

<https://doi.org/10.24835/1607-0771-2022-2-67-85>

Неинвазивная инструментальная диагностика бивентрикулярной некомпактной кардиомиопатии у пациента с бругадоподобными электрокардиографическими признаками

О.А. Трушкина¹, В.П. Седов¹, В.Ю. Каплунова¹,
О.В. Стукалова², Е.В. Заклязьминская³

¹ ФГАОУ ВО “Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова” Министерства здравоохранения Российской Федерации (Сеченовский Университет), г. Москва

² ФГБУ “Национальный медицинский исследовательский центр кардиологии имени академика Е.И. Чазова” Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Москва

³ ФГБНУ “Российский научный центр хирургии имени академика Б.В. Петровского”, г. Москва

Некомпактная кардиомиопатия – редкое гетерогенное заболевание, в основе которого лежит нарушение структуры строения миокарда. В статье представлен клинический случай неинвазивной инструментальной диагностики бивентрикулярной некомпактной кардиомиопатии

у 23-летнего пациента с бругадоподобными электрокардиографическими признаками. При выполнении трансторакальной эхокардиографии выявлено двуслойное строение миокарда левого желудочка с преобладанием некомпактного слоя над компактным в средних и верхушечных сег-

О.А. Трушкина – аспирант кафедры кардиологии, функциональной и ультразвуковой диагностики ФГАОУ ВО “Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова” Министерства здравоохранения Российской Федерации (Сеченовский Университет), г. Москва. <https://orcid.org/0000-0003-2850-8538>

В.П. Седов – д.м.н., профессор кафедры лучевой диагностики и лучевой терапии ФГАОУ ВО “Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова” Министерства здравоохранения Российской Федерации (Сеченовский Университет), г. Москва. <https://orcid.org/0000-0003-2326-9347>

В.Ю. Каплунова – д.м.н., доцент кафедры госпитальной терапии №1 ФГАОУ ВО “Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова” Министерства здравоохранения Российской Федерации (Сеченовский Университет), г. Москва. <https://orcid.org/0000-0002-5864-0938>

О.В. Стукалова – к.м.н., старший научный сотрудник отдела томографии Института клинической кардиологии имени А.Л. Мясникова ФГБУ “Национальный медицинский исследовательский центр кардиологии имени академика Е.И. Чазова” Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Москва. <https://orcid.org/0000-0001-8377-2388>

Е.В. Заклязьминская – д.м.н., профессор, заведующая лабораторией медицинской генетики ФГБНУ “Российский научный центр хирургии имени академика Б.В. Петровского”, г. Москва. <https://orcid.org/0000-0002-6244-9546>

Контактная информация: 119435 г. Москва, ул. Большая Пироговская, д. 6, стр. 1, ФГАОУ ВО “Первый МГМУ им. И.М. Сеченова” Минздрава России (Сеченовский Университет), Клинический центр, Университетская клиническая больница №1, отделение функциональной диагностики. Седов Всеволод Парисович.

E-mail: vps52@mail.ru

ментах передней и нижней стенок левого желудочка. Максимальное соотношение некомпактного слоя к компактному (1,7) регистрировалось при измерениях в конце диастолы. В режиме цветового допплеровского картирования визуализировалось контрастирование межтрабекулярных лакун, в конце диастолы визуализировалось более 3 трабекул, некомпактный слой сокращался синхронно с компактным. Имелись признаки умеренно выраженной систолической дисфункции левого желудочка ($VTI - 13$ см), снижение глобальной продольной деформации левого желудочка $\leq 14\%$ (модуль), диастолическая дисфункция левого желудочка ($E/A - 2,4$, $DT - 77$ мс). По данным МРТ сердца с внутренним контрастированием определялось значительное повышение трабекулярности миокарда передней, боковой и нижней стенок левого желудочка в среднем и апикальном сегментах в фазу диастолы (10 из 17 сегментов). Соотношение некомпактного и компактного слоев миокарда в фазу диастолы – 2,5–4,0, в фазу систолы – 1,2. Кроме того, отмечалась повышенная трабекулярность правого желудочка в области верхушки. МР-картина была расценена как бивентрикулярная некомпактная кардиомиопатия. На ЭКГ покоя выявлены синусовая аритмия с ЧСС 58–71 уд/мин, неполная блокада правой ножки пучка Гиса, признаки гипертрофии левого желу-

дочка и левого предсердия. Обращала на себя внимание характерная для синдрома Бругада 1-го типа сводчатая конфигурация сегмента ST с элевацией >2 мм в отведениях V1–V3. С целью уточнения причин комплекса фенотипических проявлений (скелетные изменения, низкая толерантность к физическим нагрузкам с детства, некомпактная кардиомиопатия, нарушения ритма сердца) проведено полноэкомное секвенирование. В результате исследования были выявлены два редких гетерозиготных варианта в генах *MYH7* (*c.2679G>A, p.Ala893=*) и *FLNC* (*c.6629C>A, p.Ser2210Tyr*). В статье также представлен краткий обзор литературы по рассматриваемой проблеме.

Ключевые слова: эхокардиография, магнитно-резонансная томография сердца, бругадоподобные электрокардиографические признаки, нарушения ритма сердца, некомпактная кардиомиопатия.

Цитирование: Трушкина О.А., Седов В.П., Каплунова В.Ю., Стукалова О.В., Заклязьминская Е.В. Неинвазивная инструментальная диагностика бивентрикулярной некомпактной кардиомиопатии у пациента с бругадоподобными электрокардиографическими признаками. Ультразвуковая и функциональная диагностика. 2022; 2: 67–85. <https://doi.org/10.24835/1607-0771-2022-2-67-85>

Некомпактный миокард левого желудочка (ЛЖ) – клинически и генетически гетерогенный вариант кардиомиопатии, в основе которого лежит нарушение компактизации (уплотнения) миокарда в эмбриогенезе. Первый слой образован компактным миокардом, а второй слой представляется собой губчатую структуру с множественными трабекулами и межтрабекулярными лакунами, сообщающимися с полостью ЛЖ [1–5]. По мнению ряда международных организаций, некомпактный миокард ЛЖ относится к неклассифицируемым кардиомиопатиям [6, 7]. Классификация Американской ассоциации сердца (American Heart Association (АНА)) выделяет неком-

пактную кардиомиопатию в отдельный вариант генетически обусловленных кардиомиопатий [8]. В МКБ-11 некомпактная кардиомиопатия выделена в отдельный класс (B344 – noncompaction cardiomyopathy) [9]. Существуют несколько точек зрения на процесс формирования некомпактной кардиомиопатии. Среди них нарушение процесса эмбриогенеза и развитие заболевания непосредственно в процессе жизни [10]. Формирование миокарда происходит из прекардиальной мезодермы и подчинено генетической регуляции. Начальное увеличение массы миокарда желудочков осуществляется за счет образования трабекул, формируется губчатый

миокард [10] (рис. 1). В дальнейшем по мере уплотнения трабекул, которое происходит от эпикарда к эндокарду и от основания сердца к верхушке, начинает формироваться коронарный кровоток, и межтрабекулярные пространства уменьшаются до капилляров [10, 11].

Именно нарушение процессов формирования структуры миокарда, прекращение уплотнения сети его волокон во внутриутробном периоде приводят к формированию некомпактного миокарда [10, 11]. В большинстве случаев заболевание поражает ЛЖ, хотя в литературе встречаются описания как изолированного поражения правого желудочка (ПЖ), так и сочетанного поражения [12, 13]. Тем не менее сочетанное поражение миокарда желудочков – редкая патология [13]. Встречаются как бессимптомная форма некомпактного миокарда, так и различные формы, при которых имеются клинические проявления в виде сердечной недостаточности, тромбоэмбологических осложнений, желудочковых аритмий, которые могут послужить причиной внезапной сердечной смерти [14]. Описаны как спорадические, так и семейные случаи некомпактного миокарда [15]. Аутосомно-доминантный тип наследования является доминирующим для семейной формы [16]. На данный момент известно множество генов, мутации в которых вызывают развитие некомпактного миокарда ЛЖ. Это гены, кодирующие как саркомерные (*MYH7, ACTC1, TNNT2, MYBPC3*), так и структурные (*TAZ, LMNA*) белки [15, 16]. Патогенные мутации в различных генах, включая *SCN5A, LMNA, RBM20, TTN* и *DES*, связаны с некомпактным миокардом и нарушениями ритма [16, 17].

L. Shan et al. [18] на большой когорте японских пациентов продемонстрировали, что распространенность мутаций в гене *SCN5A* больше у пациентов с некомпактной кардиомиопатией и аритмиями (пароксизмальными желудочковыми и наджелудочковыми тахикардиями, фибрилляцией предсердий и др.), чем у пациентов без детектированных аритмий. Кроме того, повышенная расположенность к аритмиям ведет к большему риску сердечной недостаточности [18]. Примечательно, что мутации в гене натриевых каналов *SCN5A* являются также наиболее частыми и встречаются

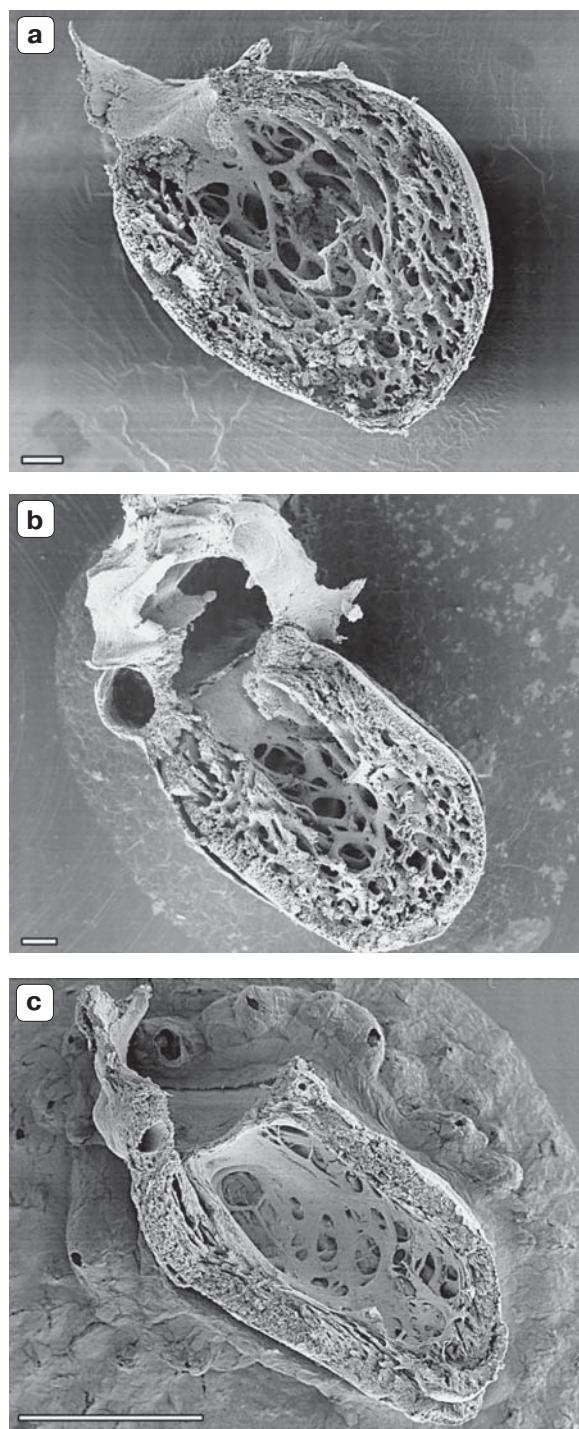


Рис. 1. Формирование уплотнения (компактизации) миокарда ЛЖ [10]. а – 6-я неделя. Визуализируются многочисленные трабекулы. б – 12-я неделя. Начало процесса уплотнения трабекул, увеличение толщины компактного слоя, завершение формирования межжелудочковой перегородки. в – 16-я неделя. Компактный слой образует основную массу миокарда.

у 25–30% пациентов с истинным синдромом Бругада [19]. Однако теории нарушенного эмбриогенеза не соответствуют случаю приобретенного некомпактного миокарда у беременных [20], у спортсменов [21], после антрациклиновой химиотерапии [22]. Исследования физиологии ЛЖ у спортсменов с повышенной трабекулярностью показали, что трабекулы, особенно в верхушке ЛЖ, помогают перераспределить напряжение и способствуют созданию более высокого ударного объема [21]. S. Gati et al. [20] наблюдали появление повышенной трабекулярности у 25% первородящих женщин с последующим восстановлением нормальной морфологии ЛЖ у 81,2% исследуемых. Сporадические случаи некомпактной кардиомиопатии наблюдаются у пациентов с хронической почечной недостаточностью, развившейся на фоне поликистоза почек [23]. Некомпактный миокард выявляется у пациентов с серповидно-клеточной анемией и бета-талассемией [24]. Хотя сложно объяснить патофизиологический механизм, изменения в кровообращении и гиперволемии, являясь общими чертами для вышеизложенных состояний (беременность, почечная недостаточность, анемии), указывают на роль увеличения преднагрузки в развитии избыточной трабекулярности миокарда [20].

Согласно актуальным рекомендациям АНА [8], некомпактная кардиомиопатия ЛЖ может быть диагностирована с помощью эхокардиографии (ЭхоКГ), магнитно-резонансной томографии (МРТ) сердца или ангиографии ЛЖ.

С момента описания феномена некомпактного миокарда были разработаны различные ЭхоКГ-критерии [25, 26]. В клинической практике наиболее часто применяются ЭхоКГ-критерии R. Jenni et al., разработанные в 2001 г. [26]. Учитывая сложность дифференциации некомпактных и компактных слоев миокарда в конце диастолы, используется отношение толщины некомпактного миокарда к компактному в конце систолы. Используется пороговое значение 2 (значения параметра >2 позволяют диагностировать некомпактную кардиомиопатию). Дополнительно к этому отношению используются три диагностических критерия [26]:

- отсутствие признаков сопутствующей сердечной патологии;

- признаки некомпактного миокарда (утолщение стенки ЛЖ, состоящей из двух слоев: тонкого компактного эпикардиального слоя и утолщенного некомпактного эндокардиального слоя с выраженными трабекулами и полостями);

- наличие кровотока в глубоких межтрабекулярных пространствах по результатам цветового допплеровского картирования.

В 2013 г. были опубликованы критерии C. Stollberger et al. [27]:

- 1) визуализация более 3 трабекул в конце диастолы,

- 2) трабекулярный (некомпактный) слой движется синхронно с компактным миокардом,

- 3) двухслойная структура миокарда (некомпактный и компактный слои) лучше дифференцируется в конце систолы,

- 4) при цветовом допплеровском картировании или ЭхоКГ с внутривенным контрастированием в конце диастолы выявляется кровоток в межтрабекулярных пространствах, поступающий из полости желудочка.

Необходимо отметить, что критерии C. Stollberger et al. [27] не включают такие признаки, как отношение толщины некомпактного миокарда к компактному в конце систолы и отсутствие признаков сопутствующей сердечной патологии. Диагноз “некомпактный миокард ЛЖ” может ставиться в сочетании с другими болезнями сердца [27].

МРТ сердца чаще проводится для уточнения диагноза после проведения ЭхоКГ, уступая место метода первой линии ультразвуковому исследованию сердца [28]. Однако МРТ сердца является менее зависимой от оператора методикой. При МРТ лучше видна граница между миокардом и кровью и, следовательно, можно легко обнаружить повышенную патологическую трабекулярность [29]. Несмотря на высокую диагностическую ценность МРТ сердца, у нее есть определенные ограничения, в основном обусловленные невозможностью выполнения исследования пациентам с некоторыми видами имплантированных устройств, что должно быть отмечено в паспорте устройства. Учитывая высокую информативность МРТ сердца в диагностике некомпактной кардиомиопатии, исследование обычно рекомендуется всем пациентам с подозрением

на некомпактную кардиомиопатию независимо от результатов ЭхоКГ [11].

В клинической практике чаще применяются МР-критерии S.E. Peterson et al. [30]: дифференциация двух слоев миокарда – компактного эпикардиального и некомпактного эндокардиального; трабекуляция некомпактного слоя; отношение толщины некомпактного миокарда к компактному в конце диастолы $>2,3$. Превышение порогового значения 2,3 позволяет диагностировать некомпактную кардиомиопатию с чувствительностью 86%, специфичностью 99%, предсказательной ценностью положительного теста 75%, предсказательной ценностью отрицательного теста 99% [30]. Также в практической деятельности используются данные A. Jacquier et al. [31], согласно которым масса некомпактного миокарда (разница между общей массой и массой компактного миокарда ЛЖ в конце диастолы) $>20\%$ от общей массы миокарда позволяет успешно диагностировать некомпактную кардиомиопатию (информативность данного критерия несколько превышает информативность количественного критерия S.E. Peterson et al. [30]: AUC 0,98 против 0,94). Также в литературе нередко упоминаются МР-критерии M. Grothoff et al. [32]: масса некомпактного миокарда ЛЖ $>25\%$ от общей массы миокарда ЛЖ и индекс массы некомпактного миокарда ЛЖ $>15 \text{ г}/\text{м}^2$. Чувствительность обоих критериев 91% при специфичности 100% [32].

В норме мышечные трабекулы могут встречаться в ПЖ, наличие их в ЛЖ считается патологией. Нормальный вариант повышенной трабекулярности ПЖ очень трудно отличить от патологического некомпактного миокарда, поэтому вопрос об изменении ПЖ до сих пор остается спорным. Вследствие того, что на настоящее время отсутствуют четкие диагностические критерии для оценки некомпактного миокарда ПЖ, диагностика истинного изолированного некомпактного миокарда ЛЖ и бивентрикулярного поражения затруднена. Заметные трабекулы, глубокие межтрабекулярные углубления и увеличение соотношения некомпактного/компактного слоев миокарда в диастолу – вот некоторые из изменений, которые характеризуют вовлечение ПЖ при МРТ сердца [33].

Говоря о электрокардиографических изменениях при некомпактном миокарде, следует отметить, что описание специфических изменений практически не встречается в литературе. S. Aggarwal et al. [34] описали редкий случай изолированного некомпактного миокарда ПЖ у 51-летнего бессимптомного мужчины без значимой сопутствующей кардиологической патологии с электрокардиографическими проявлениями в виде элевации сегмента ST в отведениях V1–V3.

Если вернуться к клинике некомпактной кардиомиопатии ЛЖ, то для заболевания характерна триада симптомов: нарушения ритма и проводимости сердца, сердечная недостаточность и тромбоэмбolicкие осложнения [35]. Систолическая дисфункция развивается у 13–24% пациентов с некомпактной кардиомиопатией. Причина ее развития до конца не ясна, но одна из гипотез – субэндокардиальная гипоперфузия при наличии сохранных коронарных артерий. Осложнения некомпактной кардиомиопатии: инсульт, транзиторная ишемическая атака, инфаркт миокарда, мезентериальный тромбоз, инфаркт почек, периферическая эмболия. Причиной этих осложнений могут служить тромбы, которые образовались в полости ЛЖ вследствие систолической дисфункции и наличия повышенной трабекулярности и глубоких межтрабекулярных пространств [36]. Надо отметить, что у ряда пациентов заболевание протекает бессимптомно и выявляется случайно при проведении ЭхоКГ [16].

J.A. Towbin et al. [16] выделяют несколько вариантов течения некомпактной кардиомиопатии ЛЖ:

- 1) благоприятный (неосложненный) тип;
- 2) аритмическая форма (нормальные размеры сердца, сохраненная систолическая функция и наличие желудочковых нарушений ритма);
- 3) дилатационный тип (дилатация ЛЖ, систолическая дисфункция);
- 4) гипертрофический тип (утолщение стенок ЛЖ, асимметричное утолщение межжелудочковой перегородки (МЖП), диастолическая дисфункция и систолическая гиперфункция) (при дальнейшем прогрессировании заболевания наблюдаются дилатация ЛЖ и снижение систолической функции);

5) смешанный фенотип (гипертрофический + дилатационный) (утолщение стенок, дилатация и систолическая дисфункция ЛЖ);

6) рестриктивный тип (встречается крайне редко) (расширение левого предсердия (ЛП) или обоих предсердий и диастолическая дисфункция);

7) правожелудочковый, или бивентрикулярный, тип (повышенная трабекулярность обоих желудочков);

8) сочетание с врожденными пороками сердца.

Синдром Бругада – это первичная (наследственная) болезнь аритмогенеза, характеризующаяся наличием типичного клинико-электрокардиографического симптомо-комплекса, включающего особую форму блокады правой ножки пучка Гиса с подъемом сегмента ST в одном или нескольких

правых грудных отведений на электрокардиограмме (ЭКГ), отсутствием структурной патологии сердца и различными жизненугрожающими желудочковыми аритмиями, которые приводят к резкому повышению риска развития внезапной сердечной смерти [37]. Типы ЭКГ-изменений представлены в табл. 1. Для истинного врожденного синдрома Бругада характерны изменения 1-го или 2-го типа в отсутствие других ЭКГ-изменений [37]. Надо отметить, что бругадоподобные изменения ЭКГ могут быть проявлением других заболеваний и состояний организма (табл. 2) [37, 38].

В настоящей работе приводится клиническое наблюдение пациента с бивентрикулярной некомпактной кардиомиопатией, которая сопровождается систолической дисфункцией ЛЖ, нарушениями ритма и бругадоподобными изменениями на ЭКГ.

Таблица 1. Типы ЭКГ-изменений при синдроме Бругада [37]

| Изменения ЭКГ | Тип 1 | Тип 2 | Тип 3 |
|-------------------|-------------------------|------------------------------|--------------------------|
| Амплитуда волны J | ≥2 мм | ≥2 мм | ≥2 мм |
| T зубец | отрицательный | положительный или двухфазный | положительный |
| Конфигурация ST | сводчатая (coved) | седловидная (saddleback) | седловидная (saddleback) |
| Конечная часть ST | постоянно отрицательный | элевация ≥1 мм | элевация <1 мм |

Таблица 2. Причины бругадоподобных изменений [37, 38]

| Этиологическая категория | Клинические состояния |
|--|---|
| Метаболические условия | гипокалиемия в контексте врожденного гипокалиемического периодического паралича; гиперкалиемия; одновременная гиперкалиемия, гипонатриемия и ацидоз; гиперкальциемия |
| Механическое сжатие | компрессия выносящего тракта ПЖ опухолью органов средостения, пневмоторакс, анатомические особенности строения грудной клетки (pectus excavatum – впалая или воронкообразная грудь) |
| Ишемия и тромбоэмболии | острый коронарный синдром, тромбоэмболия легочной артерии, расслаивающая аневризма аорты, аневризма ЛЖ |
| Заболевания миокарда и перикарда | острый перикардит, аритмогенная правожелудочковая кардиомиопатия |
| Модуляция ЭКГ | атипичная блокада правой ножки пучка Гиса, феномен ранней реполяризации желудочков, несоответствующий фильтр высоких частот ЭКГ |
| Заболевания центральной и вегетативной нервной системы | субарахноидальное кровоизлияние, геморрагический инсульт, атаксия Фридриха, мышечная дистрофия Дюшена–Беккера |

Пациент С., 23 лет, был госпитализирован в отделение кардиологии Университетской клинической больницы №1 ФГАОУ ВО “Первый МГМУ им. И.М. Сеченова” Минздрава России (Сеченовский университет) с жалобами на эпизоды аритмии различной продолжительности, слабость, головокружение и одышку при средней физической нагрузке, похудение.

Из анамнеза: с раннего детского возраста наблюдался у кардиолога с различными диагнозами: незаращение овального окна межпредсердной перегородки, недостаточность аортального клапана, дефект МЖП. Кроме этого, с детского возраста у пациента отмечались признаки дисплазии соединительной ткани в виде кифосколиоза грудного отдела позвоночника, гипермобильности суставов. С подросткового возраста пациент отмечает плохую переносимость физических нагрузок из-за появления резкой слабости, головокружения, реже – одышки. Вредных привычек не имеет. Семейный анамнез: у отца пароксизмальная форма фибрилляции предсердий, в анамнезе повторное проведение радиочастотной абляции устьев легочных вен. Мать умерла в возрасте 54 лет, в анамнезе дилатационная кардиомиопатия, фибрилляция предсердий, хроническая сердечная недостаточность. Также ей был установлен электрокардиостимулятор. Старшая сестра пациента здорова. Также пациент имеет двух здоровых племянников.

Неоднократно лечился в стационарах, где проводились такие исследования, как ЭхоКГ, МРТ сердца и компьютерная томография органов грудной полости.

По данным трансторакальной ЭхоКГ, сделанной 5 лет назад, описана картина умеренного расширения полостей предсердий при сохранных объемах желудочков. Фракция выброса (ФВ) ЛЖ в пределах нормативных значений (73%). Отмечалось наличие диастолической дисфункции (E/A – 2, E/e' – 16). Митральная регургитация I степени. Аортальная регургитация I степени. Передне-боковая стенка ЛЖ имеет глубокие крипты.

По данным компьютерной томографии органов грудной полости, сделанной 7 лет назад, грудная клетка деформирована, определяются умеренно выраженный сколиоз, дегенеративные изменения позвоноч-

ника на уровне искривления и деформация тел позвонков и замыкательных пластин. Сердце пациента расположено типично, в размерах не увеличено, отмечено неравномерное утолщение листков перикарда до 3 мм. Определялось незначительное количество жидкости в карманах перикарда и на уровне базальных отделов правого предсердия (ПП). Нерезко выраженные посттравматические изменения в легких (небольшая плевро-диафрагмальная спайка в нижней доле левого легкого, подчеркнута междолевая плевра с обеих сторон), жидкости в плевральных полостях нет.

По данным МРТ сердца с внутривенным контрастированием, сделанной 6 лет назад, отмечалось расширение полостей обоих предсердий (ЛП – 4,1 см, ПП – 4,6 см). Размеры остальных камер сердца в пределах нормы. Определялась повышенная трабекулярность в области верхушки и боковой стенки ЛЖ при отношении некомпактного миокарда к компактному 1 : 1. Перикард не утолщен, выпота в его полости нет. Патологического накопления контрастного препарата не выявлено. Тем самым, согласно критериям S.E. Peterson et al. [30], оснований для постановки диагноза “некомпактный миокард” было недостаточно.

Последние несколько лет пациент упоминает об эпизодах аритмии до 3 раз в год, проходящих самостоятельно, но ЭКГ в период появления аритмии не проводилась, поэтому характер аритмии оставался нераспознанным. По настоящее время сохраняется средняя толерантность к физической нагрузке, что определяется появлением головокружения, резкой слабости и одышки.

Объективный осмотр (на момент поступления): рост – 173 см, вес – 56 кг. Астеническое телосложение. Обращают на себя внимание кифосколиоз грудного отдела позвоночника, кифосколиотическая грудная клетка, гипермобильность суставов, продольно-поперечное плоскостопие 3-й степени. Аускультативно дыхание в легких везикулярное, хрипов нет. Границы относительной сердечной тупости: правая – на 1 см от правого края грудины, левая – на 1 см влево от левой срединно-ключичной линии, верхняя – в III межреберье. Тоны сердца ритмичные, выслушиваются хлопающий I тон, слабый систолический шум на верхушке. Частота сердечных сокращений

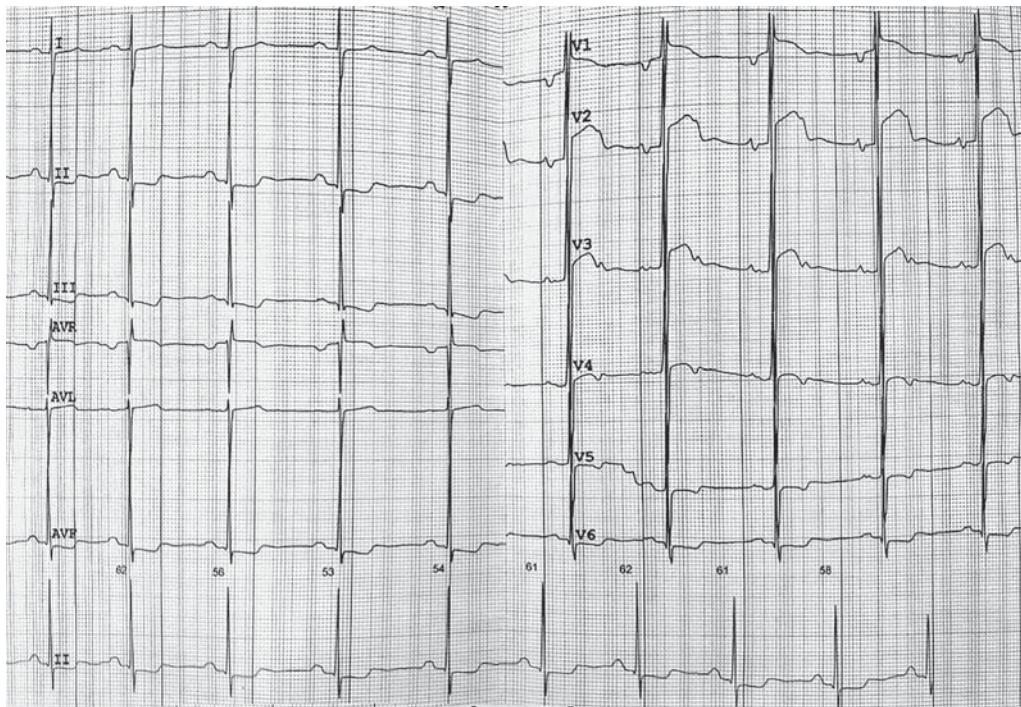


Рис. 2. ЭКГ пациента С. в покое. Вертикальное положение электрической оси сердца. Неполная блокада правой ножки пучка Гиса. Сводчатая конфигурация сегмента ST с элевацией >2 мм в отведениях V1–V3. Признаки гипертрофии ЛЖ и ЛП.

(ЧСС) – 68 уд/мин. Артериальное давление (АД) – 110/75 мм рт. ст.

По результатам данных лабораторных исследований: в общем анализе мочи, общем анализе крови и биохимическом анализе крови без патологических изменений.

С целью оценки возможного застоя в малом круге кровообращения пациенту была выполнена рентгенография грудной клетки, по данным которой легкие без свежих очаговых и инфильтративных изменений, плевральные синусы свободны, аорта и сердце рентгенологически не изменены.

Результаты ЭКГ, снятой в покое (рис. 2), – синусовая аритмия с ЧСС 58–71 уд/мин, вертикальное положение электрической оси сердца, неполная блокада правой ножки пучка Гиса, сводчатая конфигурация сегмента ST с элевацией >2 мм в отведениях V1–V3. Также имелись признаки гипертрофии ЛЖ в виде превышения индекса Соколова–Лайона, слабо отрицательных или двухфазных зубцов Т с депрессией сегмента ST в отведениях II, III, aVF, V5, V6; гипертрофии ЛП – Р = 130 мс, двугорбый Р в отведениях I, aVL, V5, V6; преобладание

отрицательной фазы зубца Р в отведениях V1–V2. Обращала на себя внимание характерная для синдрома Бругада 1-го типа сводчатая конфигурация сегмента ST с элевацией >2 мм в отведениях V1–V3. Значимой динамики в сравнении с предыдущими ЭКГ, представленными пациентом, выявлено не было.

С целью верификации преходящей аритмии пациенту было выполнено холтеровское мониторирование ЭКГ (24 ч), по данным которого регистрировался синусовый ритм с ЧСС днем 60–163 уд/мин (средняя ЧСС – 76 уд/мин), ночью – 47–87 уд/мин (средняя ЧСС – 62 уд/мин). Количество наджелудочковых экстрасистол – 110, максимум/час – 14, 1 пароксизм наджелудочковой тахикардии с ЧСС 117 уд/мин длительностью 1 с. Смешанный (преимущественно ночной) тип распределения наджелудочковой экстрасистолии. Достоверной динамики по 1-му и 2-му мониторным отведениям (модифицированные V5 и V1) не зарегистрировано. Пауз ритма более 2 с не выявлено. Показатели вариабельности сердечного ритма в пределах возрастной нормы.

По данным суточного мониторирования АД выявлена нормотония в течение суток с тенденцией к гипотонии по систолическому и диастолическому АД в дневное время. Вариабельность АД в пределах нормы. Суточный профиль АД нарушен – non-dipper (недостаточное снижение) по систолическому и диастолическому АД. Средняя ЧСС днем – 72 уд/мин, ночью – 59 уд/мин.

По данным трансторакальной ЭхоКГ (аппарат iE33 (Philips, Нидерланды) с использованием секторного фазированного датчика с диапазоном частот 1–5 МГц) выявлена умеренная гипертрофия миокарда ЛЖ (конечный диастолический размер ЛЖ – 4,38 см, толщина МЖП – 1,24 см, толщина задней стенки ЛЖ – 1,28 см) (рис. 3а). Отмечалось умеренное увеличение размеров ЛП, размеры остальных камер сердца не изменены. Стенки ЛЖ состоят из двух слоев: компактного и некомпактного (рис. 3б, 3с). Толщина некомпактного слоя преобладает над компактным в средних и верхушечных сегментах передней и нижней стенок ЛЖ. Максимальное соотношение некомпактного слоя к компактному регистрировалось при измерениях в конце диастолы – 1,7. То есть соотношение <2 , что не является основанием для диагностики некомпактного миокарда согласно критериям R. Jenni et al. [26]. Однако в режиме цветового допплеровского картирования визуализировалось контрастирование межтрабекулярных лакун,

в конце диастолы визуализировалось более 3 трабекул, некомпактный слой сокращался синхронно с компактным (критерии C. Stollberger et al. [27]). Отмечалось наличие множественных аномально расположенных хорд в ЛЖ. Аортальная, митральная, трикуспидальная регургитация I степени. ФВ ЛЖ – 59% (норма). Однако имеются признаки умеренно выраженной систолической дисфункции ЛЖ (интеграл линейной скорости кровотока в выносящем тракте ЛЖ (VTI) – 13 см (рис. 3д) при норме >15 см [39], снижение глобальной продольной деформации ЛЖ $\leq 14\%$ (модуль) (рис. 3е, 3ф) при норме $>18\%$ (модуль) [40]. Диастолическая дисфункция ЛЖ (Е/A – 2,4, время замедления скорости потока в фазу раннего диастолического наполнения (DT) – 77 мс) (рис. 3г). Выявленные при трансторакальной ЭхоКГ изменения могут указывать на некомпактный миокард с нарушением систолической и диастолической функций ЛЖ.

Для подтверждения диагноза “некомпактный миокард” пациенту была проведена МРТ сердца с внутривенным контрастированием (хелат гадолиния) на сверхпроводящем МР-томографе Magnetom Avanto (Siemens, Германия) с напряженностью магнитного поля 1,5 Т (рис. 4). По данным исследования выявлено расширение ЛП (поперечный размер – 49 мм), размеры ПП были на верхней границе нормы (поперечный размер – 40 мм). Следовательно,

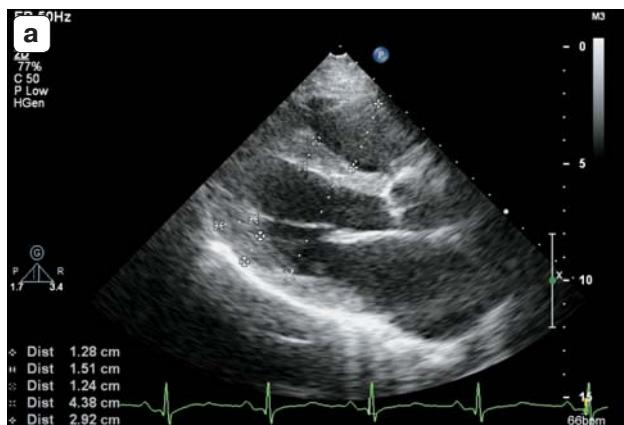


Рис. 3. Результаты трансторакальной ЭхоКГ пациента С. а – В-режим. Парастернальная позиция по длинной оси ЛЖ. Гипертрофия миокарда ЛЖ. б – В-режим. Апикальная позиция, двухкамерное сечение. Стенка ЛЖ состоит из двух слоев. Маркерами указаны измерения толщины слоев некомпактного и компактного миокарда передней стенки ЛЖ в фазу диастолы.

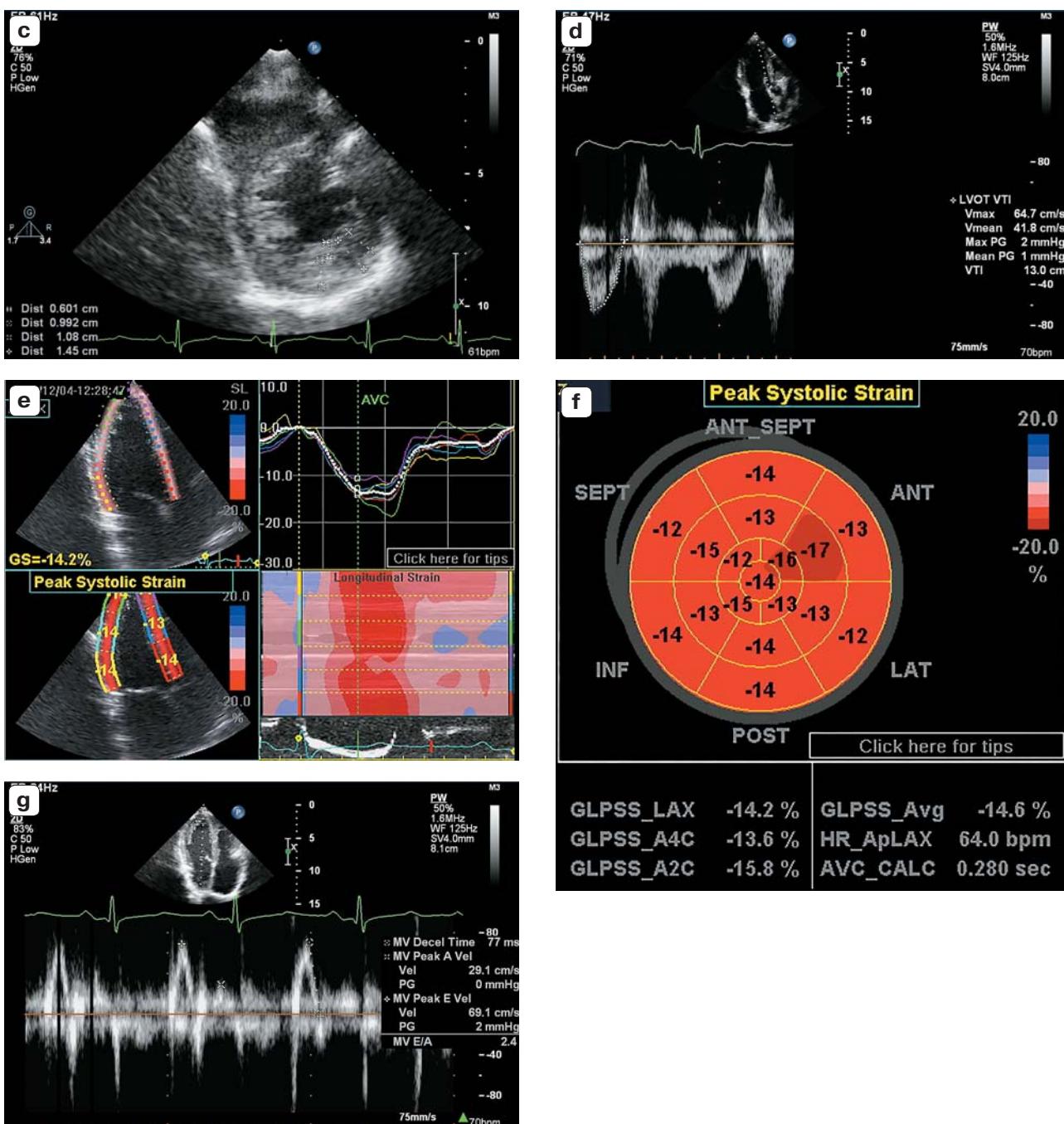


Рис. 3 (окончание). с – В-режим. Парастернальная позиция по короткой оси на уровне средних отделов ЛЖ. Гипертрофия миокарда ЛЖ, состоящего из двух слоев. Маркерами указаны измерения толщины слоев некомпактного и компактного миокарда нижней стенки ЛЖ в фазу диастолы. д – В-режим + импульсноволновая допплерография. Апикальная пятикамерная позиция. Контрольный объем в выносящем тракте ЛЖ. Умеренно выраженная систолическая дисфункция ЛЖ. е – В-режим + спекл-трекинг. Апикальная четырехкамерная позиция. Снижение глобальной деформации ЛЖ по большинству сегментов. ф – спекл-трекинг. Снижение глобальной деформации ЛЖ по большинству сегментов. г – В-режим + импульсноволновая допплерография. Апикальная четырехкамерная позиция. Диастолическая дисфункция ЛЖ.

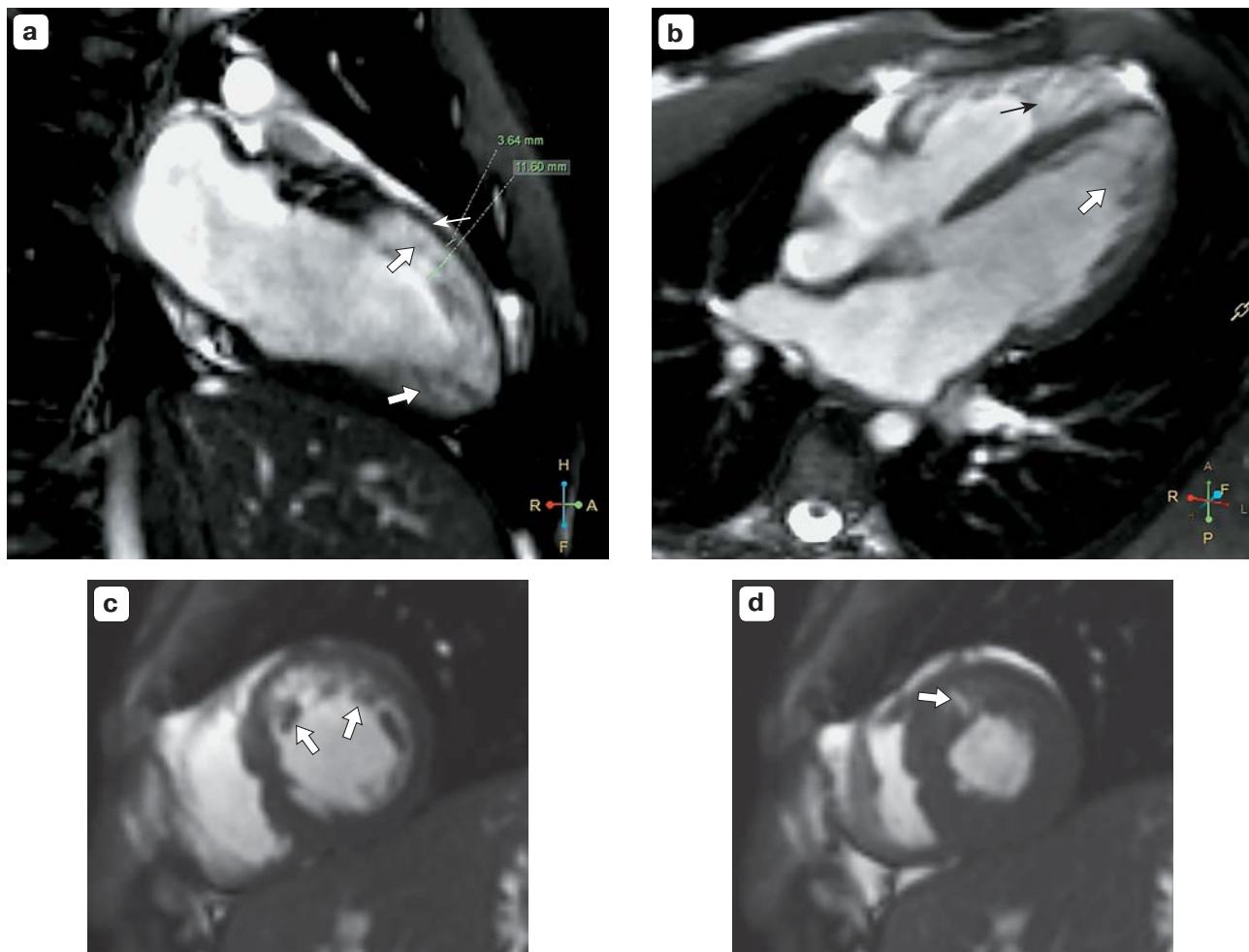


Рис. 4. Результаты кино-МРТ с внутривенным контрастированием пациента С. а – длинная ось ЛЖ, двухкамерная проекция. Фаза диастолы. Утолщение некомпактного слоя миокарда ЛЖ (стрелки). Компактный миокард обозначен тонкой стрелкой. Толщина компактного миокарда 3,64 мм, некомпактного миокарда – 11,60 мм. б – длинная ось ЛЖ, четырехкамерная проекция. Фаза диастолы. Выраженная трабекулярность области боковой стенки и верхушки ЛЖ (стрелка) и верхушки ПЖ (тонкая стрелка). в – короткая ось ЛЖ, средний сегмент. Фаза диастолы. Некомпактность миокарда ЛЖ (стрелки). г – короткая ось ЛЖ, средний сегмент. Фаза систолы. Некомпактность миокарда ЛЖ. Лакуна в области передней стенки ЛЖ (стрелка).

по сравнению с предыдущим исследованием отмечалась положительная динамика в виде уменьшения объема ПП. Нарушений локальной сократимости ЛЖ выявлено не было. Определялось значительное повышение трабекулярности миокарда передней, боковой и нижней стенок ЛЖ в среднем и апикальном сегментах в фазу диастолы (10 из 17 сегментов). Соотношение некомпактного и некомпактного слоев миокарда в фазу диастолы – 2,5–4,0, тогда как в систолу – 1,2. Обращало на себя внимание значительное снижение толщины (до 3–4 мм) компактного слоя миокарда передней стен-

ки ЛЖ и передних отделов МЖП в базальном (частично), среднем и верхушечном сегментах ЛЖ. Кроме того, отмечалась повышенная трабекулярность ПЖ в области верхушки. МР-картина была расценена как признаки бивентрикулярной некомпактной кардиомиопатии. Тромбов в полостях сердца выявлено не было. На постконтрастных изображениях патологического контрастирования миокарда ЛЖ и ПЖ также не было выявлено.

С целью уточнения причин комплекса фенотипических проявлений (скелетные изменения, низкая толерантность к физи-

ческим нагрузкам с детства, некомпактная кардиомиопатия, нарушения ритма сердца) проведено полноэхомное секвенирование. В результате исследования были выявлены два редких гетерозиготных варианта в генах *MYH7* (с.2679G>A, p.Ala893=) и *FLNC* (с.6629C>A, p.Ser2210Tyr). Вариант в гене *MYH7* (с.2679G>A, p.Ala893=) находится в каноническом сайте сплайсинга, и эта замена высоковероятно приводит к потере донорного сайта сплайсинга и последующему разрушению аномального транскрипта. Ген *MYH7* является одним из двух генов, наиболее часто вовлеченных в развитие гипертрофической кардиомиопатии и некомпактной кардиомиопатии [41]. Поэтому все редкие варианты в этом гене рассматривались как кандидатные. Вариант chr14:g.23424769C>T (с.2679G>A, p.Ala893=) *MYH7* затрагивает последний триплет экзона 26 и приводит к потере донорного сайта сплайсинга (SpliceAI 0.26) [42] и ранней деградации аномального транскрипта. Таким образом, в клетке происходит трансляция только нормальной копии тяжелой цепи бета-миозина, но в сниженном количестве. Варианты в гене *MYH7* с таким механизмом реализации (нонсенс-мутации, делеции/инсерции со сдвигом рамки считывания, мутации сплайсинга с формированием нетранслируемого транскрипта) ведут себя как рецессивные мутации [43]. Существующие оально, в гетерозиготном состоянии, они не приводят к появлению каких-либо клинических проявлений, но в сочетании с патогенным/вероятно патогенным вариантом в *MYH7* или другом гене, значимом для развития кардиомиопатии, могут способствовать более ранней манифестации и быстрому прогрессированию дисфункции миокарда [44]. Этот же вариант был выявлен у клинически здоровой сестры probanda и его отца, которые являются асимптомными носителями мутации. Поэтому он не может рассматриваться как единственная или ведущая причина некомпактной кардиомиопатии.

В гене *FLNC* был выявлен новый генетический вариант (с.6629C>A, p.Ser2210Tyr). На данный момент вариант может быть классифицирован только как вариант с неясным клиническим значением (класс III). Филаминопатии, в том числе связанные

с мутациями в гене филамина С (*FLNC*), могут проявляться как изолированными кардиомиопатиями (гипертрофической, рестриктивной), так и прогрессирующими миопатиями с вовлечением миокарда [45]. Однако класс III патогенности не позволяет ни подтвердить, ни опровергнуть никакого диагноза. Родственникам probanda, доступным для обследования (сестре и отцу), предложено медико-генетическое консультирование и последующий сегрегационный анализ, который может помочь уточнить клиническое значение выявленного генетического варианта. В гене *SCN5A*, как и в других генах, ассоциированных с синдромом Бругада, клинически значимых генетических вариантов не выявлено.

Клинический диагноз был сформулирован следующим образом. Основной диагноз: некомпактная кардиомиопатия, бивентрикулярная форма, семейный вариант. Наджелудочковая экстрасистолия. Пароксизм наджелудочковой тахикардии. Хроническая сердечная недостаточность I стадии, ФК (функциональный класс) I по NYHA с сохранной ФВ. Сопутствующий диагноз: аортальная, митральная и трикуспидальная регургитация I степени. Синдром недифференцированной дисплазии соединительной ткани. Кифосколиоз грудного отдела позвоночника. Кифосколиотическая грудная клетка. Гипермобильность суставов. Плоскостопие продольно-поперечное 3-й степени.

Учитывая показатели центральной гемодинамики, было решено воздержаться от имплантации кардиовертера-дефибриллятора. Необходимо в дальнейшем оценивать характер аритмии у пациента, чтобы решать вопрос о дальнейшей тактике ведения. С учетом обследования пациенту показаны охранительный режим, наблюдение кардиолога, аритмолога. При возникновении аритмии – обязательное проведение ЭКГ, холтеровское мониторирование. Из медикаментозного лечения был назначен Тромбо ACC (100 мг/сутки). Так как у пациента ФВ ЛЖ в пределах нормы и в анамнезе нет фибрилляции предсердий и данных за перенесенные тромбозы и эмболии, антикоагулянтная терапия в настоящее время не показана. Однако рекомендован возможный переход на Ксарелто (20 мг/сутки) при подозрении на наличие тромбозов и эмболий.

Также были рекомендованы препараты магния курсами по 2 мес 2 раза в год.

Представленный клинический случай показывает ведущую роль инструментальных методов визуализации миокарда, таких как ЭхоКГ и МРТ сердца с внутривенным контрастированием, в диагностике некомпактного миокарда ЛЖ. Критерии некомпактной кардиомиопатии, которые используются сегодня в инструментальной диагностике, крайне разнообразны, что зачастую приводит к ошибочной диагностике этого заболевания. Одно из последних исследований показало, что МРТ демонстрирует в 12 раз более высокую распространенность некомпактной кардиомиопатии, чем ЭхоКГ (14,79% против 1,28% соответственно) [46]. Исследование различных критерий МРТ для диагностики некомпактной кардиомиопатии также показывает высокую вариабельность распространенности заболевания, и их клиническая и прогностическая значимость остается неясной [47]. Можно предположить, что более комплексный подход, включающий не только анализ соотношения толщины компактного и некомпактного слоев миокарда, но и преобладание некомпактности в определенных сегментах, а также анализ соотношения не только в диастолу, но и в систолу, приведет к повышению точности диагностики [48].

Данный клинический случай демонстрирует бивентрикулярное поражение сердца. Еще более сложным является характеристика некомпактности миокарда ПЖ, где в норме обнаруживается значительно большее количество трабекул по сравнению с ЛЖ даже у здоровых людей. Поэтому сложно провести различие между нормальной и патологической анатомией ПЖ. Критерии, которые предлагаются для оценки ЛЖ, не очень хорошо применимы к ПЖ, поскольку между анатомией и физиологией ПЖ и ЛЖ существуют различия. Ни оптимальный метод визуализации, ни стандартизованные измерения для оценки ПЖ у пациентов с некомпактной кардиомиопатией не определены [49].

Изменения реполяризации миокарда ЛЖ в отведениях V1–V3 в виде сводчатой конфигурация сегмента ST с элевацией >2 мм

в отведениях V1–V3 были расценены как бругадоподобные ввиду отсутствия у пациента клинических критерии синдрома Бругада, его генетического подтверждения согласно Шанхайской шкале диагностики синдрома Бругада [37]. Антиаритмические препараты IC класса, в частности аймалин, который рекомендован к проведению диагностической функциональной пробы, был недоступен. Вследствие этого пробы не проведена. Генетического подтверждения синдрома Бругада не получено. Однако известно, что выявляемость мутаций при генетическом тестировании этого заболевания составляет менее 50% [19]. У данного пациента были выявлены два редких гетерозиготных варианта в генах *MYH7* (c.2679G>A, p.Ala893=) и *FLNC* (c.6629C>A, p.Ser2210Tug). Известно, что сочетания с патогенным/вероятно патогенным вариантом в *MYH7* или другом гене, значимом для развития кардиомиопатии, могут способствовать более ранней манифестации и быстрому прогрессированию дисфункции миокарда [40]. Ввиду наличия у пациента жалоб на приступы аритмии, несмотря на отсутствие эпизодов желудочковых нарушений ритма при проведенном холтеровском мониторировании ЭКГ, показано активное наблюдение, детектирование аритмии. Стало известно, что последние 2 года у пациента присутствует пароксизмальная форма фибрилляции предсердий, он находится на терапии амиодароном в поддерживающей дозировке 200 мг/сутки с эффектом, на антикоагулянтной терапии Ксарелто (20 мг/сутки). Также необходимо помнить, что фенотип синдрома Бругада может маскировать ряд других заболеваний со схожими клинико-электрокардиографическими характеристиками, вследствие чего следует рассмотреть возможность проведения электрофизиологического исследования с целью индуцирования и верификации возможных нарушений сердечного ритма и проводимости у данного пациента. Неблагоприятный прогноз и высокая летальность от данного заболевания в молодом возрасте еще раз подчеркивают важность ранней диагностики, назначения терапии, интервенционного лечения нарушений сердечного ритма, активного наблюдения.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

- Oechslin E.N., Attenhofer Jost C.H., Rojas J.R., Kaufmann P.A., 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 (2): 493–500. [https://doi.org/10.1016/s0735-1097\(00\)00755-5](https://doi.org/10.1016/s0735-1097(00)00755-5)
- Schwartzenberg S., Sherez J., Wexler D., Aviram G., Keren G. Isolated ventricular non-compaction: an underdiagnosed cause of congestive heart failure. *Isr. Med. Assoc. J.* 2009; 11 (7): 426–429.
- Stollberger C., Finsterer J. Left ventricular hypertrabeculation/noncompaction. *J. Am. Soc. Echocardiogr.* 2004; 17 (1): 91–100. [https://doi.org/10.1016/s0894-7317\(03\)00514-5](https://doi.org/10.1016/s0894-7317(03)00514-5)
- Поляк М.Е., Мершина Е.А., Заклязьминская Е.В. Некомпактный миокард левого желудочка: симптом, синдром или вариант развития? *Российский кардиологический журнал.* 2017; 2: 106–113. <https://doi.org/10.15829/1560-4071-2017-2-106-113>
- Благова О.В., Недоступ А.В., Седов В.П., Гагарина Н.В., Коган Е.А., Сулимов В.А., Фролова Ю.В., Дземешкевич С.Л., Заклязьминская Е.В., Мершина Е.А., Синицын В.Е., Куприянова А.Г., Зайденов В.А., Донников А.Е. Некомпактный миокард как первичный феномен или следствие дисфункции миокарда: клинические маски синдрома. *Кардиология.* 2012; 52 (11): 17–27.
- Richardson P., McKenna W., Bristow M., Maisch B., Mautner B., O'Connell J., Olsen E., Thiene G., Goodwin J., Gyarfas I., Martin I., Nordet P. 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 (5): 841–842. <https://doi.org/10.1161/01.cir.93.5.841>
- Elliott P., Andersson B., Arbustini E., Bilinska Z., Cecchi F., Charron P., Dubourg O., Kuhl U., Maisch B., McKenna W.J., Monserrat L., Pankuweit S., Rapezzi C., Seferovic P., Tavazzi L., Keren A. Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur. Heart J.* 2008; 29 (2): 270–276. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehm342>
- Maron B.J., Towbin J.A., Thiene G., Antzelevitch C., Corrado D., Arnett D., Moss A.J., Seidman C.E., Young J.B.; American Heart Association; Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functional Genomics and Translational Biology Interdisciplinary Working Groups; Council on Epidemiology and Prevention. 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.* 2006; 113 (14): 1807–1816. <https://doi.org/10.1161/circulationaha.106.174287>
- ICD-11 for Mortality and Morbidity Statistics (Version: 02/2022). BC44 Noncompaction cardiomyopathy. <https://icd.who.int/browse11/l-m/en#/http%3a%2f%2fid.who.int%2fid%2fentity%2f2226977635> (дата обращения 25.02.2022)
- Sedmera D., McQuinn T. Embryogenesis of the heart muscle. *Heart Fail. Clin.* 2008; 4 (3): 235–245. <https://doi.org/10.1016/j.hfc.2008.02.007>
- Wengrofsky P., Armenia C., Oleszak F., Kupferstein E., Rednam C., Mitre C.A., McFarlane S.I. Left ventricular trabeculation and non-compaction cardiomyopathy: a review. *EC Clin. Exp. Anat.* 2019; 2 (6): 267–283. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/pmc6890222/>
- Huang P.P., Tang Y.X., Huang X.S. A rare case of isolated right ventricular non-compaction with the novel *TTN* mutation. *Front. Cardiovasc. Med.* 2022; 9: 845973. <https://doi.org/10.3389/fcvm.2022.845973>
- Баракин А.О., Толстикова Т.В., Брегель Л.В., Князева Н.А. Клинический случай: некомпактный миокард левого и правого желудочков сердца в сочетании с легочным артериовенозным шунтированием. *Сибирское медицинское обозрение.* 2020; 3: 106–110. <https://doi.org/10.20333/2500136-2020-3-106-110>
- Udeoji D.U., Philip K.J., Morrissey R.P., Phan A., Schwarz E.R. Left ventricular noncompaction cardiomyopathy: updated review. *Ther. Adv. Cardiovasc. Dis.* 2013; 7 (5): 260–273. <https://doi.org/10.1177/1753944713504639>
- Митрофанова Л.Б., Моисеева О.М., Хашевская Д.А., Митрофанов Н.А., Первунина Т.М., Заклязьминская Е.В., Ковальский Г.Б. Некомпактный миокард левого желудочка. Клинико-морфологическое исследование. *Архив патологии.* 2016; 78 (2): 29–35. <https://doi.org/10.17116/patol201678229-35>
- Towbin J.A., Lorts A., Jefferies J.L. Left ventricular non-compaction cardiomyopathy. *Lancet.* 2015; 386 (9995): 813–825. [https://doi.org/10.1016/s0140-6736\(14\)61282-4](https://doi.org/10.1016/s0140-6736(14)61282-4)
- Martinez H.R., Beasley G.S., Miller N., Goldberg J.F., Jefferies J.L. Clinical insights into heritable cardiomyopathies. *Front. Genet.* 2021; 12: 663450. <https://doi.org/10.3389/fgene.2021.663450>
- Shan L., Makita N., Xing Y., Watanabe S., Futatani T., Ye F., Saito K., Ibuki K., Watanabe K., Hirono K., Uese K., Ichida F., Miyawaki T., Origasa H., Bowles N.E., Towbin J.A. SCN5A variants in Japanese patients with left ventricular noncompaction and arrhythmia. *Mol. Genet. Metab.* 2008; 93 (4): 468–474. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2007.10.009>
- Sarquella-Brugada G., Campuzano O., Arbelo E., Brugada J., Brugada R. Brugada syndrome: clinical and genetic findings. *Genet. Med.* 2016; 18 (1): 3–12. <https://doi.org/10.1038/gim.2015.35>
- Gati S., Papadakis M., Papamichael N.D., Zaidi A., Sheikh N., Reed M., Sharma R., Thilaganathan B., Sharma S. Reversible de novo left ventricular trabeculations in pregnant women: implications for the diagnosis of left ventricular noncompaction in low-

- risk populations. *Circulation*. 2014; 130 (6): 475–483. <https://doi.org/10.1161/circulationaha.114.008554>
21. Gati S., Chandra N., Bennett R.L., Reed M., Kervio G., Panoulas V.F., Ghani S., Sheikh N., Zaidi A., Wilson M., Papadakis M., Carre F., Sharma S. Increased left ventricular trabeculation in highly trained athletes: do we need more stringent criteria for the diagnosis of left ventricular non-compaction in athletes? *Heart*. 2013; 99 (6): 401–408. <https://doi.org/10.1136/heartjnl-2012-303418>
22. Loria V., Colizzi C., Vaccarella M., Franceschi F., Aspromonte N. Left ventricular noncompaction: cause or consequence of myocardial disease? A case report and literature review. *Cardiology*. 2019; 143 (3–4): 100–104. <https://doi.org/10.1159/000500904>
23. Markovic N.S., Dimkovic N., Damjanovic T., Loncar G., Dimkovic S. Isolated ventricular non-compaction in patients with chronic renal failure. *Clin. Nephrol.* 2008; 70 (1): 72–76. <https://doi.org/10.5414/cnp70072>
24. Kayvanpour E., Sedaghat-Hamedani F., Gi W.T., Tugrul O.F., Amr A., Haas J., Zhu F., Ehlermann P., Uhlmann L., Katus H.A., Meder B. Clinical and genetic insights into non-compaction: a meta-analysis and systematic review on 7598 individuals. *Clin. Res. Cardiol.* 2019; 108 (11): 1297–1308. <https://doi.org/10.1007/s00392-019-01465-3>
25. Chin T.K., Perloff J.K., Williams R.G., Jue K., Mohrman R. Isolated noncompaction of left ventricular myocardium. A study of eight cases. *Circulation*. 1990; 82 (2): 507–513. <https://doi.org/10.1161/01.cir.82.2.507>
26. Jenni R., Oechslin E., Schneider J., Attenhofer Jost C., Kaufmann P.A. Echocardiographic and pathoanatomical characteristics of isolated left ventricular non-compaction: a step towards classification as a distinct cardiomyopathy. *Heart*. 2001; 86 (6): 666–671. <https://doi.org/10.1136/heart.86.6.666>
27. Stollberger C., Gerecke B., Finsterer J., Engberding R. Refinement of echocardiographic criteria for left ventricular noncompaction. *Int. J. Cardiol.* 2013; 165 (3): 463–467. <https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2011.08.845>
28. Zuccarino F., Vollmer I., Sanchez G., Navallas M., Pugliese F., Gayete A. Left ventricular noncompaction: imaging findings and diagnostic criteria. *AJR Am. J. Roentgenol.* 2015; 204 (5): W519–W530. <https://doi.org/10.2214/ajr.13.12326>
29. Ерохина М.Г., Стукалова О.В., Синицын В.Е., Сидоренко Б.А., Домницкая Т.М. Эхокардиография и магнитно-резонансная томография сердца в диагностике некомпактного миокарда левого желудочка. *Кардиология*. 2009; 49 (4): 25–28.
30. Petersen S.E., Selvanayagam J.B., Wiesmann F., Robson M.D., Francis J.M., Anderson R.H., Watkins H., Neubauer S. Left ventricular non-compaction: insights from cardiovascular magnetic resonance imaging. *J. Am. Coll. Cardiol.* 2005; 46 (1): 101–105. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2005.03.045>
31. Jacquier A., Thuny F., Jop B., Giorgi R., Cohen F., Gaubert J.Y., Vidal V., Bartoli J.M., Habib G., Moulin G. Measurement of trabeculated left ventricular mass using cardiac magnetic resonance imaging in the diagnosis of left ventricular non-compaction. *Eur. Heart J.* 2010; 31 (9): 1098–1104. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehp595>
32. Grothoff M., Pachowsky M., Hoffmann J., Posch M., Klaassen S., Lehmkul L., Gutberlet M. Value of cardiovascular MR in diagnosing left ventricular non-compaction cardiomyopathy and in discriminating between other cardiomyopathies. *Eur. Radiol.* 2012; 22 (12): 2699–2709. <https://doi.org/10.1007/s00330-012-2554-7>
33. Ghandi Y., Mehrabi S. Right ventricular non-compaction cardiomyopathy in children: brief review literature. *Int. J. Pediatr.* 2020; 8 (8): 11719–11725. <https://doi.org/10.22038/ijp.2020.45397.3725>
34. Aggarwal S., Kalavakunta J., Gupta V. A Case of isolated right ventricle noncompaction with ST-elevation chest leads. *Heart Views*. 2016; 17 (1): 30–34. <https://doi.org/10.4103/1995-705x.182645>
35. Благова О.В., Недоступ А.В., Коган Е.А. *Болезни миокарда и перикарда: от синдромов к диагнозу и лечению*. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019. 884 с.
36. Weiford B.C., Subbarao V.D., Mulhern K.M. Noncompaction of the ventricular myocardium. *Circulation*. 2004; 109 (24): 2965–2971. <https://doi.org/10.1161/01.cir.0000132478.60674.d0>
37. Ассоциация сердечно-сосудистых хирургов России. Клинические рекомендации “Синдром Бругада”. 2020. <https://racvs.ru/clinic/files/2020/brugada.pdf> (дата обращения 25.02.2022).
38. Baranchuk A., Nguyen T., Ryu M.H., Femenia F., Zareba W., Wilde A.A., Shimizu W., Brugada P., Perez-Riera A.R. Brugada phenocopy: new terminology and proposed classification. *Ann. Noninvasive Electrocardiol.* 2012; 17 (4): 299–314. <https://doi.org/10.1111/j.1542-474x.2012.00525.x>
39. Galderisi M., Cosyns B., Edvardsen T., Cardim N., Delgado V., Di Salvo G., Donal E., Sade L.E., Ernande L., Garbi M., Grapsa J., Hagendorff A., Kamp O., Magne J., Santoro C., Stefanidis A., Lancellotti P., Popescu B., Habib G.; 2016–2018 EACVI Scientific Documents Committee; 2016–2018 EACVI Scientific Documents Committee. Standardization of adult transthoracic echocardiography reporting in agreement with recent chamber quantification, diastolic function, and heart valve disease recommendations: an expert consensus document of the European Association of Cardiovascular Imaging. *Eur. Heart J. Cardiovasc. Imaging*. 2017; 18 (12): 1301–1310. <https://doi.org/10.1093/ehjci/jex244>
40. Voigt J.U., Pedrizzetti G., Lysyansky P., Marwick T.H., Houle H., Baumann R., Pedri S., Ito Y., Abe Y., Metz S., Song J.H., Hamilton J., Sengupta P.P., Kolias T.J., d’Hooge J., Aurigemma G.P., Thomas J.D., Badano L.P. Definitions for a common standard for 2D speckle tracking echocardiography: consensus document of the EACVI/ASE/Industry Task Force to standardize deformation imaging. *Eur. Heart J. Cardiovasc. Imaging*. 2015; 16 (1): 1–11. <https://doi.org/10.1093/ehjci/jeu184>
41. Fiorillo C., Astrea G., Savarese M., Cassandrini D., Brisca G., Trucco F., Pedemonte M., Trovato R., Ruggiero L., Vercelli L., D’Amico A., Tasca G.,

- Pane M., Fanin M., Bello L., Broda P., Musumeci O., Rodolico C., Messina S., Vita G.L., Sframeli M., Gibertini S., Morandi L., Mora M., Maggi L., Petrucci A., Massa R., Grandis M., Toscano A., Pegoraro E., Mercuri E., Bertini E., Mongini T., Santoro L., Nigro V., Minetti C., Santorelli F.M., Bruno C.; Italian Network on Congenital Myopathies. MYH7-related myopathies: clinical, histopathological and imaging findings in a cohort of Italian patients. *Orphanet J. Rare Dis.* 2016; 11 (1): 91. <https://doi.org/10.1186/s13023-016-0476-1>
42. SpliceAI scores. <https://splicealookup.broadinstitute.org/#variant=chr14%3Ag.23424769C%3ET&hg=38&distance=50&mask=0&precomputed=0> (дата обращения 25.02.2022).
43. Kolokotronis K., Kuhnisch J., Klopocki E., Dartsch J., Rost S., Huculak C., Mearini G., Stork S., Carrier L., Klaassen S., Gerull B. Biallelic mutation in MYH7 and MYBPC3 leads to severe cardiomyopathy with left ventricular noncompaction phenotype. *Hum. Mutat.* 2019; 40 (8): 1101–1114. <https://doi.org/10.1002/humu.23757>
44. Verdonschot J.A.J., Vanhoutte E.K., Claes G.R.F., Helderman-van den Enden A.T.J.M., Hoeijmakers J.G.J., Hellebrekers D.M.E.I., de Haan A., Christiaans I., Lekanne Deprez R.H., Boen H.M., van Craenenbroeck E.M., Loey B.L., Hoedemaekers Y.M., Marcelis C., Kempers M., Brusse E., van Wanig J.I., Baas A.F., Dooijes D., Asselbergs F.W., Barge-Schaapveld D.Q.C.M., Koopman P., vanden Wijngaard A., Heymans S.R.B., Krapels I.P.C., Brunner H.G. A mutation update for the FLNC gene in myopathies and cardiomyopathies. *Hum. Mutat.* 2020; 41 (6): 1091–1111. <https://doi.org/10.1002/humu.24004>
45. Maron B.J., Maron M.S., Semsarian C. Double or compound sarcomere mutations in hypertrophic cardiomyopathy: a potential link to sudden death in the absence of conventional risk factors. *Heart Rhythm.* 2012; 9 (1): 57–63. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2011.08.009>
46. Ross S.B., Jones K., Blanch B., Puranik R., McGeechan K., Barratt A., Semsarian C. A systematic review and meta-analysis of the prevalence of left ventricular non-compaction in adults. *Eur. Heart J.* 2020; 41 (14): 1428–1436. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehz317>
47. Ivanov A., Dabiesingh D.S., Bhumireddy G.P., Mohamed A., Asfour A., Briggs W.M., Ho J., Khan S.A., Grossman A., Klem I., Sacchi T.J., Heitner J.F. Prevalence and prognostic significance of left ventricular noncompaction in patients referred for cardiac magnetic resonance imaging. *Circ. Cardiovasc. Imaging.* 2017; 10 (9): e006174. <https://doi.org/10.1161/circimaging.117.006174>
48. D'Silva A., Jensen B. Left ventricular non-compaction cardiomyopathy: how many needles in the haystack? *Heart.* 2021; 107 (16): 1344–1352. <https://doi.org/10.1136/heartjnl-2020-316945>
49. Stacey R.B., Andersen M., Haag J., Hall M.E., McLeod G., Upadhyia B., Hundley W.G., Thohan V. Right ventricular morphology and systolic function in left ventricular noncompaction cardiomyopathy. *Am. J. Cardiol.* 2014; 113 (6): 1018–1023. <https://doi.org/10.1016/j.amjcard.2013.12.008>

REFERENCES

- Oechslin E.N., Attenhofer Jost C.H., Rojas J.R., Kaufmann P.A., 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 (2): 493–500. [https://doi.org/10.1016/s0735-1097\(00\)00755-5](https://doi.org/10.1016/s0735-1097(00)00755-5)
- Schwartzenberg S., Sherez J., Wexler D., Aviram G., Keren G. Isolated ventricular non-compaction: an underdiagnosed cause of congestive heart failure. *Isr. Med. Assoc. J.* 2009; 11 (7): 426–429.
- Stollberger C., Finsterer J. Left ventricular hypertrabeculation/noncompaction. *J. Am. Soc. Echocardiogr.* 2004; 17 (1): 91–100. [https://doi.org/10.1016/s0894-7317\(03\)00514-5](https://doi.org/10.1016/s0894-7317(03)00514-5)
- Polyak M.E., Mershina E.A., Zaklyazminskaya E.V. Non-compaction left ventricle myocardium: a symptom, syndrome or development variation? *Russian Journal of Cardiology.* 2017; 2: 106–113. <https://doi.org/10.15829/1560-4071-2017-2-106-113> (in Russian)
- Blagova O.V., Nedostup A.V., Sedov V.P., Gagarina N.V., Kogan E.A., Sulimov V.A., Frolova Yu.V., Dzemeshkevich S.L., Zaklyazminskaya E.V., Mershina E.A., Sinitsyn V.E., Kupriyanova A.G., Zaidenov V.A., Donnikov A.E. Noncompaction myocardium as a primary phenomenon or consequence of myocardial dysfunction: clinical masks of the syndrome. *Kardiologiya.* 2012; 52 (11): 17–26. (in Russian)
- Richardson P., McKenna W., Bristow M., Maisch B., Mautner B., O'Connell J., Olsen E., Thiene G., Goodwin J., Gyarfas I., Martin I., Nordet P. 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 (5): 841–842. <https://doi.org/10.1161/01.cir.93.5.841>
- Elliott P., Andersson B., Arbustini E., Bilinska Z., Cecchi F., Charron P., Dubourg O., Kuhl U., Maisch B., McKenna W.J., Monserrat L., Pankuweit S., Rapezzi C., Seferovic P., Tavazzi L., Keren A. Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur. Heart J.* 2008; 29 (2): 270–276. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehm342>
- Maron B.J., Towbin J.A., Thiene G., Antzelevitch C., Corrado D., Arnett D., Moss A.J., Seidman C.E., Young J.B.; American Heart Association; Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functional Genomics and Translational Biology Interdisciplinary Working Groups; Council on Epidemiology and Prevention. 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*. 2006; 113 (14): 1807–1816. <https://doi.org/10.1161/circulationaha.106.174287>
9. ICD-11 for Mortality and Morbidity Statistics (Version: 02/2022). BC44 Noncompaction cardiomyopathy, <https://icd.who.int/browse11/l-m/en#/http%3a%2f%2fid.who.int%2fid%2fentity%2f2226977635> (accessed 25.02.2022). (in Russian)
 10. Sedmera D., McQuinn T. Embryogenesis of the heart muscle. *Heart Fail. Clin.* 2008; 4 (3): 235–245. <https://doi.org/10.1016/j.hfc.2008.02.007>
 11. Wengrofsky P., Armenia C., Oleszak F., Kupferstein E., Rednam C., Mitre C.A., McFarlane S.I. Left ventricular trabeculation and non-compaction cardiomyopathy: a review. *EC Clin. Exp. Anat.* 2019; 2 (6): 267–283. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/pmc6890222/>
 12. Huang P.P., Tang Y.X., Huang X.S. A rare case of isolated right ventricular non-compaction with the novel TTN mutation. *Front. Cardiovasc. Med.* 2022; 9: 845973. <https://doi.org/10.3389/fcvm.2022.845973>
 13. Barakin A.O., Tolstikova T.V., Bregel L.V., Knyazeva N.A. Clinical case: non-compact left and right ventricular myocardium combined with pulmonary arteriovenous bypass. *Siberian Medical Review*. 2020; 3: 106–110. <https://doi.org/10.20333/2500136-2020-3-106-110> (in Rusian)
 14. Udeoji D.U., Philip K.J., Morrissey R.P., Phan A., Schwarz E.R. Left ventricular noncompaction cardiomyopathy: updated review. *Ther. Adv. Cardiovasc. Dis.* 2013; 7 (5): 260–273. <https://doi.org/10.1177/1753944713504639>
 15. Mitrofanova L.B., Moiseeva O.M., Khashcheyskaya D.A., Mitrofanov N.A., Pervunina T.M., Zakliazminskaya E.V., Kovalskii G.B. Left ventricular noncompaction: a clinical and morphological study. *Arkhiv Patologii*. 2016; 78 (2): 29–35. <https://doi.org/10.17116/patol201678229-35> (in Russian)
 16. Towbin J.A., Lorts A., Jefferies J.L. Left ventricular non-compaction cardiomyopathy. *Lancet*. 2015; 386 (9995): 813–825. [https://doi.org/10.1016/s0140-6736\(14\)61282-4](https://doi.org/10.1016/s0140-6736(14)61282-4)
 17. Martinez H.R., Beasley G.S., Miller N., Goldberg J.F., Jefferies J.L. Clinical insights into heritable cardiomyopathies. *Front. Genet.* 2021; 12: 663450. <https://doi.org/10.3389/fgene.2021.663450>
 18. Shan L., Makita N., Xing Y., Watanabe S., Futatani T., Ye F., Saito K., Ibuki K., Watanabe K., Hirono K., Uese K., Ichida F., Miyawaki T., Origasa H., Bowles N.E., Towbin J.A. SCN5A variants in Japanese patients with left ventricular noncompaction and arrhythmia. *Mol. Genet. Metab.* 2008; 93 (4): 468–474. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2007.10.009>
 19. Sarquella-Brugada G., Campuzano O., Arbelo E., Brugada J., Brugada R. Brugada syndrome: clinical and genetic findings. *Genet. Med.* 2016; 18 (1): 3–12. <https://doi.org/10.1038/gim.2015.35>
 20. Gati S., Papadakis M., Papamichael N.D., Zaidi A., Sheikh N., Reed M., Sharma R., Thilaganathan B., Sharma S. Reversible de novo left ventricular trabeculations in pregnant women: implications for the diagnosis of left ventricular noncompaction in low-risk populations. *Circulation*. 2014; 130 (6): 475–483. <https://doi.org/10.1161/circulationaha.114.008554>
 21. Gati S., Chandra N., Bennett R.L., Reed M., Kervio G., Panoulas V.F., Ghani S., Sheikh N., Zaidi A., Wilson M., Papadakis M., Carre F., Sharma S. Increased left ventricular trabeculation in highly trained athletes: do we need more stringent criteria for the diagnosis of left ventricular non-compaction in athletes? *Heart*. 2013; 99 (6): 401–408. <https://doi.org/10.1136/heartjnl-2012-303418>
 22. Loria V., Colizzi C., Vaccarella M., Franceschi F., Aspromonte N. Left ventricular noncompaction: cause or consequence of myocardial disease? A case report and literature review. *Cardiology*. 2019; 143 (3–4): 100–104. <https://doi.org/10.1159/000500904>
 23. Markovic N.S., Dimkovic N., Damjanovic T., Loncar G., Dimkovic S. Isolated ventricular non-compaction in patients with chronic renal failure. *Clin. Nephrol.* 2008; 70 (1): 72–76. <https://doi.org/10.5414/cnp70072>
 24. Kayvanpour E., Sedaghat-Hamedani F., Gi W.T., Tugrul O.F., Amr A., Haas J., Zhu F., Ehlermann P., Uhlmann L., Katus H.A., Meder B. Clinical and genetic insights into non-compaction: a meta-analysis and systematic review on 7598 individuals. *Clin. Res. Cardiol.* 2019; 108 (11): 1297–1308. <https://doi.org/10.1007/s00392-019-01465-3>
 25. Chin T.K., Perloff J.K., Williams R.G., Jue K., Mohrmann R. Isolated noncompaction of left ventricular myocardium. A study of eight cases. *Circulation*. 1990; 82 (2): 507–513. <https://doi.org/10.1161/01.cir.82.2.507>
 26. Jenni R., Oechslin E., Schneider J., Attenhofer Jost C., Kaufmann P.A. Echocardiographic and pathoanatomical characteristics of isolated left ventricular non-compaction: a step towards classification as a distinct cardiomyopathy. *Heart*. 2001; 86 (6): 666–671. <https://doi.org/10.1136/heart.86.6.666>
 27. Stollberger C., Gerecke B., Finsterer J., Engberding R. Refinement of echocardiographic criteria for left ventricular noncompaction. *Int. J. Cardiol.* 2013; 165 (3): 463–467. <https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2011.08.845>
 28. Zuccarino F., Vollmer I., Sanchez G., Navallas M., Pugliese F., Gayete A. Left ventricular noncompaction: imaging findings and diagnostic criteria. *AJR Am. J. Roentgenol.* 2015; 204 (5): W519–W530. <https://doi.org/10.2214/ajr.13.12326>
 29. Erokhina M.G., Stukalova O.V., Sinitsyn V.E., Sidorenko B.A., Domnitskaia T.M. Echocardiography and magnetic resonance tomography of the heart in diagnosis of noncompaction of left ventricular myocardium. *Kardiologiya*. 2009; 49 (4): 25–28. (in Russian)
 30. Petersen S.E., Selvanayagam J.B., Wiesmann F., Robson M.D., Francis J.M., Anderson R.H., Watkins H., Neubauer S. Left ventricular non-compaction: insights from cardiovascular magnetic resonance imaging. *J. Am. Coll. Cardiol.* 2005; 46 (1): 101–105. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2005.03.045>
 31. Jacquier A., Thuny F., Jop B., Giorgi R., Cohen F., Gaubert J.Y., Vidal V., Bartoli J.M., Habib G., Moulin G. Measurement of trabeculated left ven-

- tricular mass using cardiac magnetic resonance imaging in the diagnosis of left ventricular non-compaction. *Eur. Heart J.* 2010; 31 (9): 1098–1104. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehp595>
32. Grothoff M., Pachowsky M., Hoffmann J., Posch M., Klaassen S., Lehmkuhl L., Gutberlet M. Value of cardiovascular MR in diagnosing left ventricular non-compaction cardiomyopathy and in discriminating between other cardiomyopathies. *Eur. Radiol.* 2012; 22 (12): 2699–2709. <https://doi.org/10.1007/s00330-012-2554-7>
33. Ghandi Y., Mehrabi S. Right ventricular non-compaction cardiomyopathy in children: brief review literature. *Int. J. Pediatr.* 2020; 8 (8): 11719–11725. <https://doi.org/10.22038/ijp.2020.45397.3725>
34. Aggarwal S., Kalavakunta J., Gupta V. A Case of isolated right ventricle noncompaction with ST-elevation chest leads. *Heart Views.* 2016; 17 (1): 30–34. <https://doi.org/10.4103/1995-705x.182645>
35. Blagova O.V., Nedostup A.V., Kogan E.A. *Myocardial and pericardial diseases: from syndromes to diagnosis and treatment.* Moscow: GEOTAR-Media, 2019. (in Russian)
36. Weiford B.C., Subbarao V.D., Mulhern K.M. Noncompaction of the ventricular myocardium. *Circulation.* 2004; 109 (24): 2965–2971. <https://doi.org/10.1161/01.cir.0000132478.60674.d0>
37. Association of cardiovascular surgeons of Russia. Clinical practice guidelines *Brugada syndrome*, <https://racvs.ru/clinic/files/2020/brugada.pdf> (2020, accessed 25.02.2022). (in Russian)
38. Baranchuk A., Nguyen T., Ryu M.H., Femenia F., Zareba W., Wilde A.A., Shimizu W., Brugada P., Perez-Riera A.R. Brugada phenocopy: new terminology and proposed classification. *Ann. Noninvasive Electrocardiol.* 2012; 17 (4): 299–314. <https://doi.org/10.1111/j.1542-474x.2012.00525.x>
39. Galderisi M., Cosyns B., Edvardsen T., Cardim N., Delgado V., Di Salvo G., Donal E., Sade L.E., Ernande L., Garbi M., Grapsa J., Hagendorff A., Kamp O., Magne J., Santoro C., Stefanidis A., Lancellotti P., Popescu B., Habib G.; 2016–2018 EACVI Scientific Documents Committee; 2016–2018 EACVI Scientific Documents Committee. Standardization of adult transthoracic echocardiography reporting in agreement with recent chamber quantification, diastolic function, and heart valve disease recommendations: an expert consensus document of the European Association of Cardiovascular Imaging. *Eur. Heart J. Cardiovasc. Imaging.* 2017; 18 (12): 1301–1310. <https://doi.org/10.1093/ehjci/jex244>
40. Voigt J.U., Pedrizzetti G., Lysyansky P., Marwick T.H., Houle H., Baumann R., Pedri S., Ito Y., Abe Y., Metz S., Song J.H., Hamilton J., Sengupta P.P., Kolas T.J., d'Hooge J., Aurigemma G.P., Thomas J.D., Badano L.P. Definitions for a common standard for 2D speckle tracking echocardiography: consensus document of the EACVI/ASE/Industry Task Force to standardize deformation imaging. *Eur. Heart J. Cardiovasc. Imaging.* 2015; 16 (1): 1–11. <https://doi.org/10.1093/ehjci/jeu184>
41. Fiorillo C., Astrea G., Savarese M., Cassandrini D., Brisca G., Trucco F., Pedemonte M., Trovato R., Ruggiero L., Vercelli L., D'Amico A., Tasca G., Pane M., Fanin M., Bello L., Broda P., Musumeci O., Rodolico C., Messina S., Vita G.L., Sframeli M., Gibertini S., Morandi L., Mora M., Maggi L., Petrucci A., Massa R., Grandis M., Toscano A., Pegoraro E., Mercuri E., Bertini E., Mongini T., Santoro L., Nigro V., Minetti C., Santorelli F.M., Bruno C.; Italian Network on Congenital Myopathies. MYH7-related myopathies: clinical, histopathological and imaging findings in a cohort of Italian patients. *Orphanet J. Rare Dis.* 2016; 11 (1): 91. <https://doi.org/10.1186/s13023-016-0476-1>
42. SpliceAI scores. <https://spliceailookup.broadinstitute.org/#variant=chr14%3Ag.23424769C%3ET&hg=38&distance=50&mask=0&precomputed=0> (accessed 25.02.2022).
43. Kolokotronis K., Kuhnisch J., Klopocki E., Dartsch J., Rost S., Huculak C., Mearini G., Stork S., Carrier L., Klaassen S., Gerull B. Biallelic mutation in MYH7 and MYBPC3 leads to severe cardiomyopathy with left ventricular noncompaction phenotype. *Hum. Mutat.* 2019; 40 (8): 1101–1114. <https://doi.org/10.1002/humu.23757>
44. Verdonschot J.A.J., Vanhoutte E.K., Claes G.R.F., Heldermaan-van den Enden A.T.J.M., Hoeijmakers J.G.J., Hellebrekers D.M.E.I., de Haan A., Christiaans I., Lekanne Deprez R.H., Boen H.M., van Craenenbroeck E.M., Loey B.L., Hoedemaekers Y.M., Marcelis C., Kempers M., Brusse E., van Wanig J.I., Baas A.F., Dooijes D., Asselbergs F.W., Barge-Schaapveld D.Q.C.M., Koopman P., vanden Wijngaard A., Heymans S.R.B., Krapels I.P.C., Brunner H.G. A mutation update for the FLNC gene in myopathies and cardiomyopathies. *Hum. Mutat.* 2020; 41 (6): 1091–1111. <https://doi.org/10.1002/humu.24004>
45. Maron B.J., Maron M.S., Semsarian C. Double or compound sarcomere mutations in hypertrophic cardiomyopathy: a potential link to sudden death in the absence of conventional risk factors. *Heart Rhythm.* 2012; 9 (1): 57–63. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2011.08.009>
46. Ross S.B., Jones K., Blanch B., Puranik R., McGeechan K., Barratt A., Semsarian C. A systematic review and meta-analysis of the prevalence of left ventricular non-compaction in adults. *Eur. Heart J.* 2020; 41 (14): 1428–1436. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehz317>
47. Ivanov A., Dabiesingh D.S., Bhumireddy G.P., Mohamed A., Asfour A., Briggs W.M., Ho J., Khan S.A., Grossman A., Klem I., Sacchi T.J., Heitner J.F. Prevalence and prognostic significance of left ventricular noncompaction in patients referred for cardiac magnetic resonance imaging. *Circ. Cardiovasc. Imaging.* 2017; 10 (9): e006174. <https://doi.org/10.1161/circimaging.117.006174>
48. D'Silva A., Jensen B. Left ventricular non-compaction cardiomyopathy: how many needles in the haystack? *Heart.* 2021; 107 (16): 1344–1352. <https://doi.org/10.1136/heartjnl-2020-316945>
49. Stacey R.B., Andersen M., Haag J., Hall M.E., McLeod G., Upadhyia B., Hundley W.G., Thohan V. Right ventricular morphology and systolic function in left ventricular noncompaction cardiomyopathy. *Am. J. Cardiol.* 2014; 113 (6): 1018–1023. <https://doi.org/10.1016/j.amjcard.2013.12.008>

Noninvasive cardiac imaging in diagnosis of noncompaction cardiomyopathy in patient with Brugada-like electrocardiographic pattern

O.A. Trushkina¹, V.P. Sedov¹, V.Yu. Kaplunova¹, O.V. Stukalova², E.V. Zaklyazminskaya³

¹ I.M. Sechenov First Moscow State Medical University (Sechenov University), Moscow

² National Medical Centre of Cardiology named after Academician E.I. Chazov, Moscow

³ Petrovsky National Research Centre of Surgery, Moscow

O.A. Trushkina – M.D., Ph.D. fellow, Division of Cardiology, Functional and Ultrasound Diagnostics, I.M. Sechenov First Moscow State Medical University (Sechenov University), Moscow. <https://orcid.org/0000-0003-2850-8538>

V.P. Sedov – M.D., Ph.D., Professor, Division of Radiology, I.M. Sechenov First Moscow State Medical University (Sechenov University), Moscow. <https://orcid.org/0000-0003-2326-9347>

V.Yu. Kaplunova – M.D., Ph.D., Associate Professor, Division of Internal Diseases, I.M. Sechenov First Moscow State Medical University (Sechenov University), Moscow. <https://orcid.org/0000-0002-5864-0938>

O.V. Stukalova – M.D., Ph.D., Senior Researcher, Department of Radiology, A.L. Myasnikov Institute of Clinical Cardiology, National Medical Centre of Cardiology named after Academician E.I. Chazov, Moscow. <https://orcid.org/0000-0001-8377-2388>

E.V. Zaklyazminskaya – M.D., Ph.D., Professor, Head of Laboratory of Medical Genetics, Petrovsky National Research Centre of Surgery, Moscow. <https://orcid.org/0000-0002-6244-9546>

Correspondence to Dr. Vsevolod P. Sedov. E-mail: vps52@mail.ru

Non-compact cardiomyopathy is a rare heterogeneous disease, which is based on a violation of the structure of the myocardium. This article presents a clinical case of a 23-year-old patient, diagnosed biventricular non-compact cardiomyopathy, Brugada-like electrocardiographic pattern. Transthoracic echocardiography revealed two-layer structure of the left ventricular (LV) myocardium with a predominance of the non-compact layer over the compact one in the middle and apical segments of the anterior and inferior walls of LV. In the color Doppler imaging, contrasting of intertrabecular lacunae was visualized. More than 3 trabeculae were visualized at the end of diastole. The non-compact layer contracted synchronously with the compact. There were signs of moderate LV systolic dysfunction (LV outflow-tract velocity-time-integral – 13 cm), LV global longitudinal strain <14%, LV diastolic dysfunction (E/A – 2.4, DT – 77 ms). According to the contrast-enhanced cardiac magnetic resonance imaging (MRI), a significant increase in the trabecularity of the myocardium of the anterior, lateral, and inferior LV walls in the middle and apical segments in the diastolic phase (10 out of 17 segments) was determined with the ratio of non-compact and compact layers of the myocardium in the diastolic phase – 2.5–4.0, in the systole phase – 1.2. In addition, cardiac MRI showed images with increased trabeculation in the right ventricular apex. The cardiac MRI findings were regarded as biventricular non-compact cardiomyopathy. Resting ECG revealed sinus arrhythmia with a heart rate of 58–71 beats/min, incomplete right bundle branch block, signs of LV and left atrium hypertrophy, and the coved configuration of the ST segment with >2 mm elevation in leads V1–V3. Whole-exome sequencing was performed. Two rare heterozygote variants in the MYH7 (c.2679G>A, p.Ala893=) and FLNC (c.6629C>A, p.Ser2210Tyr) were identified. The article also presents a brief review.

Key words: echocardiography, cardiac magnetic resonance imaging, Brugada-like electrocardiographic pattern, cardiac arrhythmias, noncompaction cardiomyopathy.

Citation: Trushkina O.A., Sedov V.P., Kaplunova V.Yu., Stukalova O.V., Zaklyazminskaya E.V. Noninvasive cardiac imaging in diagnosis of noncompaction cardiomyopathy in patient with Brugada-like electrocardiographic pattern. *Ultrasound and Functional Diagnostics.* 2022; 2: 67–85. <https://doi.org/10.24835/1607-0771-2022-2-67-85> (in Russian)