

CASO CLÍNICO

1. Profesor Titular de Obstetricia, Universidad de Carabobo, Valencia, Venezuela; Unidad de Diagnóstico Perinatal, Policlínico Centro Valencia, Venezuela ORCID: 0000-0003-4766-7375

Conflicto de intereses: el autor manifiesta no tener ningún tipo de conflicto de intereses.

Financiamiento: propio del autor

Recibido: 17 julio 2020

Aceptado: 1 setiembre 2020

Publicación en línea: 30 diciembre 2020

Correspondencia:

Dr. Alberto Sosa Olavarría

✉ asosaolavarría@gmail.com

Citar como: Sosa Olavarría A. Diagnóstico prenatal de no compactación del miocardio ventricular. Presentación de un caso. Rev Peru Ginecol Obstet. 2020;66(4). DOI: <https://doi.org/10.31403/rpgo.v66i2289>

Diagnóstico prenatal de no compactación del miocardio ventricular: presentación de un caso

Prenatal diagnosis of noncompaction of the ventricular myocardium: A case report

Alberto Sosa Olavarría¹

DOI: <https://doi.org/10.31403/rpgo.v66i2289>

RESUMEN

El 'miocardio esponjoso' o cardiopatía no compactada es una rara miocardiopatía congénita de etiología desconocida, que resulta de un fallo en la embriogénesis en el proceso evolutivo de la trabeculación miocárdica normal. Los hallazgos ecocardiográficos característicos de esta enfermedad consisten en múltiples trabeculaciones miocárdicas y profundos recesos intertrabeculares que se comunican con la cavidad ventricular izquierda, derecha o ambas. Se presenta un caso de esta miocardiopatía que afecta el ventrículo derecho, en feto de 31 semanas de gestación, cuya madre era portadora asintomática de dicha patología. Se presenta las imágenes ecográficas prenatales, incluyendo la evaluación mediante la técnica de deformación miocárdica (*strain*), haciendo énfasis en la importancia de la historia clínica del paciente, las posibles etiologías y el diagnóstico diferencial con otras entidades.

Palabras clave. Miocardiopatía no compactada, No compactación aislada del miocardio ventricular, Diagnóstico prenatal, Ultrasonido.

ABSTRACT

"Spongy cardiomyopathy" or noncompaction heart disease is a rare congenital cardiomyopathy of unknown etiology which results from a failure in embryogenesis in the evolutionary process of normal myocardial trabeculation. The characteristic echocardiographic findings of this disease consist of multiple myocardial trabeculations and deep intertrabecular recesses that communicate with the left or right ventricular cavity or both. We present a case of this cardiomyopathy that affects the right ventricle, in a fetus of 31 weeks gestation, whose mother was an asymptomatic carrier of said pathology. Prenatal ultrasound images are presented, including evaluation using the strain (myocardial deformation) technique, emphasizing the importance of the patient's medical history, possible etiologies and differential diagnosis with other entities.

Key words: Cardiomyopathy, non-compacted, Isolated noncompaction of the ventricular myocardium, Prenatal diagnosis, Ultrasound.

INTRODUCCIÓN

El 'miocardio esponjoso' es una rara miocardiopatía congénita de etiología desconocida que resulta de detención en la embriogénesis endomiocárdica normal. Los hallazgos ecocardiográficos característicos de esta enfermedad consisten en múltiples trabeculaciones miocárdicas y profundos recesos intertrabeculares que se comunican con la cavidad ventricular izquierda, derecha o ambas⁽¹⁾. Esta miocardiopatía parece dividir la cavidad ventricular, fraccionando su interior. Puede presentarse en formas prenatales, neonatales, infantiles y adultas, en las que el miocardio esponjoso y la disfunción sistólica son la característica común.

El diagnóstico prenatal se ha informado esporádicamente. Su frecuencia ha sido estimada en 0,12 por 100 000 o 1 en 850 000 niños de 0 a 10 años de edad⁽²⁾. Histológicamente, se caracteriza por fascículos de miocitos poco organizados en las zonas subepicárdicas y miocárdicas medias de ambos ventrículos, y los miocitos muestran fibras delgadas, a me-

nudo anguladas, con centro claro prominente⁽³⁾. Estudios en embriones de ratón, empleando la microscopia episcópica, han permitido evaluar el proceso de cambios en la trabeculación endocárdica⁽⁴⁾, aunque dichos resultados no pueden ser extrapolados al corazón humano.

Se presenta un caso de esta rara entidad que afecta el ventrículo derecho, en paciente intrauterino con 31 semanas de gestación, cuya madre presentaba dicha patología y cuyo diagnóstico orientó la pesquisa hacia el feto. Se muestra las imágenes ecográficas prenatales bidimensionales y con Doppler color, incluyendo la evaluación mediante la técnica de deformación miocárdica (*strain*), haciendo énfasis en la importancia de la historia clínica del paciente, el diagnóstico diferencial con otras entidades y su posible mecanismo etiopatológico.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 31 años, gesta III, para I, que refirió, en gestación previa, mortinato a las 32 semanas. El padre de la paciente tuvo muerte súbita a los 40 años. La paciente era portadora de cardiopatía no compactada con arritmias esporádicas, asintomática para el momento del examen. El informe del especialista orientaba hacia la pesquisa diagnóstica en el feto. El embarazo actual era de 31 semanas, crecimiento fetal acorde a la edad gestacional (AEG), con índice de líquido amniótico (ILA) normal; anatomía fetal normal, genitales femeninos, con discreto derrame pericárdico menor de 3 mm. No se realizó cribado a las 11 a 14 semanas. El síndrome antifosfolípido (SAFL) fue descartado con exámenes de laboratorio. Tuvo un parto a término, recién nacido vivo Apgar 7 y 10, peso 3 100 g.

Se confirmó el diagnóstico de miocardiopatía no compactada del ventrículo derecho (MCNCVD) asintomática. Actualmente está en control. Se muestra las imágenes conducentes al diagnóstico. El resto del estudio del corazón fetal, conexiones, arcos, ritmo y flujometría fueron normales. El equipo usado fue Esaote MyLab Twice con transductor multifrecuencia 2,5–3,5 MHz PA240, y el software XStrain™ Doppler 2D, con el equipo de ultrasonografía conectado a un generador de señal electrocardiográfica, ajustable a la frecuencia cardíaca fetal detectada por la onda de flujo Doppler de la válvula mitral. Se obtuvo registros en vídeo de tres ciclos cardíacos en plano

de cuatro cámaras, y se procesaron aquellos en los que la curva de tensión cero se correspondía con la onda S del QRS del EKG. Los patrones regionales de deformación miocárdica fueron completamente diferentes, siendo evidentes las curvas alteradas de deformación (*strain*) del caso presentado, con respecto al caso no afectado observado (control). Figuras 1 y 2.

DISCUSIÓN

En la bibliografía consultada⁽¹⁻¹⁹⁾ se resume las posibles causas de esta entidad, entre las que destacan proteínas con mutaciones genéticas, probablemente responsables de la aparición

FIGURA 1. SECUENCIA DE IMÁGENES DE CORTE TETRACAMERAL DE CORAZÓN FETAL, EN LAS QUE SE MUESTRA LA ASIMETRÍA DE CÁMARAS A EXPENSAS DEL VENTRÍCULO DERECHO, EN EL QUE SE OBSERVAN NUMEROSAS TRABECULACIONES Y EL FLUJO SANGUÍNEO (DOPPLER COLOR) EN LA CÁMARA CARDÍACA, PENETRANDO A LOS RECESOS INTERTRABECULARES.

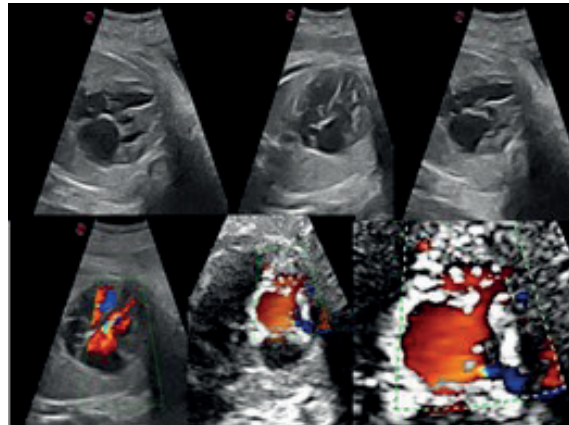
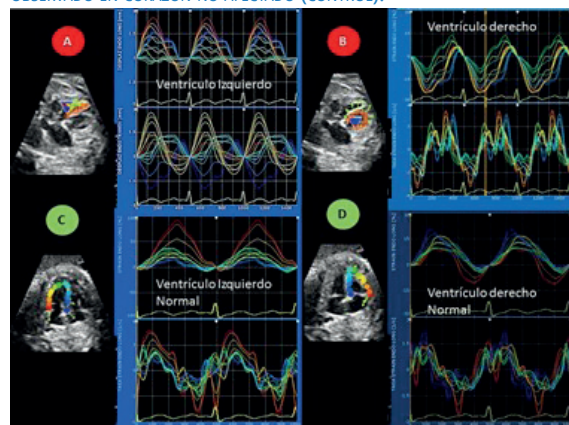


FIGURA 2. CURVAS DE DEFORMACIÓN Y SU RESPECTIVA TASA DE DEFORMACIÓN (STRAIN Y STRAIN RATE) DE AMBOS VENTRÍCULOS DEL CASO CON LA MIOCARDIOPATÍA NO COMPACTADA (CÍRCULOS ROJOS A Y B), CON EVIDENTES DIFERENCIAS SI SE LAS COMPARA CON CASO CONTROL NORMAL (C Y D, CÍRCULOS VERDES) DE LA MISMA EDAD GESTACIONAL (31 SEMANAS). LOS PATRONES REGIONALES DE DEFORMACIÓN MIOCÁRDICA FUERON COMPLETAMENTE DIFERENTES EN EL VENTRÍCULO DERECHO DEL CASO CON RESPECTO AL OBSERVADO EN CORAZÓN NO AFECTADO (CONTROL).





de casos con no compactación del ventrículo izquierdo (NCVI), genes responsables de la incidencia familiar, trastornos familiares ligados al cromosoma X, genes mutados y correlaciones con genotipo-fenotipo de diversos síndromes tales como distrofia muscular de Becker, distrofia muscular de Emery-Dreifuss o síndrome de Barth. Este último se caracteriza por neutropenia, retraso del crecimiento, ácidos orgánicos urinarios elevados, niveles bajos de carnitina, asociaciones con otras entidades, tales como trastornos mitocondriales (ADNmt, mutaciones de ADN). Además, el gen CSX ha sido implicado en el desarrollo de algunos casos de cardiomiopatía no compactada. El fondo genético sugiere que la morfología uniforme de la hipertrofia del ventrículo izquierdo, no solo sería atribuible a la no compactación embrionaria, sino que también podría ser el resultado de la inducción de hipertrabeculación, como una reacción compensatoria de un miocardio deteriorado.

El diagnóstico diferencial incluye, entre otros, hipertrofia ventricular izquierda, enfermedad de Pompe, miocardiopatía dilatada, miocardiopatía hipertrófica apical, fibroelastosis endocárdica, trombo ventricular izquierdo y enfermedades arritmogénicas.

Esta miocardiopatía fue descrita por primera vez en 1984 por Engberding y Bender⁽¹⁴⁾. Anteriormente, este tipo de anomalía había sido reconocido solo en casos de defectos cardíacos congénitos con un tabique ventricular intacto y atresia de las válvulas semilunares. Engberding y Bender llamaron al trastorno 'persistencia de sinusoides miocárdicos aislados'. Puede ocurrir como una entidad aislada o asociada con otras patologías del corazón⁽¹¹⁾, y a menudo puede afectar ambos ventrículos.

El diagnóstico se realiza mediante ecocardiografía. Jenni y cols.⁽¹³⁾ definieron criterios para el diagnóstico ecocardiográfico de no compactación del ventrículo izquierdo (NCVI), y estos son: 1) las anomalías cardíacas coexistentes causadas por la exposición a alta presión del ventrículo durante el desarrollo intrauterino están ausentes, y en las que varias formas de obstrucción de la válvula semilunar están ausentes; 2) la pared ventricular izquierda está engrosada y consta de una estructura de 2 capas: una banda epicárdica compactada de tejido uniforme y una capa endocárdica no compactada, mucho más gruesa, de trabeculacio-

nes prominentes y recesos intertrabeculares profundos, con una relación durante la sístole máxima entre las capas no compactadas a compactadas mayor de 2; dichas características se encuentran de manera predominante en los segmentos apical y ventricular medio del ventrículo izquierdo; y 3) el Doppler a color muestra flujo sanguíneo que pasa directo desde la cavidad ventricular hacia los espacios entre las trabeculaciones prominentes, y se visualiza durante todo el ciclo cardíaco. Una proporción de pared ventricular no compactada (NC) sobre pared compactada (PC) mayor de 3 y afectación de tres o más segmentos en la cámara ventricular, son signos de mal pronóstico, asociados con un mayor deterioro clínico (clase funcional III / IV) y arritmias ventriculares.

El tema se ha prestado a controversias. Así, Anderson⁽⁵⁾ opina que la evidencia es cada vez mayor que la miocardiopatía no compactada del ventrículo izquierdo, como se define actualmente, no representa una falla de compactación del miocardio trabecular preexistente encontrado durante el desarrollo embrionario para formar el componente compacto de las paredes ventriculares. Además, este autor⁽⁵⁾ afirma que no hay evidencia de que seamos conscientes de favorecer la noción de que la entidad es un retorno a un fenotipo visto en animales de sangre fría, añadiendo que se sabe que, cuando se observa en adultos, la presencia de trabeculaciones ventriculares excesivas no augura un mal pronóstico cuando la fracción de eyección es normal. La revisión realizada por este autor sugiere que la presencia de una pared ventricular izquierda excesivamente trabeculada no es en sí misma una entidad clínica y, por lo tanto, sostiene que el término 'miocardiopatía no compactada' es engañoso, porque no hay falla de compactación ni un proceso cardiomiopático en la mayoría de los individuos que cumplen con criterios de diagnóstico ampliamente utilizados.

Aporte interesante, pendiente de corroborar en humanos, constituyen los hallazgos de la microscopía episcópica, que ha permitido estudiar en detalle el proceso de maduración trabecular⁽⁴⁾, el cual es resumido por Sun y col.⁽⁹⁾ de la siguiente manera: en la cuarta semana de desarrollo embrionario normal, el miocardio se compone de una capa reticular esponjosa antes de la formación de la circulación de la arteria coronaria. Entre las 5 y 8 semanas, el miocardio ventricular se vuelve gradualmente compacto. El proceso de



compactación comienza desde el epicardio hasta el endocardio, desde la base hasta el ápice. Como resultado, las trabéculas se absorben y se compactan constantemente, con la subsecuente expansión progresiva de la cavidad ventricular. A las 12 semanas de desarrollo embrionario, el proceso de compactación se ha completado. El miocardio cerca del epicardio está completamente formado, mientras que el miocardio cerca del endocardio no está tan completamente formado como el que está cerca del epicardio. En consecuencia, quedan algunos músculos pectíneos y trabéculas. La parte lisa del tabique interventricular se denomina así debido a la absorción de trabéculas más completas del segmento superior del tabique interventricular, mientras que el segmento inferior del tabique, debido a la absorción incompleta, se denomina porción trabecularizada del segmento inferior del tabique ventricular.

En las revisiones^(4,6,7,14) se reúne importante información, entre las que destaca que la no compactación ventricular izquierda se diagnostica en 0,05% a 0,26% de pacientes adultos referidos para exámenes ecocardiográficos, con predominio masculino. Sin embargo, algunos estudios informan una prevalencia de 0,01% a 1,3% en la población general. En los pacientes afectados por no compactación de ventrículo izquierdo (NCVI), esta entidad es la causa de insuficiencia cardíaca en 3 a 4 / 100 afectados. La tasa de afectación familiar parece variar entre 18 y 33%. La no compactación ventricular izquierda (NCVI) es una miocardiopatía hereditaria única, caracterizada por un mayor riesgo de eventos cardiovasculares adversos, como insuficiencia cardíaca, arritmia o muerte súbita cardíaca.

Si bien la mayoría de los casos publicados corresponden con no compactación del ventrículo izquierdo (NCVI), Tian y col.⁽⁶⁾ examinaron nueve casos de esta patología en fetos, mediante ecocardiografía prenatal, y encontraron que el miocardio trabeculado y la relación de no compactación / compactación (relación N / C) $\geq 2,0$ fue la característica ecocardiográfica que permitió el diagnóstico. En los nueve fetos con diagnóstico prenatal, seis fueron diagnosticados con no compactación ventricular izquierda (NCVI), dos con no compactación de ambos ventrículos (NC biventricular) y uno con no compactación ventricular derecha. Se realizaron biopsias musculares en tres de los fetos abortados y se observaron mitocondrias, sarcóme-

ros y fibras miocárdicas anormales. Estos autores⁽⁶⁾ concluyen que, la no compactación se puede identificar en el feto, y que la de mayor frecuencia involucra el ventrículo izquierdo, pero puede afectar también al ventrículo derecho, o inclusive a ambos ventrículos. La ultraestructura miocárdica de la no compactación ventricular fetal tiene ciertas características únicas con respecto a la maduración de las mitocondrias, sarcómeros y fibras miocárdicas.

Karatza y col.⁽⁹⁾ afirman que los pacientes, dependiendo de la extensión de la lesión, pueden ser asintomáticos o presentar síntomas de insuficiencia cardíaca, embolización sistémica o diversas formas de arritmias. Algunos pacientes muestran un aspecto facial dismórfico característico representado por una frente prominente, orejas bajas, paladar arqueado alto y micrognatia. A estos autores, el pliegue nucal aumentado les indujo a sospechar una anomalía cromosómica; pero, la amniocentesis reveló, en los dos casos estudiados, un cariotipo femenino normal. El sexo femenino también excluyó la posibilidad del síndrome de Barth.

Para Engberding y col.⁽¹⁴⁾, el diagnóstico se basa en los siguientes criterios ecocardiográficos: la presencia de al menos 4 trabeculaciones prominentes y recesos intertrabeculares profundos, flujo sanguíneo desde la cavidad ventricular hacia los recesos intertrabeculares y una estructura bilaminar típica de la porción afectada del miocardio ventricular izquierdo. También, se puede diagnosticar con imágenes de resonancia magnética del corazón.

Las manifestaciones clínicas del cuadro y su gravedad son variables e incluyen insuficiencia cardíaca, eventos tromboembólicos y arritmias. El tratamiento se basa en los síntomas. Los pacientes portadores sintomáticos tienen un mal pronóstico. Estos autores⁽¹⁴⁾ atribuyen a Chin y col.⁽¹⁵⁾ la sugerencia que se renombrara la entidad como 'no compactación aislada del miocardio ventricular izquierdo', sobre la base de una mejor comprensión de la fisiología del desarrollo, haciendo hincapié en que esta designación implica una alteración del proceso de compactación que ocurre normalmente, como parte de la morfogénesis embrionaria del miocardio.

Se han publicado sobre manifestaciones clínicas en el feto y el recién nacido, tales como, aumento de la translucencia nucal⁽⁹⁾, ascitis e insuficien-



cia cardíaca congestiva⁽³⁾, arritmias, hidropesía, muerte súbita, dismorfismo facial (cúpula frontal, orejas bajas, estrabismo y micrognatia)^(10,12,13). Otro dato clínico importante es la coexistencia de algún tipo de trastorno neuromuscular y asociación con el síndrome de Barth⁽¹⁹⁾.

Según lo comunicado por Xiao-Jin Ma y col.⁽³⁾, la ecocardiografía se puede utilizar en el diagnóstico cualitativo y cuantitativo de la miocardiopatía no compactada y en la evaluación de la función cardíaca. El vértice y el segmento medio de la pared lateral ventricular izquierda a menudo están involucrados, acompañados de una disminución en la fracción de eyección ventricular izquierda. La insuficiencia cardíaca fue encontrada en el 83% (44/53) de los niños con esta patología, y la fracción de eyección ventricular izquierda para estos niños fue $43 \pm 9\%$.

Además de la técnica del strain, la tasa de deformación (*strain rate*) ha sido empleada en adultos para evaluar la deformación miocárdica en los diferentes segmentos de la cavidad afectada^(16,17), hallándose reducción de índices de deformación especialmente en cortes medio ventriculares y apicales afectados. El deterioro de todos los parámetros de deformación y la tasa de torsión (*strain rate*) se correlaciona bien con la extensión del miocardio no compactado. La resonancia magnética nuclear (RMN) ha mostrado utilidad en el diagnóstico⁽¹⁸⁾.

En el caso reportado, los patrones regionales de deformación miocárdica fueron completamente diferentes, siendo evidentes las curvas alteradas de *strain* del caso con respecto al observado en el corazón no afectado, especialmente las del ventrículo derecho.

CONCLUSIONES

La miocardiopatía no compactada es una rara entidad que puede conducir a serio compromiso de la salud del individuo afectado, y puede ser sospechada en la etapa prenatal ante la presencia de cardiomegalia marcada o de ventrículo izquierdo, derecho o ambos, dilatados e hipertróficos, la presencia de numerosas trabeculaciones y recesos intertrabeculares profundos dentro del miocardio ventricular cardíaco. Estos muestran el flujo sanguíneo directo desde la cavidad ventricular hacia los espacios inter-

trabeculares profundos, que se evidencian con el Doppler a color. En el presente caso, se trató de un caso antenatal de no compactación del ventrículo derecho, cuya madre era portadora de dicha patología, y que sirvió para el estudio exhaustivo del corazón de su bebé por medio de la ecocardiografía 2D, Doppler color y las curvas de deformación miocárdica (*strain*), esta última que, de acuerdo a la bibliografía consultada, no ha sido aplicada en etapa neonatal en el diagnóstico de dicha entidad.

Consideramos que el diagnóstico prenatal, la evaluación del rendimiento cardiaco del corazón fetal, la evaluación especializada al momento del nacimiento, permitirán el manejo adecuado de cada caso, así como establecer un pronóstico adecuado para cada paciente. Esto es crucial para implementar el tratamiento más apropiado, y debe basarse en los resultados de una variedad de pruebas clínicas.

AGRADECIMIENTO

Al Dr. Gonzalo Moscoso por proporcionar importante información de apoyo.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Captur G, Wilson R, Bennett MF, Luxán G, Nasis A, de la Pompa JL, et al. Morphogenesis of myocardial trabeculae in the mouse embryo. *J Anat.* 2016;229(2):314-25. doi:10.1111/joa.12465
2. Jenni R, Oechslin E, Schneider J, Attenhofer Jost C, Kaufmann PA. Características ecocardiográficas y patoanatómicas de la no compactación ventricular aislada: un paso hacia las clasificaciones como una miocardiopatía distinta. *Corazón.* 2001;86:666-71.
3. Ma X-J, Huang GY, Zhang J, Gao Y, Liang XC, Chen WD. Zhongguo Dang Dai Er Ke Za Zhi. [Diagnosis of noncompaction of the ventricular myocardium by echocardiography]. 2015;17(10):1074-8.
4. Kubik M, Dąbrowska-Kugacka A, Lewicka E, Daniłowicz-Szymanowicz L, Raczak G. Predictors of poor outcome in patients with left ventricular noncompaction: Review of the literature. *Adv Clin Exp Med.* 2018;27(3):415-22. doi:10.17219/acem/67457
5. Anderson RH, Jensen B, Mohun TJ, Petersen SE, Aung N, Zemrak F, et al. Key questions relating to left ventricular noncompaction cardiomyopathy: is the emperor still wearing any clothes? *Can J Cardiol.* 2017;33(6):747-57. doi:10.1016/j.cjca.2017.01.017
6. Tian L, Zhou Q, Zhou J, Zeng S, Cao D, Zhang M. Ventricular non-compaction cardiomyopathy: prenatal diagnosis and pathology. *Prenat Diagn.* 2015;35(3):221-7. doi:10.1002/pd.4523



7. Nappi L, Vaschiaveo L, Sorrentino F, Scutiero G, Iannone P, Greco P. Fetal noncompaction cardiomyopathy and histologic diagnosis of spongy myocardium: Case report and review of the literature. *Rev Bras Ginecol Obstet.* 2018;40(11):722-5. doi:10.1055/s-0038-1673677
8. Zhou J, Tian L, Zhou Q, Zeng S, Zhou J, Zhang R, Tong H. [Echocardiographic diagnosis for ventricular non-compaction cardiomyopathy in foetus and the pathologically comparative study]. *Zhong Nan Da Xue Xue Bao Yi Xue Ban.* 2015;40(7):754-9. doi:10.11817/j.issn.1672-7347.2015.07.009
9. Sun L, Zhao E, Wei Y, Kang C, Liu B. Thickness and ratio of noncompacted and compacted layers of the left ventricular myocardium evaluated in 56 normal fetuses by two-dimensional echocardiography. *Biomed Res Int.* 2019;2019:3726846. doi:10.1155/2019/3726846
10. Karatza AA, Holder SE, Gardiner HM. Isolated non-compaction of the ventricular myocardium: prenatal diagnosis and natural history. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2003;21(1):75-80. doi:10.1002/ulog.10
11. Zhang J, Wang Y, Feng W, Wu Y. Prenatal ultrasound diagnosis of fetal isolated right ventricular noncompaction with pulmonary artery sling: A rare case report. *Echocardiography.* 2019;36(11):2118-21. doi:10.1111/echo.14528
12. Tomar M, Radhakrishnan S. Biventricular non compaction: A rare cause of fetal distress and tricuspid regurgitation. *Images Paediatr Cardiol.* 2009;11(4):1-5.
13. Muraoka J, Kodama Y, Sameshima H, Michikata K, Matsuzawa S, Masanao O, Kaneko M, akaki M, Sato Y. Fetal left ventricular non-compaction cardiomyopathy with ascites: A case report. *J Obstet Gynaecol Res.* 2017;43(9):1481-4. doi:10.1111/jog.13381
14. Engberding R, Stöllberger C, Ong P, Yelbuz TM, Gerecke BJ, Breithardt G. Isolated non-compaction cardiomyopathy. *Dtsch Arztebl Int.* 2010;107(12):206-13. doi:10.3238/arztebl.2010.0206
15. Chin TK, Perloff JK, Williams RG, Jue K, Mohrmann R: Isolated non compaction of left ventricular myocardium. A study of eight cases. *Circulation.* 1990;82:507-13.
16. Gastl M, Gotschy A, Polacin M, Vishnevskiy V, Meyer D, Sokolska J, Tanner FC, et al. Determinants of myocardial function characterized by CMR-derived strain parameters in left ventricular non-compaction cardiomyopathy. *Sci Rep.* 2019;9(1):15882. doi:10.1038/s41598-019-52161-1
17. Niemann M, Liu D, Hu K, Cikes M, Beer M, Herrmann S, et al. Echocardiographic quantification of regional deformation helps to distinguish isolated left ventricular non-compaction from dilated cardiomyopathy. *Eur J Heart Fail.* 2012;14(2):155-61. doi:10.1093/eurjhf/hfr164
18. Choi Y, Kim SM, Lee SC, Chang SA, Jang SY, Choe YH. Quantification of left ventricular trabeculae using cardiovascular magnetic resonance for the diagnosis of left ventricular non-compaction: evaluation of trabecular volume and refined semi-quantitative criteria. *J Cardiovasc Magn Reson.* 2016;18(1):24. doi:10.1186/s12968-016-0245-2
19. Clarke SL, Bowron A, Gonzalez IL, Groves SJ, Newbury-Ecob R, Clayton N, et al. Barth syndrome. *Orphanet J Rare Dis.* 2013;8:23. doi:10.1186/1750-1172-8-23