

## Kryteria diagnostyczne

Wciąż trwa dyskusja, czy stwierdzenie obecności lub braku wrodzonych anomalii serca powinno wykluczyć rozpoznanie LVNC oraz czy zdiagnozowana kardiomiopatia u dzieci i u dorosłych stanowi jednostkę chorobową o tej samej etiologii, podłożu genetycznym, objawach klinicznych (np. charakter zaburzeń rytmu) i prognozie. Co więcej, istnieją kontrowersje wobec niektórych echokardiograficznych kryteriów, tj. wartości wskaźnika określającego stosunek scalonego do niescalonego mięśnia, bowiem nadal nie ma konsensusu co do zmienności tego wskaźnika w zależności od wieku pacjenta.

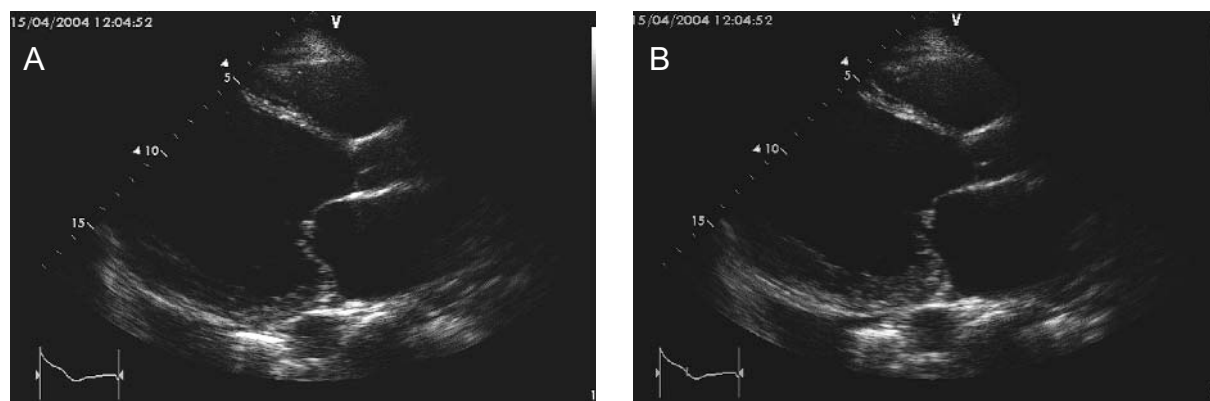
Jak wiadomo, głównym badaniem umożliwiającym rozpoznanie tej anomalii jest badanie echokardiograficzne. Jak do tej pory istnieją 3 główne kryteria umożliwiające rozpoznanie tej postaci kardiomiopatii [10, 21]:

- 1) obecność złożonego, nadmiernego beleczkowania mięśnia sercowego, głównie w obrębie koniuszka i wolnej ściany lewej komory;
- 2) mnogie międzybeleczkowe wnęki połączone z jamą komory, widoczne głównie przy zastosowaniu kolorowego dopplera;
- 3) 2-warstwowa struktura pogrubiałego mięśnia serca, składająca się ze scalonego nasierdza oraz niescalonego wsierdza, z wysokim wskaźnikiem grubości niescalonego do scalonego mięśnia (*NC/C ratio – noncompacted/compacted ratio*), mierzonego w okresie późnoskurczowym (wartość wskaźnika wynosi  $>2$  u dorosłych i  $>1,4$  u dzieci).

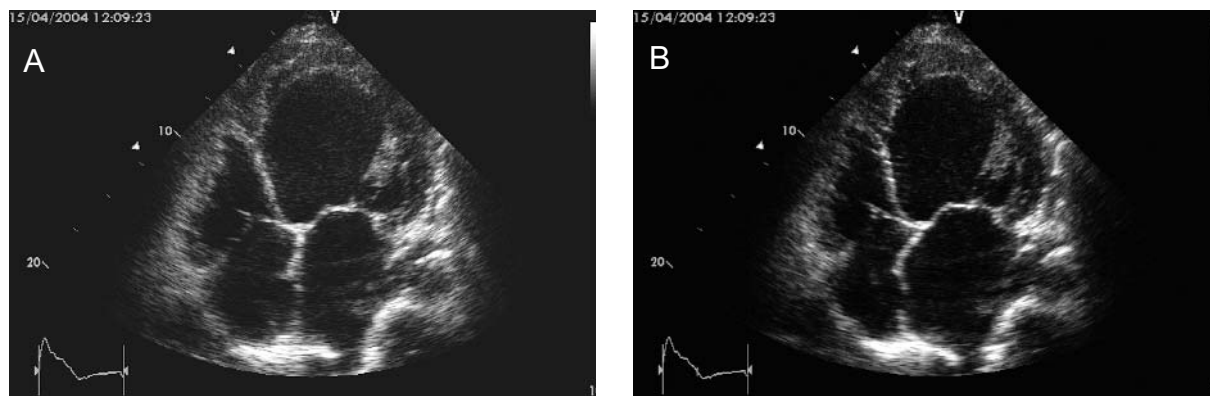
Łącznie powyższe nieprawidłowości powodują powstanie charakterystycznego obrazu echokardiograficznego w postaci siatkowatej struktury mięśniowej (*meshwork*), z regionalnymi zaburzeniami kurczliwości. Na Rycinach 1.–5. przedstawiono zdjęcia z bada-

**Tabela I.** Geny i chromosomy, których mutacje mogą być przyczyną niescalenia mięśnia lewej komory (LVNC)

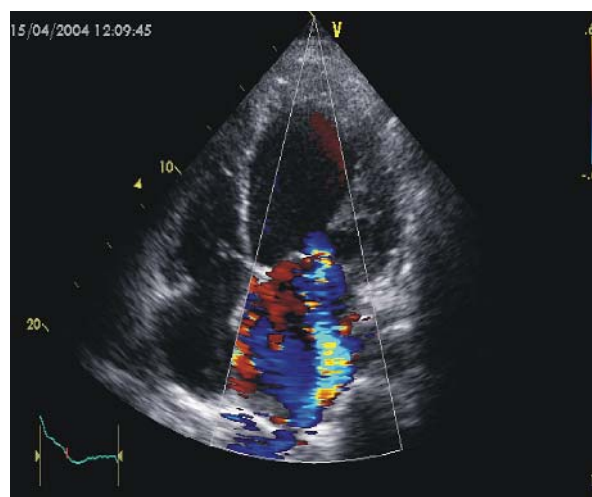
gen G4.5 chromosom Xq28 (taz)
chromosom 11p15
gen $\alpha$ -dystrobrewiny (DTNA) chromosom 18q12
gen Lamin A/C (LMNA)
gen FKBP12
geny dla czynników transkrypcyjnych NKX 2.5 i TBX 5
gen ZASP
gen CSX – delecja 5q



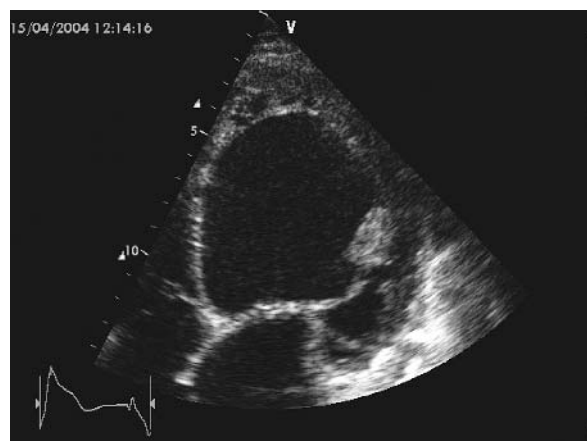
**Rycina 1.** Projekcja dwuwymiarowa przymostkowa w osi długiej 59-letniej chorej z kardiomiopatią rozstrzeniową w przebiegu LVNC w rozkurczu (A) i w skurczu (B). Poszerzona jama lewej komory z upośledzeniem funkcji skurczowej. Nie uwidoczniło nadmierne bełczkowanie w tej projekcji



**Rycina 2.** Projekcja koniuszkowa czterojamowa 59-letniej chorej z kardiomiopatią rozstrzeniową w przebiegu LVNC w rozkurczu (A) i w skurczu (B). Nadmierne bełczkowanie mięśnia w okolicy koniuszka lewej komory



**Rycina 3.** Projekcja koniuszkowa czterojamowa 59-letniej chorej z kardiomiopatią rozstrzeniową w przebiegu LVNC w skurczu. Ciężka niedomykalność zastawki mitralnej z dobrze uwidocznionym polem konwergencji przepływu (*proximal isovelocity surface area*, PISA)



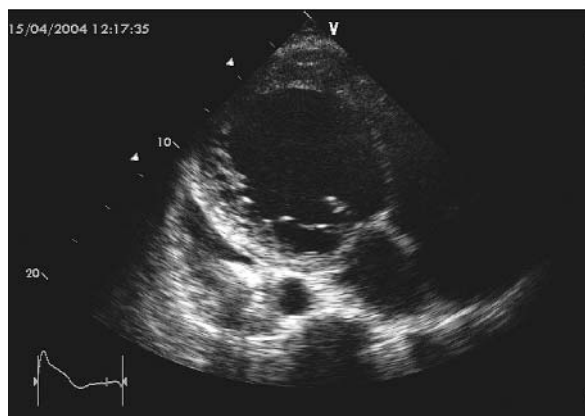
**Rycina 4.** Zmodyfikowana projekcja koniuszkowa czterojamowa 59-letniej chorej z kardiomiopatią rozstrzeniową w przebiegu LVNC. Widoczne pogrubienie miokardium okolicy koniuszka z nadmiernym bełczkowaniem mięśnia i głębokimi jamami międzybełczkowymi

nia echokardiograficznego 59-letniej pacjentki z kardiomiopatią rozstrzeniową w przebiegu LVNC.

W badaniu Frischknecht i wsp. oceniano częstość występowania, a także czułość i specyficzność powyższych kryteriów w diagnostyce różnicowej LVNC i zastawkowych wad serca (niedomykalności mitralnej i aortalnej, stenoz aortalnej z dwu- lub trzyprzętkową zastawką) oraz kardiomiopatii rozstrzeniowej i nadciśnieniowej choroby serca. Na podstawie badania echokardiograficznego ustalono, że kryteriami o wysokiej swoistości są nadmierne bełczkowanie mięśnia sercowego oraz siatkowata struktura miokardium (odpowiednio 100% i 90–97%), natomiast największą czułość wykazano w przypadku dwuwarstwowej struktury mięśnia sercowego i perfuzjowanych jam serca (Tabela II) [22].

U wszystkich pacjentów z LVNC spełnione były przynajmniej 4 kryteria niescalenia, oprócz hipokinezy, która może być nieobecna w początkowym okresie choroby. Jeśli chodzi o nadmierne bełczkowanie mięśnia lewej komory, to możemy je rozpoznać przy obecności powyżej 3 bełczkowań, których z zasady jest mniej. Niektórzy autorzy stosują również procentowe kryterium określające stopień nadmiernego bełczkowania mięśnia komory (>50%) [23]. Natomiast pogrubienie i dwuwarstwowa struktura miokardium dotyczy tylko segmentów mięśnia lewej komory o nieprawidłowej budowie. Nie obserwuje się pogrubienia mięśnia przegrody międzykomorowej, która ulega znacznemu przerostowi w przypadku m.in. wad zastawkowych, nadciśnienia czy kardiomiopatii przerostowej.

Dodatkowym badaniem, które może być pomocne w diagnostyce, jest EKG. Możemy w nim zaobserwować cechy przerostu mięśnia komór z wysokim woltażem zespołów QRS, obecność odwróconych załamek T oraz zaburzenia rytmu w postaci zespołu Wolfa-Parkinsona-White'a (WPW) z częstoskurczem nadkomorowym, migotanie przedsionków, jak również komorowe zaburzenia rytmu oraz przejściowe zaburzenia przewodzenia w postaci bloków przedsionkowo-komorowych lub bloków od-



**Rycina 5.** Zmodyfikowana projekcja przmostkowo-koniuszkowa w osi długiej 59-letniej chorej z kardiomiopatią rozstrzeniową w przebiegu LVNC, z uwidocznieniem nadmiernego bełczkowania i głębokich międzybełczkowych jam na ścianie tylnej

nóg [24, 25]. Biopsja mięśnia sercowego lub badania w kierunku wrodzonych zaburzeń metabolicznych mogą być pomocne w rozpoznaniu, gdy LVNC jest częścią złożonych zespołów metabolicznych lub zespołów genetycznych, jak np. zespół Bartha, w którym kardiomiopatii rozstrzeniowej towarzyszy miopatia mięśni szkieletowych, niski wzrost, neutropenia, niski poziom karnityny i nieprawidłowe morfologicznie mitochondria [26].

### Diagnostyka różnicowa

Ze względu na to, że niescalenie mięśnia jest często niedostatecznie zdiagnozowane lub błędnie rozpoznawane jako przerost mięśnia lewej komory lub kardiomiopatia rozstrzeniowa, ważne jest uwzględnienie w diagnostyce różnicowej, oprócz ww. jednostek, następujących patologii [3]:

- przerostowej kardiomiopatii koniuszkowej (*apical hypertrophic cardiomyopathy*);

**Tabela II.** Czułość i specyficzność echokardiograficznych kryteriów niescalenia w izolowanym LVNC

Oceniany parametr	Czułość	Swoistość IVNC vs AR	Swoistość NC vs AS	Swoistość NC vs MR	Swoistość IVNC vs DCM	Swoistość IVNC vs HHD
dwuwarstwowa struktura	100%	9%	93%	90%	74%	95%
perfuzjowane jamy	95%	90%	95%	91%	52%	91%
siatkowata struktura miokardium	68%	90%	93%	91%	97%	95%
hipokineza	79%	60%	68%	95%	0%	45%
nadmierne bełczkowanie	11%	100%	98%	100%	100%	100%

IVNC – izolowane niescalenie mięśnia lewej komory, NC – niescalenie, AR – niedomykalność aortalna, AS – stenoz aortalna, MR – niedomykalność mitralna, HHD – nadciśnieniowa choroba serca, DCM – kardiomiopatia rozstrzeniowa

- arytmogenicznej dysplazji prawej komory (*arrhythmogenic right ventricular dysplasia*);
- fibroelastozy wsierdza (*endocardial fibroelastosis*);
- przerzutów do mięśnia sercowego (*cardiac metastases*);
- prawidłowego mięśnia z dobrze widocznym beleczkowaniem (do 3 beleczków).

Jak wcześniej wspomniano, echokardiografia z użyciem kolorowego dopplera jest podstawowym badaniem wykorzystywanym w diagnostyce LVNC. Niektórzy autorzy w wątpliwych przypadkach zalecają wykonanie rezonansu magnetycznego [27] i badań elektrofizjologicznych w celu wyłonienia osób z podwyższonym ryzykiem występowania groźnych dla życia arytmii komorowych. Poza wspomnianą wyżej podstawową diagnostyką, obejmującą również EKG i RTG klatki piersiowej, w przypadku cech dysmorfii lub złożonych anomalii układu krążenia, szczególnie u dzieci, polecana jest dalsza diagnostyka biochemiczna w celu wykrycia potencjalnych zaburzeń metabolicznych i/lub genetycznych (np. neutropenii w zespole Bartha) [26, 27].

## Objawy kliniczne

Kliniczne objawy LVNC są niespecyficzne i manifestują się m.in. niewydolnością serca, zaburzeniami rytmu i przewodzenia, nagłym zgonem sercowym oraz zatorami pochodzenia sercowego i utratami przytomności. Objawy niewydolności serca w przebiegu LVNC obserwuje się u ponad połowy pacjentów. Nie różnią się w sposób istotny od objawów pozostałych kardiomiopatii i dotyczą, jak wspomniano, upośledzenia zarówno funkcji skurczowej, jak i rozkurczowej mięśnia lewej komory. Zaburzenia funkcji rozkurczowej mają postać zaburzeń relaksacji lub restrykcji i prawdopodobnie wynikają z hipoperfuzji warstwy podwsierdziowej i zaburzeń mikrokrażenia. Bardzo często opisywanym objawem jest tachypnoe z powodu zmniejszenia rzutu serca. U niemowląt i małych dzieci opisywano sinicę, nawracające utraty przytomności, zaburzenia rytmu i zmiany dysmorficzne [28, 29].

Jeśli chodzi o częstość i typ występujących zaburzeń rytmu, wydają się zależeć od wieku. Wśród dzieci najczęściej opisywanym zaburzeniem jest zespół WPW z lub bez towarzyszącego częstoskurczu nadkomorowego lub komorowego. U dorosłych z kolei, oprócz częstoskurczów komorowych (w ok. 47% przypadków) i migotania przedsionków (u ok. 25% pacjentów), obserwowano różne postaci bloków odnogi lub bloki przedsionkowo-komorowe z blokiem całkowitym włącznie. Zaburzenia przewodzenia, które dominują u dorosłych, prawdopodobnie są wynikiem włóknienia endokardium postępującego w miarę trwania choroby [8, 10].

Współwystępujące powikłania zatorowe dotyczą ok. 25% pacjentów i klinicznie manifestują się jako zaburzenia przepływu mózgowego (udar mózgu, przemijające niedokrwienie mózgu), zator płuc czy zawał krezki. Zatory tętnicy krezkowej górnej stanowią 3–4% wszystkich zatorów tętniczych [28], ale do tej pory opisano tylko 2 przypadki związane z LVNC [10, 29]. Zwiększone ryzyko zatorów wynika prawdopodobnie nie tylko z zaburzeń morfologii mięśnia (jamista struktura i nadmierne beleczkowanie mięśnia sercowego, niezależnie od funkcji i wymiarów lewej komory, sprzyja powstawaniu skrzeplin), ale również z upośledzenia funkcji skurczowej i współistniejących zaburzeń rytmu, głównie migotania przedsionków [29, 30].

## Leczenie

Leczenie tej postaci kardiomiopatii zależy od obecności objawów niewydolności krążenia i innych objawów towarzyszących, tj. występowania zaburzeń rytmu czy zatorowości tętniczych. Wszyscy pacjenci, zarówno bezobjawowi, jak i z dużym ryzykiem wystąpienia zatoru, m.in. z objawami przemijającego niedokrwienia mózgu lub z przyściennymi skrzeplinami uwidocznionymi w badaniu echokardiograficznym, powinni otrzymywać leki przeciwkrzepliwe. Jest to bardzo istotne, gdyż ryzyko wystąpienia powikłań zakrzepowo-zatorowych w tej grupie pacjentów jest ok. 25 razy wyższe niż w pozostałej populacji. Jest to spowodowane wspomnianymi wyżej zaburzeniami anatomicznymi struktury miokardium, a także zaburzeniami kurczliwości i towarzyszącymi zaburzeniami rytmu, które są ich następstwem. Pacjentów z objawowymi i udokumentowanymi zaburzeniami rytmu należy natomiast zabezpieczyć poprzez implantację kardiowertera-defibrylatora [10]. Z kolei pacjenci z dominującymi objawami niewydolności krążenia powinni otrzymywać standardowe leczenie obejmujące m.in.  $\beta$ -adrenolityki (w tym karwedilol), inhibitory konwertazy angiotensyny, leki moczopędne. Niektórzy autorzy ze względu na postulowane zaburzenia funkcji mitochondriów zalecają w wybranych przypadkach stosowanie tiaminy, koenzymu Q, ryboflawiny i karnityny [31].

Rokowanie u chorych z LVNC jest złe, gdyż ok. 50% dorosłych umiera nagle. Dotyczy to szczególnie pacjentów z niewydolnością krążenia w III–IV klasie wg NYHA, z powiększoną lewą komorą >60 mm, z blokiem lewej odnogi pęczka Hisa lub z utrwalonym migotaniem przedsionków [31, 32].

## Podsumowanie

Należy pamiętać, by zawsze w diagnostyce różnicowej uwzględniać występowanie tej rzadkiej postaci kardiomiopatii, która dotyczy tylko ok. 0,05% dorosłych pacjentów i której objawy kliniczne są bardzo zróżnicowane

i niestety niespecyficzne. Jej rozpoznanie jest bardzo istotne nie tylko ze względu na poważne rokowanie, ale również na możliwość rodzinnego występowania tej jednostki chorobowej, co wiąże się z koniecznością wykonania wśród krewnych pierwszego stopnia badań skriningowych w celu wyłonienia chorych bezobjawowych [32–34].

### Piśmiennictwo

- Richardson P, McKenna W, Bristow M, 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.
- Borges AC, Kivelitz D, Baumann G. Isolated left ventricular non-compaction: cardiomyopathy with homogeneous transmural and heterogeneous segmental perfusion. *Heart* 2003; 89: e21.
- Weiford BC, Subbarao VD, Mulhern KM. Noncompaction of the ventricular myocardium. *Circulation* 2004; 109 (24): 2965-71.
- Feldt RH, Rahimtoola SH, David GD, et al. Anomalous ventricular myocardial patterns in a child with complex congenital heart disease. *Am J Cardiol* 1996; 23: 732-4.
- Lauer RM, Fink HP, Petry EL, et al. Angiographic demonstration of intramyocardial sinusoids in pulmonary-valve atresia with intact ventricular septum and hypoplastic right ventricle. *N Engl J Med* 1964; 271: 68-72.
- Stollberger C, Finsterer J, Valentin A, et al. Isolated left ventricular abnormal trabeculation in adults is associated with neuromuscular disorders. *Clin Cardiol* 1999; 22: 119-23.
- Chin TK, Perloff JK, Williams RG, et al. Isolated noncompaction of left ventricular myocardium. A study of eight cases. *Circulation* 1990; 82: 507-13.
- Ichida F, Hamamichi Y, Miyawaki T, et al. Clinical features of isolated noncompaction of the ventricular myocardium: long-term clinical course, hemodynamic properties, and genetic background. *J Am Coll Cardiol* 1999; 34 (1): 233-40.
- Sedmera D, Pexieder T, Vuillemin M, et al. Developmental patterning of the myocardium. *Anat Rec* 2000; 258: 319-37.
- Oechslin EN, Attenhofer Jost CH, Rojas JR, et al. 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.
- Angelini A, Melacini P, Barbero F, et al. Evolutionary persistence of spongy myocardium in humans. *Circulation* 1999; 99: 2475.
- Jenni R, Wyss CA, Oechslin EN, et al. Isolated ventricular noncompaction is associated with coronary microcirculatory dysfunction. *J Am Coll Cardiol* 2002; 39: 450-4.
- Digilio MC, Marino B, Bevilacqua M, et al. Genetic heterogeneity of isolated noncompaction of the left ventricular myocardium. *Am J Med Genet* 1999; 85 (1): 90-1.
- Bione S, D'Adamo P, Maestrini E, et al. A novel X-linked gene, G4.5, is responsible for Barth syndrome. *Nat Genet* 1996; 12: 385-9.
- Sasse-Klaassen S, Gerull B, Oechslin E, et al. Isolated noncompaction of the left ventricular myocardium in the adult is an autosomal dominant disorder in the majority of patients. *Am J Med Genet* 2003; 119: 162-7.
- Sasse-Klaassen S, Probst S, Gerull B, et al. Novel gene locus for autosomal dominant left ventricular noncompaction maps to chromosome 11p15. *Circulation* 2004; 109 (22): 2720-3.
- Ichida F, Tsubata S, Bowles KR, et al. Novel gene mutations in patients with left ventricular noncompaction or Barth syndrome. *Circulation* 2001; 103: 1256-63.
- Hermida-Prieto M, Monserat 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 (1): 50-4.
- Shou W, Aghdasi B, Armstrong DL, et al. Cardiac defects and altered ryanodine receptor function in mice lacking FKBP12. *Nature* 1998; 391 (6666): 489-92.
- Hatcher CJ, Diman NY, McDermott DA, et al. Transcription factor cascades in congenital heart malformation. *Trends Mol Med* 2003; 9 (12): 512-5.
- Jenni R, Oechslin E, Schneider J, et al. Echocardiographic and pathoanatomical characteristics of isolated left ventricular non-compaction: a step towards classification as a distinct cardiomyopathy. *Heart* 2001; 86: 666-71.
- Frischknecht B, Attenhofer Jost C, Oechslin E, et al. Validation of noncompaction criteria in dilated cardiomyopathy, and valvular and hypertensive heart disease. *J Am Soc Echocardiogr* 2005; 18 (8): 865-72.
- Nugent AW, Daubeney PE, Chondros P, et al. The epidemiology of childhood cardiomyopathy in Australia. *New Engl J Med* 2003; 328 (17): 1639-46.
- Nihei K, Shinomiya N, Kabayama H, et al. Wolff-Parkinson-White (WPW) syndrome in isolated noncompaction of the ventricular myocardium (INVM). *Circ J* 2004; 68 (1): 82-4.
- Taniguchi M, Hioka T, Maekawa K, et al. Adult case of isolated ventricular noncompaction discovered by complete atrioventricular block. *Circ J* 2004; 68 (9): 873-5.
- Spencer CT, Byrne BJ, Gewitz MH, et al. Ventricular arrhythmia in the X-linked cardiomyopathy Barth syndrome. *Pediatr Cardiol* 2005; 26 (5): 632-7.
- McCrohon JA, Richmond DR, Pennell DJ, et al. Images in cardiovascular medicine. Isolated noncompaction of the myocardium: a rarity or missed diagnosis? *Circulation* 2002; 106 (6): e22-3.
- Vicente DC, Kazmers A. Acute mesenteric ischemia. *Curr Opin Cardiol* 1999; 14: 453-8.
- Blessing E, Rottbauer W, Mereles D, et al. Isolated left ventricular noncompaction of the myocardium as a cause of embolic superior mesenteric artery occlusion. *J Am Soc Echocardiogr* 2005; 18: 693.
- Banach M, Okonski P, Rysz J, et al. Postoperative mortality and atrial fibrillation before surgical revascularization. Is there a significant link? *Clin Exp Med Lett* 2005; 48 (3): 19-22.
- Pignatelli RH, McMahon CJ, Dreyer WJ, et al. Clinical characterization of left ventricular noncompaction in children: a relatively common form of cardiomyopathy. *Circulation* 2003; 108 (21): 2672-8.
- Williams SG, Barker D, Goldspink DF, et al. A reappraisal of concepts in heart failure: Central role of cardiac power reserve. *Arch Med Sci* 2005; 1 (2): 65-74.
- Ritter TK, Oechslin EN, Sutsch G, et al. Isolated noncompaction of the myocardium in adults. *Mayo Clin Proc* 1997; 72: 26-31.
- Banach M, Okoński P. Kurczliwość mięśnia sercowego u pacjentów z niewydolnością serca. Cz. I. *Lekarz* 2005; 3: 62-72.