

Seltene Ursache einer hochgradig eingeschränkten links- sowie rechtsventrikulären Funktion

Fall 7/2014

19.9.2014

Kardiologie

Rare cause of severely impaired left and right ventricular function

Martin Duckheim¹, Boris Bigalke¹, Ferruh Artunc¹, Meinrad Gawaz¹, Jürgen Schrieck¹

¹ Medizinische Klinik, Universitätsklinikum Tübingen



Einleitung

- > Die globale Herzinsuffizienz als klinisches Korrelat der eingeschränkten links- und rechtsventrikulären Funktion ist eine der häufigsten internistischen Erkrankungen und betrifft nahezu 4% der Bevölkerung [1].
- > Die koronare Herzerkrankung ist die häufigste Ursache der Herzinsuffizienz in westlichen Ländern. Bei jüngeren Patienten ist diese jedoch selten und so stehen entzündliche sowie angeborene Kardiomyopathien als Genese der kardialen Funktionseinschränkung im Vordergrund [1].
- > Wir berichten über einen 31-jährigen Patienten mit rasch progredienter Einschränkung der globalen kardialen Funktion unklarer Ursache.

Kasuistik | Aktuelle Anamnese

- > Ein 31-jähriger Patient stellte sich in deutlich reduziertem Allgemein- und leicht adipösem Ernährungszustand in unserer Notaufnahme vor.
- > Bei Aufnahme klagte der Patient über eine progrediente Belastungsdyspnoe im letzten Monat (NYHA III), Beinödeme sowie eine Gewichtszunahme von ca. 5 kg, entsprechend ca. 6% des Ausgangsgewichtes.
- > Medikamente:
 - Keine
- > Vorerkrankungen:
 - Operativer Verschluss eines persistierenden Ductus arteriosus Botalli im 4. Lebensjahr

Kasuistik | Körperlicher Untersuchungsbefund

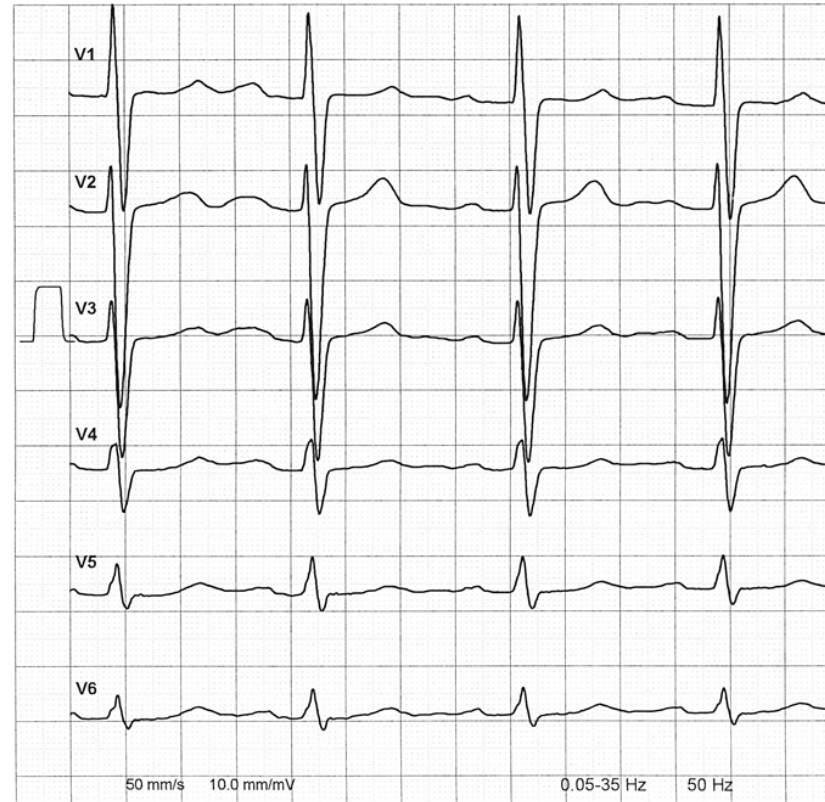
- > 31-jähriger Patient in reduziertem Allgemein- und leicht adipösem Ernährungszustand. Größe 171cm, Gewicht 89 kg, BMI 30,4 kg/m²
- > Kopf/Hals: frei
- > Thorax/Lunge: diskrete Gynäkomastie bei Adipositas; grobblasige Rasselgeräusche beidseits, basal betont
- > Herz/Kreislauf: Herztöne leise, rhythmisch, keine Herzgeräusch auskultierbar, RR 150/70 mmHg; Herzfrequenz 95/min
- > Abdomen: weich, Darmgeräusche regelrecht, kein Druckschmerz
- > Extremitäten: ausgeprägte Ödeme bds.
- > Neurologische Untersuchung: orientierend unauffällig

Kasuistik | Diagnostik | Laboruntersuchungen

Parameter	Wert	Referenzbereich	Parameter	Wert	Referenzbereich
Leukozyten [1/ μ l]	7620	4000 - 9500	Natrium [mmol/l]	145	136 - 148
Hämoglobin [g/dl]	15,2	12,0 - 16,0	Kalium [mmol/l]	4,4	3,5 - 4,8
Mittleres korpuskuläres Hämoglobin (MCH) [pg]	27,6	27 - 34	Kalzium [mmol/l]	2,2	2,1 - 2,3
Mittleres korpuskuläres Volumen (MCV) [fl]	85,4	80 - 93	C-reaktives Protein [mg/dl]	0,28	< 0,5
Thrombozyten [Tausd/ μ l]	149	150 - 450	Troponin I [μ g/l]	<0,02	< 0,04
International Normalized Ratio (INR)	1,3	< 1,2			
Partielle Thrombin-Zeit (PTT) [sec.]	29	< 40			
D-Dimere [μ g/ml]	2	<0,23			
Kreatinin [mg/dl]	0,9	0,6 - 1,1			
MDRD-GFR [ml/min/1,73 m ²]	99,1	> 60			
Harnstoff [mg/dl]	21	12 - 46			

MDRD-GFR, Modification of Diet in Renal Disease-Glomeruläre Filtrationsrate

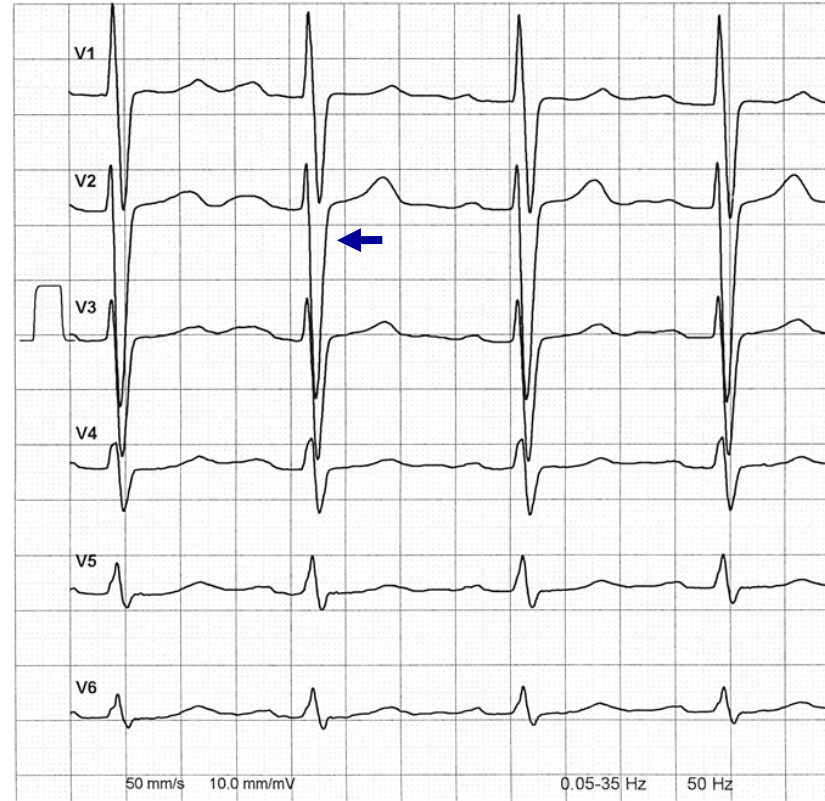
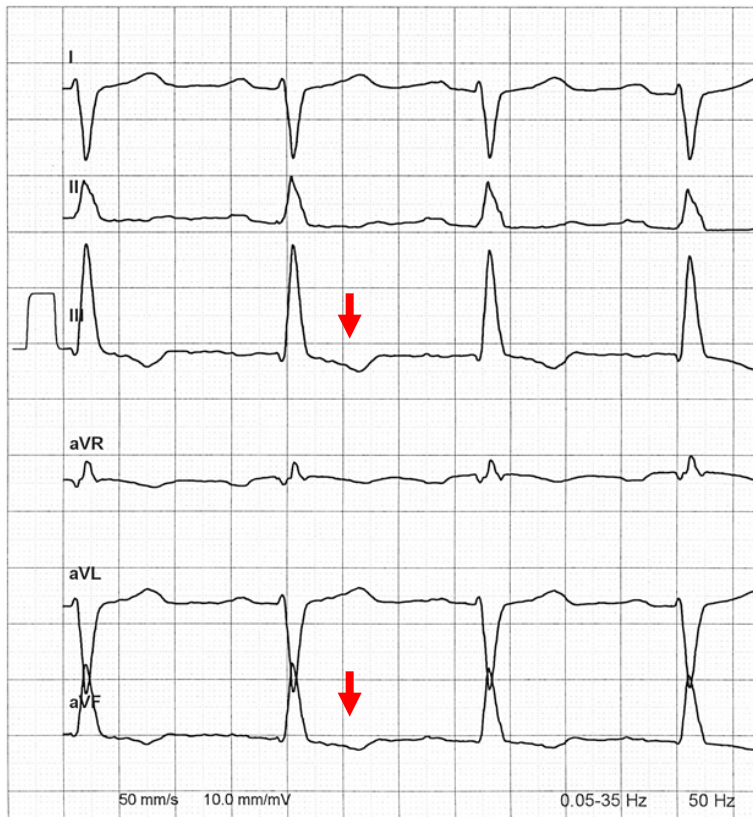
Kasuistik | Diagnostik | EKG



> Ihr Befund?



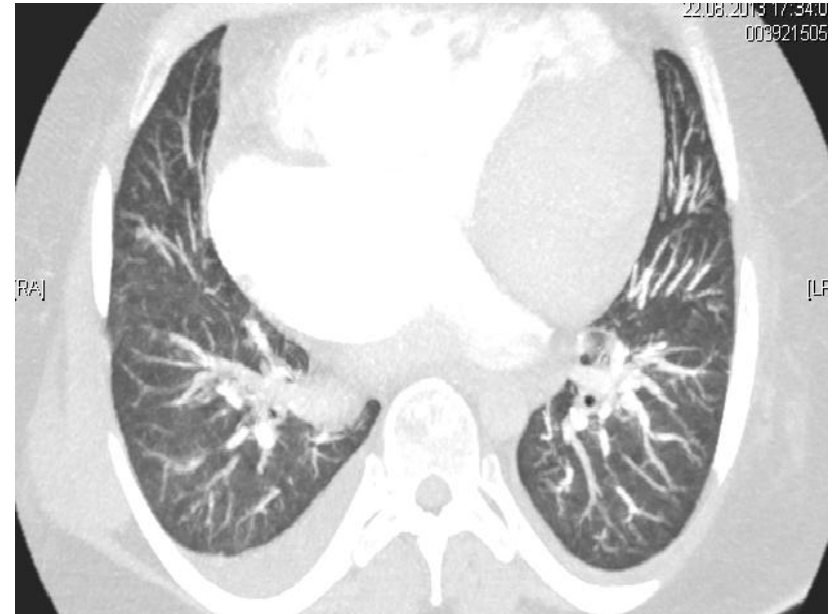
Kasuistik | Diagnostik | EKG



- > Sinusrhythmus, Frequenz 90/min, überdrehter Rechtslagetyp, RS-Umschlag in V4/V5, Zeichen der biventrikulären Hypertrophie- und Belastung, positiver Solokow-Lyon-Index (blauer Pfeil), konsekutive Erregungsrückbildungsstörungen in II, III und aVF (rote Pfeile)

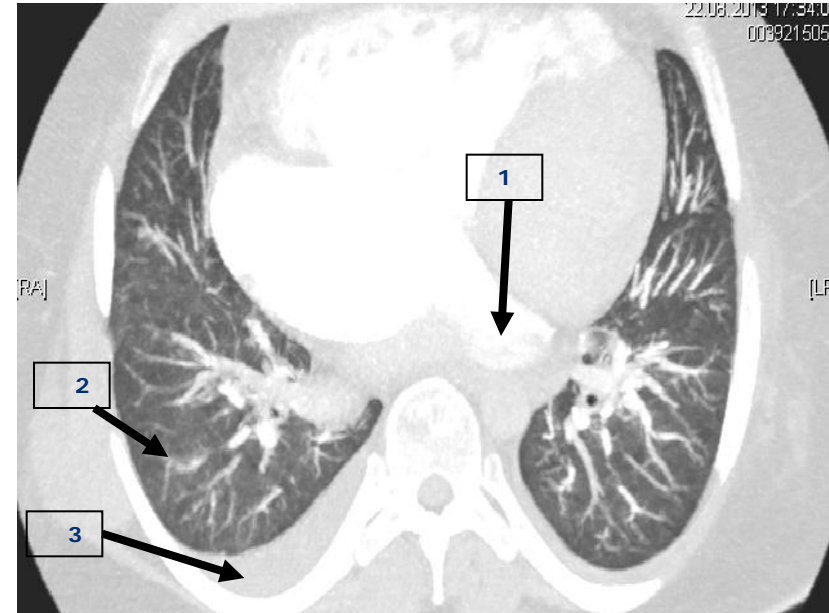
Kasuistik | Diagnostik | CT-Thorax

- > Bei erhöhten D-Dimeren sowie Rechtsherzbelastungszeichen wurde zum Ausschluss einer Lungenembolie eine CT des Thorax durchgeführt (Darstellung Lungenfenster/pulmonalarterielle Phase)
- > **Ihr Befund?**

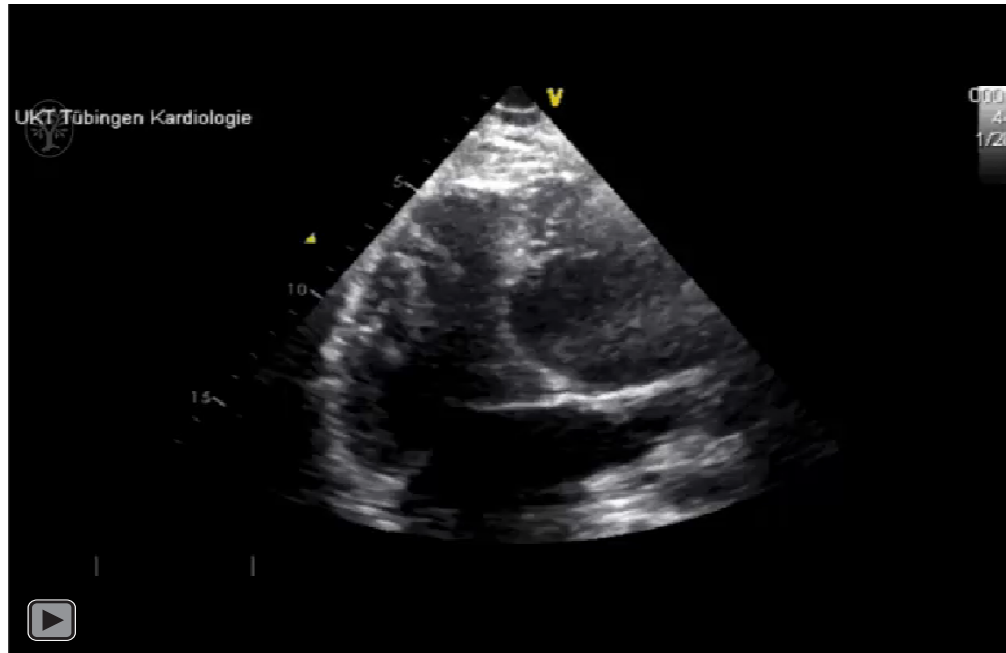


Kasuistik | Diagnostik | CT-Thorax

1. Dilatierter Sinus Coronarius als indirektes Zeichen einer persistierenden linken oberen Hohlvene
 2. Milchglasartige Trübung als Zeichen pulmonalvenöser Stauung
 3. Pleuraerguss rechts
- > Nicht im Bild:
- > Ausschluss Lungenembolie
 - > Der operativ okkludierte Ductus Botalli zeigte sich weiterhin verschlossen



Kasuistik | Diagnostik | Echokardiographie



> Ihr Befund?

Kasuistik | Diagnostik | Echokardiographie



- > Habituell reduzierte Schallqualität: 4-Kammer-Blick von apikal, hochgradig eingeschränkte RV- und LV-Funktion. Ausgeprägte Hypertrabekularisierung (Pfeile) betont endokardial im Bereich des rechten aber auch des linken Ventrikels apikal.

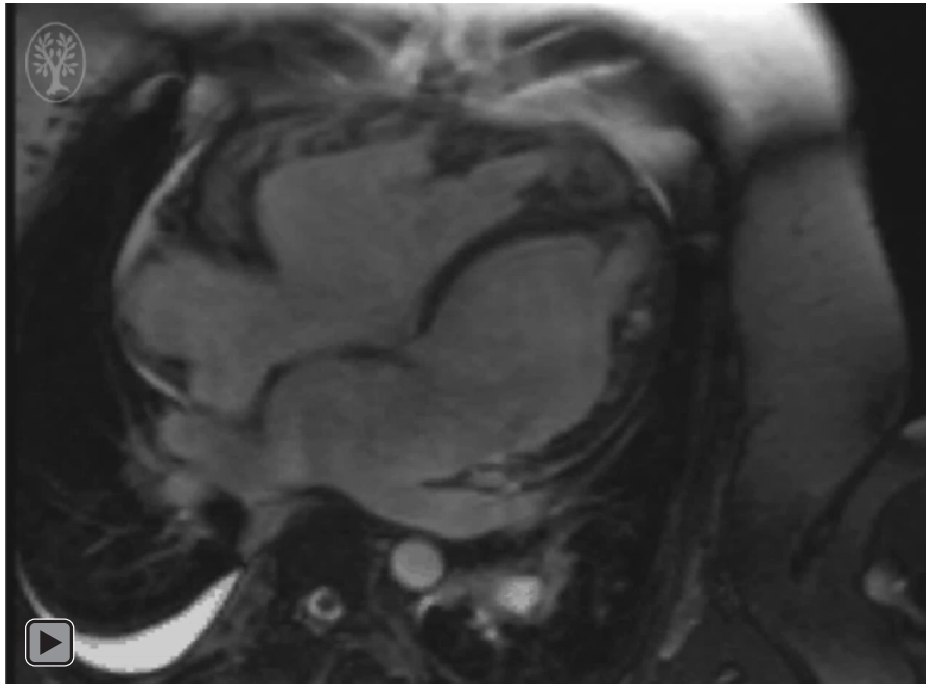
Kasuistik | Diagnostik | stationäre Abklärung

- > Es erfolgte die stationäre Aufnahme zur Rekompensation.
- > In der telemetrischen Überwachung zeigte sich im Rahmen des stationären Aufenthaltes eine vermehrte ventrikuläre (schwarze Pfeile) sowie supraventrikuläre Extrasystolie mit Couplets, Triplets und Salven (hier nicht abgebildet).



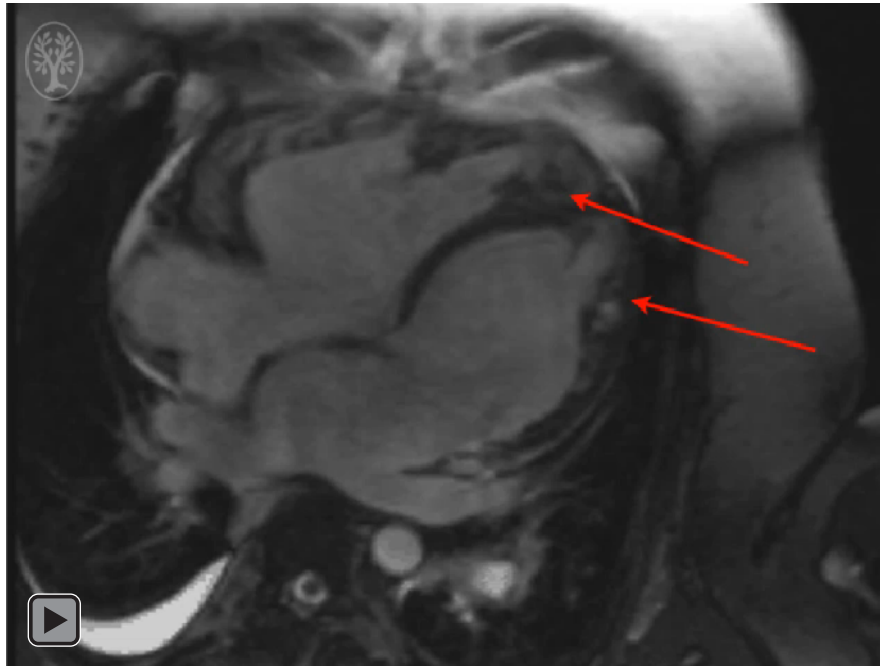
- > Im Verlauf erfolgte bei ungeklärter hochgradig eingeschränkter Pumpfunktion eine Kardio-MRT sowie eine Rechts-Linksherz-Katheteruntersuchung samt Biopsieentnahme.

Kasuistik | Diagnostik | **Kardio-MRT**



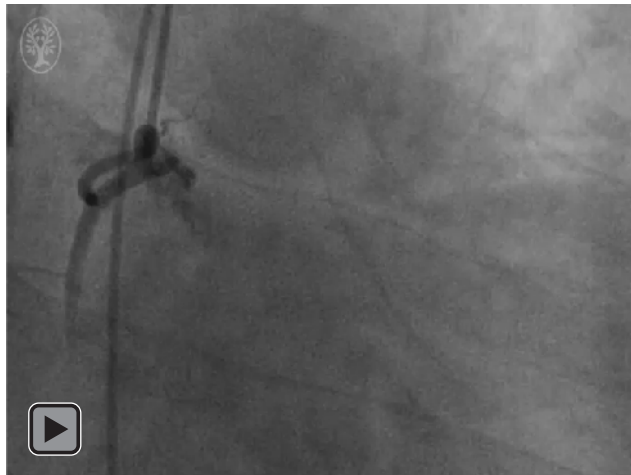
> Ihr Befund?

Kasuistik | Diagnostik | **Kardio-MRT**

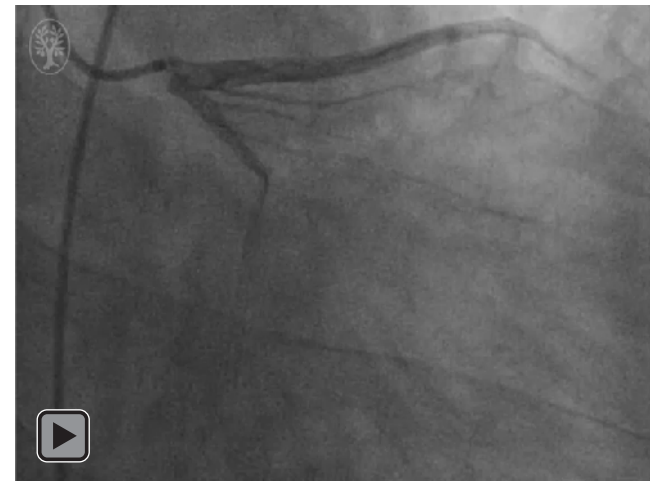


- > CINE-SSFP (Cine-steady state free precession) Sequenz im 4-Kammerblick: Hochgradig eingeschränkte LV- und RV-Funktion mit Hypertrabekularisierung des gesamten rechten Ventrikels und apikal betont des linken Ventrikels

Kasuistik | Diagnostik | Koronarangiographie



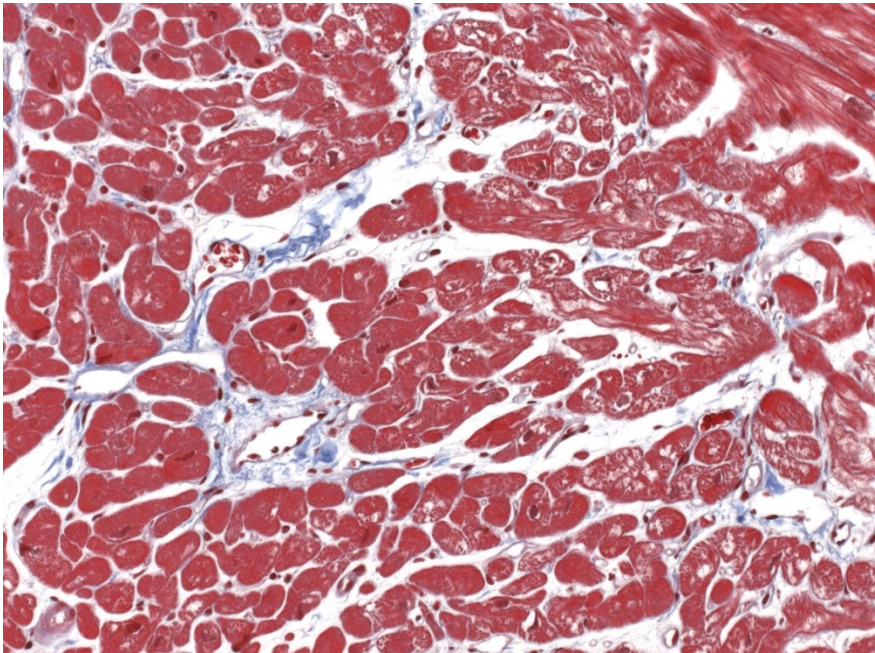
Rechtes Koronarsystem



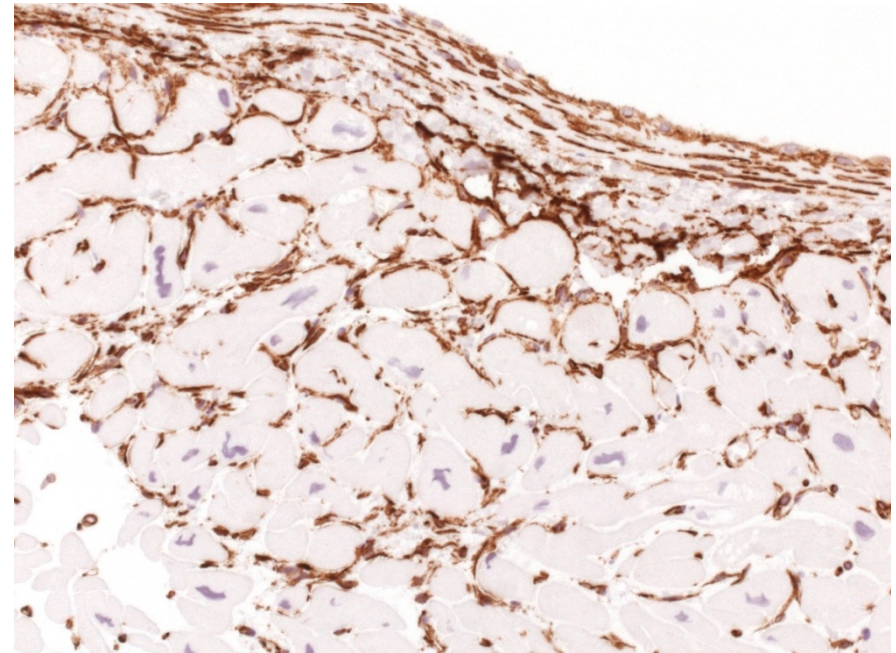
Linkes Koronarsystem

- > Ausschluss einer koronaren Herzerkrankung

Kasuistik | Diagnostik | **Rechtsventrikuläre endomyokardiale Biopsie**



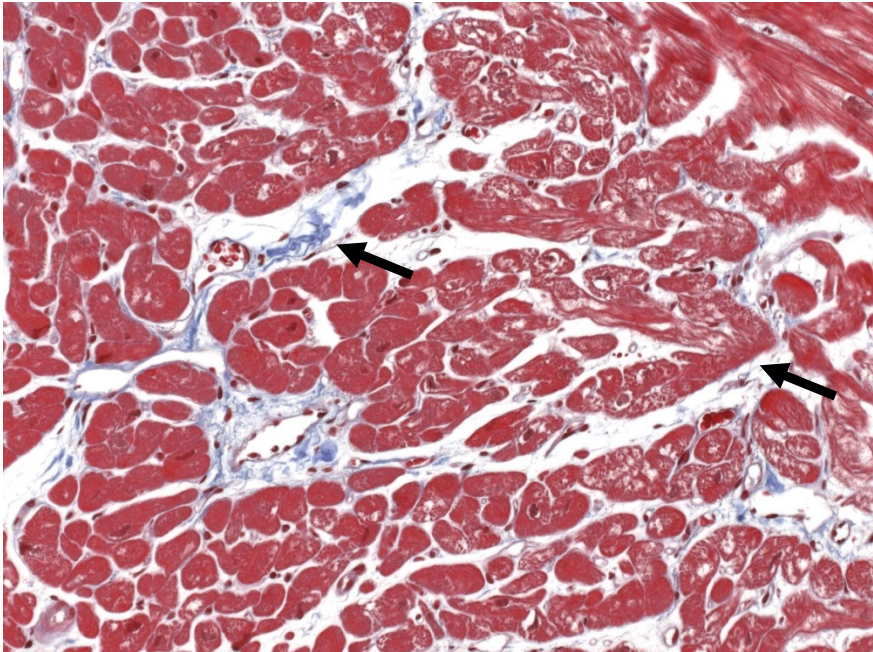
Masson-Trichrom-Färbung, 200x Vergrößerung



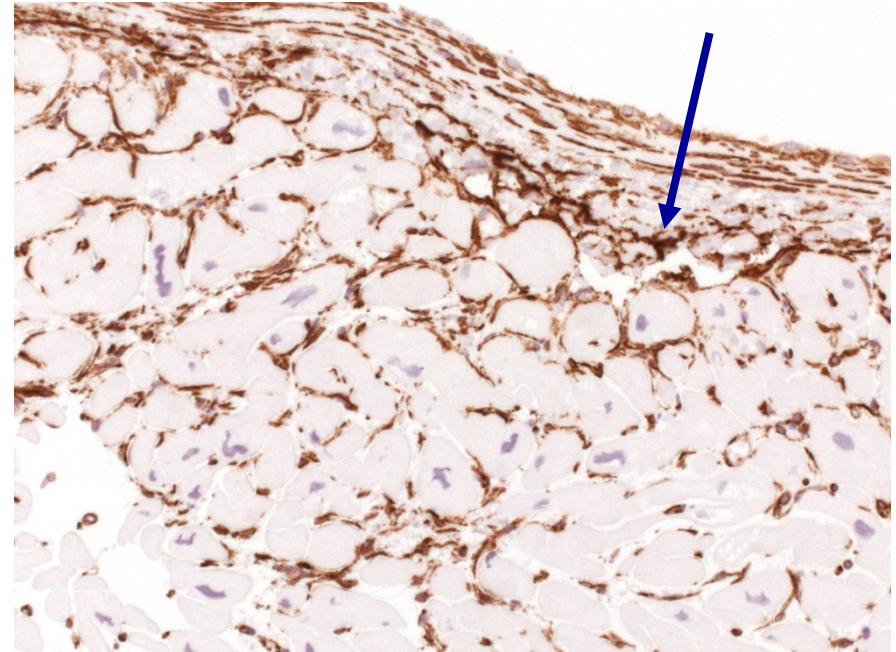
Immunohistochemische CD34-Färbung, 200x Vergrößerung

> Ihr Befund?

Kasuistik | Diagnostik | **Rechtsventrikuläre endomyokardiale Biopsie**



Masson-Trichrom-Färbung, 200x Vergrößerung



Immunohistochemische CD34-Färbung, 200x Vergrößerung

- > Aufgelockertes Herzmuskelgewebe mit Fibrose (schwarze Pfeile) und vermehrter Kapillarisierung (blauer Pfeil). Kein Hinweis auf eine Amyloidose oder eine Myokarditis

Kasuistik | Diagnose

- > Echokardiographisch sowie MRT-morphologisch fielen folgende Befunde auf:
 - > Eingeschränkte RV- und LV-Funktion
 - > Zweischichtung der Ventrikelwand, mit einer dünneren kompakten epikardialen Schicht sowie einer inneren nichtkompaktierten Schicht mit ausgeprägter Trabekularisierung und Recessus
 - > Letztere stand in Verbindung mit dem Cavum des linken Ventrikels
- > Oben genannte Befunde sind, insbesondere nach Ausschluss anderer Ursachen, charakteristisch für die **Non-Compaction-Kardiomyopathie**.
- > Typischerweise zeigen Patienten mit dieser Erkrankung eine Neigung zu supraventrikulären und ventrikulären Rhythmusstörungen; So auch bei unserem Patienten, dokumentiert in der telemetrischen Überwachung und im Ruhe-EKG.

Kasuistik | Therapie

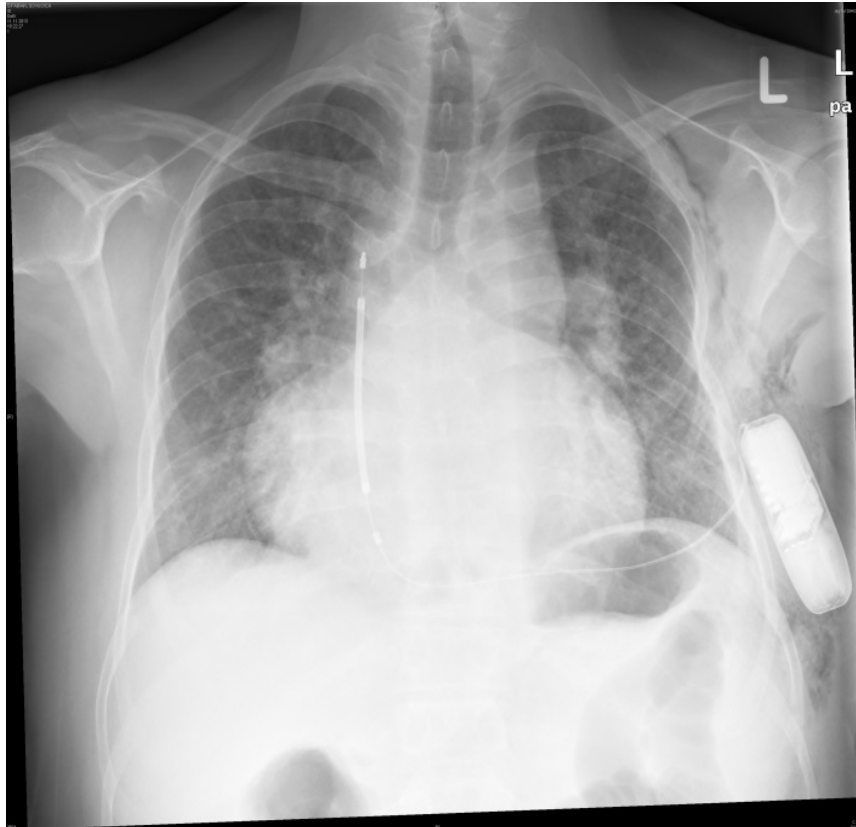
- > Initial erfolgte die stationäre Aufnahme und Rekompensation mittels diuretischer Therapie, Flüssigkeitsrestriktion sowie Einleitung einer Herzinsuffizienztherapie unter laborchemischer Kontrolle der Elektrolyte sowie der Retentionsparameter. Hierunter zeigte sich eine deutliche Gewichtsabnahme (4,5 kg) und eine deutliche Verbesserung der Dyspnoe:
 - Zunächst Torasemid 20 mg 1-1/2-0 i.v., im Verlauf Umstellung auf orale Gabe (bei Entlassung Torasemid 10 mg/d p.o.)
 - Ramipril 2,5 mg, Bisoprolol 2,5 mg sowie Eplerenon 25 mg (Tagesdosis)

- > Der Patient erhielt eine Antikoagulation, da bei der Non-Compaction-Kardiomyopathie eine gesteigerte Thrombogenität bedingt durch Blutstase in den Recessus des Ventrikels sowie der Neigung zu Vorhofflimmern gegeben ist.
 - Beginn einer oralen Antikoagulation mit Rivaroxaban 20 mg/d

Kasuistik | Verlauf

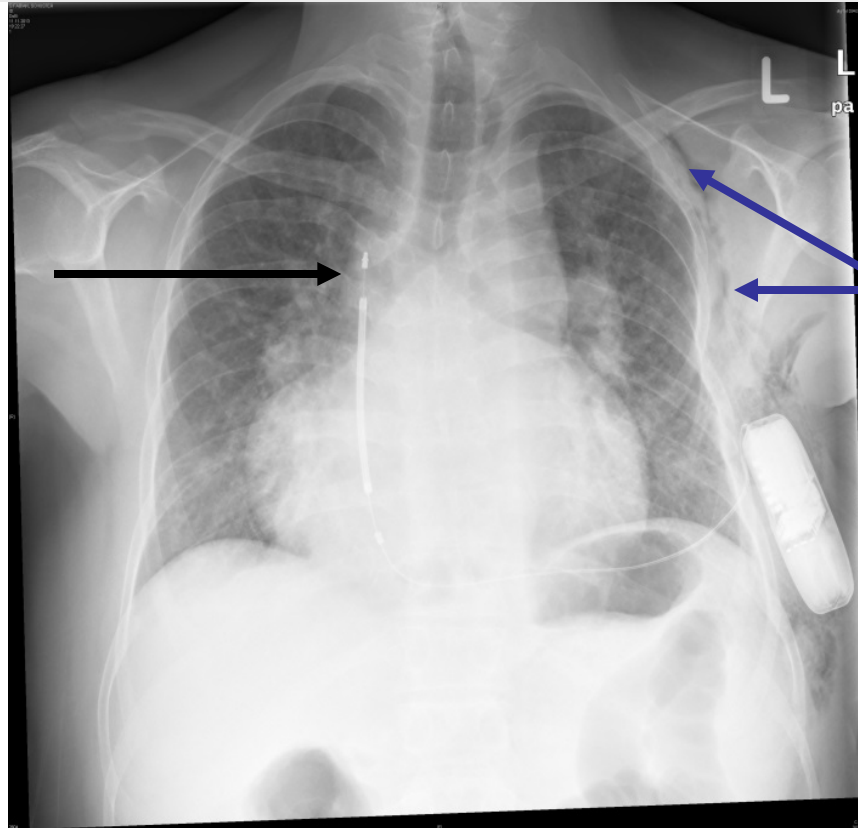
- > Patienten mit dieser Erkrankung zeigen eine gehäufte Inzidenz eines plötzlichen Herztodes. Ein Risikomarker hierfür ist ein gesteigertes Auftreten von ventrikulären Rhythmusstörungen. Diese zeigten sich auch im Falle unseres Patienten, so dass bei dokumentierten ventrikulären Salven der Entschluss zur primärprophylaktischen Implantation eines VVI-ICD (Interner Einkammer-Cardioverter-Defibrillator) gefasst wurde.
- > Zunächst erfolgte der Versuch, die ICD-Sonde bei persistierender linker oberer Hohlvene von rechts transvenös zu implantieren, welcher bei veränderter Anatomie (Hypertrabekularisierung, höhergradige Trikuspidalinsuffizienz) frustan blieb.
- > Daher entschloss man sich zur Implantation eines subkutanen Defibrillators (S-ICD). Diese konnte erfolgreich durchgeführt werden.
- > Nach Abschlusskontrollen konnte der Patient mit reizlosen Wundverhältnissen und in gutem Allgemeinzustand entlassen werden.

Kasuistik | Verlauf



> Ihr Befund?

Kasuistik | Verlauf



- > Neu eingebrachtes Defibrillator-Aggregat im Bereich der linken Flanke. Sonde mit Projektion der Spitze auf das rechte obere Mediastinum (schwarzer Pfeil). Deutliche Vergrößerung der Herzsilhouette. Weichteilemphysem links lateral (blauer Pfeil).

Diskussion | Definition

- > Die Non-Compaction-Kardiomyopathie (NCCM) ist eine noch wenig bekannte Form der nicht-ischämischen Kardiomyopathie, die durch eine Störung des Verdichtungsprozesses während der endomyokardialen Embryogenese entsteht. Sie wurde erstmals 1984 beschrieben [1].
- > Die Prävalenz dieser Erkrankung ist noch unklar. In Observationsstudien wurde die Non-Compaction-Kardiomyopathie bei 0,014% bis 0,26% aller Erwachsenen beobachtet [2].

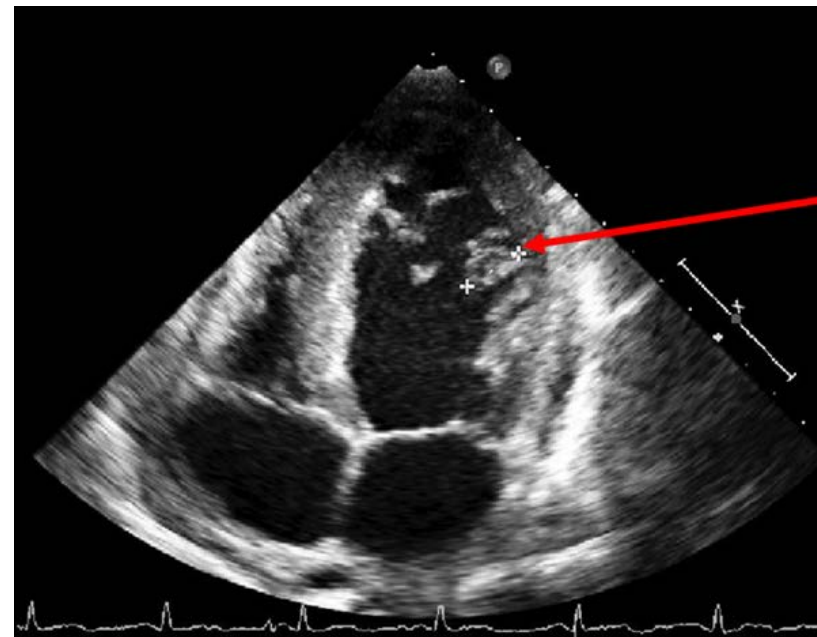
[PubMed](#) [1] Engberding R et al. Am J Cardiol 1984; 53: 1733-1734

[PubMed](#) [2] Sandhu R et al. Echocardiography 2008; 25: 8-12



Diskussion | Definition

- > Charakteristisch ist eine Zweiseichtung der Ventrikelwand, zu sehen in der kardialen Bildgebung, mit einer dünneren kompakten epikardialen Schicht sowie einer inneren nichtkompaktierten Schicht (Pfeil) mit ausgeprägter Trabekularisierung und Recessus, welche in Verbindung mit dem Cavum des linken Ventrikels stehen [3].



Echokardiographie, Vier-Kammer-Blick

Diskussion | Klinische Symptomatik

- > Die Klinische Symptomatik besteht aus einer Trias [1,2]:
 - > Herzinsuffizienz unterschiedlichen Schweregrades
 - > Thrombembolische Ereignisse durch
 - 1) ventrikuläre Thromben, entstanden in den Recessus bei Blutstase oder
 - 2) mit der Erkrankung häufig assoziiertem Vorhofflimmern
 - > Neigung zu Rhythmusstörungen: Ventrikuläre Tachykardien in 6 bis 41%, Extrasystolen, Schenkelblockbilder, Vorhofflimmern, Kammerflimmern bis hin zum plötzlichen Herztod

[PubMed](#) [1] Engberding R et al. Clin Res Cardiol 2007; 96: 481-488

[PubMed](#) [2] Almeida AG, Pinto FJ. Heart 2013; 99: 1535-1542

Diskussion | Diagnostik

- > Für die Diagnostik der NCCM ist die Echokardiographie die Methode der Wahl. Charakteristisch ist die Zweisichtung der Wand mit einer dünnen kompaktierten epikardialen Schicht und einer dickeren nicht-kompaktierten endokardialen Schicht.
- > Zwischen unterschiedlichen Autoren variieren die exakten echokardiographischen Kriterien. Exemplarisch werden im Folgenden die in unserer Klinik verwendeten aufgelistet [1]:
 - > Darstellung von mindestens 4 Trabekeln und Recessus
 - > Nachweis von Blutfluss zwischen LV-Kavum und Recessus (in der Kontrastmittelechokardiographie oder in der Farbdopplerechokardiographie)
 - > Endsystolische Ratio >2 zwischen nichtkompakter subendokardialer und kompakter subepikardialer Schicht

Diskussion | Diagnostik



- > Beispiel einer Kontrastmittelechokardiographie eines Patienten mit Non-Compaction-Kardiomyopathie und gleichzeitig abgelaufenen ST-Hebungsinfarkt mit apikaler Akinesie. Deutlich zu sehen ist die ausgeprägte Hypertrabekularisierung sowie die Kommunikation der Recessus mit dem linksventrikulären Kavum (Pfeil).

Diskussion | Diagnostik

- > Zur Diagnosebestätigung sowie zur Abgrenzung anderer Ursachen für eine Einschränkung der LV-Funktion empfiehlt sich die Durchführung einer Kardio-MRT-Untersuchung. Hier gelten leicht abweichende Kriterien:
 - > >20% der linksventrikulären Myokardmasse sollten trabekularisiert sein (enddiastolisch gemessen) [1]
 - > Endsystolische Ratio >2,3 zwischen nichtkompakter subendokardialer und kompakter subepikardialer Schicht [2]
- > Bei ungeklärt eingeschränkter LV- und RV-Funktion beim Erwachsenen ist in aller Regel ebenfalls die Indikation zur invasiven Diagnostik gegeben, um eine koronare Herzerkrankung auszuschließen [3]. Eine Biopsieentnahme kann zur Diagnosefindung und zum Ausschluss vor allem entzündlicher Erkrankungen des Herzmuskels beitragen. Die NCCM zeigt kein spezifisches histologisches Bild.
- > Familiäre Screeninguntersuchung nach Diagnosestellung sind bei genetischer Assoziation der Erkrankung sinnvoll.

▶ PubMed [1] Petersen SE et al. J Am Coll Cardiol 2005; 46: 101-105

▶ PubMed [2] Jacquier A et al. Eur Heart J 2010; 31: 1098-1104

▶ PubMed [3] Kohl SK et al. Eur Heart J 2008; 29: 89-95

Diskussion | Therapie

- > Behandlung der Herzinsuffizienz [1]:
 - > Medikamentöse Therapie
 - > Bei Linksschenkelblock ist die Implantation eines CRT-Systems (Kardiale Resynchronisationstherapie) zu erwägen
 - > In Einzelfällen Herztransplantation sowie Herzunterstützungssysteme
- > Primär- oder Sekundärpräventive Implantation eines ICD-Systems [2].
- > Insbesondere bei Patienten mit Vorhofflimmern, eingeschränkter linksventrikulärer Funktion sowie zuvor nachgewiesenen Thromben ist eine längerfristige Antikoagulation indiziert [3].

► PubMed [1] Kohl SK et al. Eur Heart J 2008; 29: 89-95

► PubMed [2] Epstein AE et al. J Am Coll Cardiol 2008; 51: e1-e62

► PubMed [3] Lofiego C et al. Heart 2007; 93: 65-71

Diskussion | Prognose

- > Die Prognose ist abhängig vom Ausmaß und Fortschreiten der Herzinsuffizienz, dem Schweregrad der Arrhythmien und dem Auftreten thrombembolischer Ereignisse.
- > In einer Studie mit 34 Patienten zeigten sich innerhalb eines Beobachtungszeitraumes von 44 Monaten bei 53% der Fälle die Entwicklung einer Herzinsuffizienz, bei 41% der Fälle das Auftreten ventrikulärer Tachykardien und bei 24% der Patienten thrombembolische Ereignisse [1].
- > Als Risikomarker für eine schlechte Prognose wurden identifiziert [2]:
 - > Erweiterter linksventrikulärer enddiastolischer Durchmesser
 - > NYHA-Klasse III bis IV
 - > Permanentes Vorhofflimmern
 - > Schenkelblockbild im EKG

► PubMed [1] Oechslin EN et al. J Am Coll Cardiol 2000; 36: 493-450

► PubMed [2] Jenni R et al. Heart 2006; 93: 11-15

Zusammenfassung | Abstract

Anamnese und klinischer Befund: Ein 31-jähriger Patient wurde aufgrund akuter kardialer Dekompensation in die Notaufnahme eingeliefert. Bei Aufnahme zeigten sich ausgeprägte Beinödeme, eine Herzinsuffizienz NYHA III sowie auskultatorisch basale Rasselgeräusche über beiden Lungen.

Untersuchungen: Echokardiographisch imponierte eine hochgradig eingeschränkte rechts- und linksventrikuläre Funktion sowie eine Hypertrabekularisierung im rechten Ventrikel, aber auch der Apex des linken Ventrikels. In der Kardio-MRT konnten diese Befunde bestätigt werden. Eine Lungenembolie wurde bei erhöhten D-Dimeren und Rechtsherzbelastungszeichen CT-morphologisch ausgeschlossen, ebenso eine koronare Herzerkrankung in der Koronarangiographie.

Diagnose, Therapie und Verlauf: In Zusammenschau der Befunde wurde eine Non-Compaction-Kardiomyopathie mit konsekutiver kardialer Dekompensation diagnostiziert. Eine diuretische Therapie erzielte rasch eine Rekompensation. Eine Antikoagulation wurde eingeleitet. Bei höhergradigen ventrikulären Rhythmusstörungen als Risikomarker für einen plötzlichen Herztod wurde dem Patienten nach zunächst frustraner Anlage eines transvenösen Kardioverter/Defibrillator (ICD) ein subkutanes Aggregat implantiert. Anschließend konnte er in gutem Allgemeinzustand nach Hause entlassen werden.

Folgerung: Bei der Non-Compaction-Kardiomyopathie handelt es sich um eine angeborene nicht-ischämische Kardiomyopathie, die durch eine Störung des Verdichtungsprozesses während der endomyokardialen Embryogenese entsteht. Klinisch zeigt sich eine Trias aus Herzinsuffizienz, thrombembolischen Ereignissen sowie supraventrikulären und ventrikulären Rhythmusstörungen. Diagnostik der Wahl ist die Echokardiographie. Entscheidend für die Prognose ist das Ausmaß der Herzinsuffizienz, der Schweregrad der Rhythmusstörungen sowie das Auftreten thrombembolischer Ereignisse.

Schlüsselwörter: Non-Compaction-Kardiomyopathie – Kardiale Dekompensation – reduzierte linksventrikuläre Funktion



Zusammenfassung | Abstract

History and admission findings: We report on a case of a 31-year-old patient who was admitted to hospital with acute cardiac failure. At physical examination we found peripheral edema and wet rales.

Investigations: Cardiac ultrasound revealed severely impaired left and right ventricular function and prominent trabeculation in the right ventricle, but also in the apex of the left ventricle. This was confirmed by cardiac magnetic resonance imaging. Both pulmonary embolism and coronary heart disease were excluded by thoracic computed tomography and coronary angiography.

Diagnosis, treatment and course: These findings were in line with the diagnosis of non-compaction cardiomyopathy resulting in cardiac failure. We introduced diuretic therapy which leads to weight loss and release of dyspnoea. Due to prevention of embolic events an anticoagulative therapy was started. In light of rhythmogenic vulnerability, a subcutaneous implantable cardioverter defibrillator (ICD) system was implanted. Afterwards the patient was discharged in good general health.

Conclusion: Non-compaction cardiomyopathy (NCCM) is a hereditary non-ischaemic cardiac disease which occurs due to the failure of myocardial compaction during embryogenesis. Common manifestation is the triad of heart failure, rhythmogenic vulnerability and systemic embolic events. First-line imaging technique for diagnosing NCCM is cardiac ultrasound. The prognosis depends on severity of heart failure, ventricular arrhythmia and the incidence of embolic events.

Keywords: non-compaction cardiomyopathy – cardiac decompensation – impaired left ventricular function

DMW Beiträge zum Thema (Auswahl)

►Thieme eJournals<

- > Egenrieder, S.; Cantara, G.; Mahrholdt, H.; Sechtem, U.
75-jähriger Patient mit ventrikulären Tachykardien.
Dtsch med Wochenschr 2013; 138(12): 589-590

►Thieme eJournals<

- > Klein, N.; Klein, M.; Pfeiffer, D.
Schrittmacher, kardiale Resynchronisation, implantierbarer Kardioverter/Defibrillator, Eventmonitoring.
Dtsch med Wochenschr 2013; 138(49): 2526-2529

►Thieme eJournals<

- > Thanaraj, A.; Meder, B.
Die genetische Testung ist der Myokardbiopsie bei Kardiomyopathien überlegen – pro.
Dtsch med Wochenschr 2013; 138(12): 598

►Thieme eJournals<

- > Schultheiss, H. P.
Die genetische Testung ist der Myokardbiopsie bei Kardiomyopathien überlegen – contra.
Dtsch med Wochenschr 2013; 138(12): 599

Diskussion zum Fall

- > **Diskussionsbeitrag erstellen**
- > **Diskussion ansehen**

- > **Weitere E-Fälle finden Sie unter**
<http://www.thieme.de/dmw/>

Autorenerklärung

Die Autoren erklären, dass sie keine finanzielle Verbindung mit einer Firma haben, deren Produkt in diesem Beitrag eine Rolle spielt (oder mit einer Firma, die ein Konkurrenzprodukt vertreibt).

Korrespondenzadresse

Dr. Martin Duckheim
Innere Medizin III, Klinik für Kardiologie und
Kreislaufkrankungen
Universitätsklinikum Tübingen
Otfried-Müller-Str. 10
72076 Tübingen
Tel.: 07071/29 82711
E-Mail: martin.duckheim@med.uni-tuebingen.de

Bibliografie

DOI 10.1055/s-0034-1387241
©Georg Thieme Verlag KG • Stuttgart New York

[Impressum](#)