

NON-COMPACTION DU VENTRICULE GAUCHE :

DIAGNOSTIC ET PRISE EN CHARGE

DAMAS F (1), ANCION A (2), TRIDETTI J (1), LANCELLOTTI P (3)

RÉSUMÉ : La non-compaction du ventricule gauche (NCVG) est une malformation congénitale caractérisée par la présence de trabéculations proéminentes et des récessus intertrabéculaires profonds. Bien que la NCVG puisse être diagnostiquée par l'échocardiographie ou l'imagerie par résonance magnétique (IRM) cardiaque, il n'y a actuellement pas de critère permettant un diagnostic formel. Les patients atteints sont à risque de présenter une insuffisance cardiaque, des arythmies malignes et des événements thrombo-emboliques. Le diagnostic peut être difficile dans les formes atypiques. La gestion thérapeutique est controversée et dépend de la présentation clinique. Les formes familiales existent, justifiant un conseil génétique. Cet article a pour objectif d'optimiser les connaissances et la prise en charge de la NCVG en rappelant les critères diagnostiques actuels.

MOTS-CLÉS : *Non-compaction du ventricule gauche - Insuffisance cardiaque - Critères diagnostiques*

LEFT VENTRICULAR NON-COMPACTION : DIAGNOSIS AND MANAGEMENT

SUMMARY : Isolated left ventricular non-compaction (LVNC) is a congenital disorder characterized by prominent myocardial trabeculations and deep intertrabecular recesses. Although LVNC is diagnosed by echocardiography and cardiac magnetic resonance, there is no evidence-based imaging diagnostic criteria. Affected individuals are at risk of left ventricular failure, life-threatening arrhythmias and cardio-embolism. The diagnosis may be difficult in the atypical forms. The management remains controversial and depends on the clinical manifestations. Familial forms exist, ordering for genetic counseling. The aim of this article is to optimize the knowledge and the management of LVNC by reminding the diagnostic criteria used.

KEYWORDS : *Left ventricular non-compaction - Heart failure - Diagnostic criteria*

INTRODUCTION

La non-compaction du ventricule gauche (NCVG) est une cardiomyopathie congénitale rare secondaire à une compaction myocardique incomplète du ventricule gauche (VG) durant le développement embryonnaire. Anatomiquement, elle se caractérise par la présence d'une double couche de myocarde avec des trabéculations proéminentes et des récessus intertrabéculaires profonds (1-4). Le diagnostic est établi sur base de critères échocardiographiques ou de résonance magnétique cardiaque (IRM) (5). Bien que rare, elle peut avoir de sérieuses conséquences comme la mort subite, l'insuffisance cardiaque (IC) ou des événements thrombo-emboliques (TE) (2). L'incidence de la NCVG est de 0,05 % (5). La prévalence de la maladie chez les adultes est incertaine et varie selon les critères diagnostiques utilisés (4, 5). Sa prévalence semble nettement plus élevée chez les enfants où elle représenterait la 3^{ème} cause de cardiomyopathie (après les cardiopathies dilatées et hypertrophiques). L'atteinte peut également entreprendre le ventricule droit, mais

cette atteinte semble plus rare (5). La NCVG est définie par l'American Heart Association (AHA) comme une cardiomyopathie génétique (1) alors que la Société Européenne de Cardiologie (ESC) la considère comme une cardiomyopathie non classée (6). La NCVG peut être isolée ou associée à d'autres malformations congénitales. Il existe des formes sporadiques et familiales pouvant justifier un conseil génétique (4, 5).

PHYSIOPATHOLOGIE

La compaction du VG a lieu entre la 5^{ème} et la 8^{ème} semaine de gestation et consiste en une compression graduelle des fibres musculaires myocardiques et des trabéculations formées au cours des premières semaines de vie. Ce processus de maturation (compaction) du myocarde évolue normalement de l'épicarde vers l'endocarde, de la base vers l'apex, et du septum vers la paroi latérale. Les récessus intertrabéculaires sont convertis en capillaires qui se lient ensuite aux vaisseaux épicardiques. La NCVG, résultant d'un arrêt prématuré *in utero* de l'embryogénèse du myocarde ventriculaire, va provoquer la persistance dans le VG d'une double couche de myocarde : une fine couche épicardique (externe), compactée, et une couche endocardique (interne), spongieuse, épaisse, avec des trabéculations proéminentes et profondes en relation avec la cavité VG. Cette couche interne dite «non compactée» se situe principalement au niveau de

(1) Service de Cardiologie, CHU Liège, Belgique.

(2) Service d'Anesthésie cardiovasculaire, CHU Liège, Belgique.

(3) ULiège, Service de Cardiologie, GIGA Cardiovasculaire, CHU Liège, Belgique.

l'apex et de la paroi latérale du VG. Ce défaut de compaction va également s'accompagner d'anomalies de la microcirculation cardiaque (5, 7, 8). La NCVG peut être isolée ou associée à d'autres cardiopathies congénitales telles que la tétralogie de Fallot ou la malformation d'Ebstein (9). Des mutations au niveau de plusieurs gènes ont été décrites, avec une transmission liée à l'X dans certaines formes néonatales et une transmission autosomale dominante dans les formes adultes, expliquant les formes familiales et rendant obligatoire un dépistage génétique (5, 10). Par ailleurs, l'association de la NCVG à certaines maladies neuromusculaires, comme la dystrophie musculaire de Becker, l'ataxie de Friedreich, la dystrophie myotonique et d'autres mitochondriopathies, a été rapportée (11).

MANIFESTATIONS CLINIQUES

Quel que soit l'âge, la présentation clinique peut être variable allant du patient asymptomatique jusqu'à la mort subite comme première présentation. Trois tableaux cliniques principaux sont décrits : l'IC, les troubles rythmiques et les événements TE systémiques (2, 3, 5). L'IC est la manifestation la plus commune de la NCVG avec un spectre allant d'une dysfonction systolique asymptomatique à une IC terminale précoce (12). Des arythmies auriculaires ou ventriculaires peuvent survenir et être soutenues, entraînant parfois une mort subite. Une désorganisation des faisceaux de conduction au niveau du muscle non compacté, des altérations localisées de la microcirculation coronaire

et des plages de fibrose sous-endocardique ont été décrites comme éléments incriminants (3, 13). Les événements TE systémiques sont également une complication fréquente de la NCVG et peuvent se présenter comme un accident vasculaire cérébral transitoire ou constitué, un infarctus rénal, un infarctus mésentérique, ou une ischémie myocardique ou d'un membre inférieur (14). Les récessus intertrabéculaires, formant des culs-de-sac propices à la stase sanguine et à la formation de caillots, ont été initialement incriminés, mais il semblerait que le risque embolique soit surtout corrélé à la dysfonction systolique et à la présence d'une fibrillation auriculaire (12).

CRITÈRES DIAGNOSTIQUES

L'échocardiographie et l'IRM cardiaque sont les examens de référence pour le diagnostic de NCVG, bien qu'il n'y ait actuellement pas de «gold standard» diagnostique. L'examen anatomopathologique objective, tout au plus, des plages d'ischémie et de fibroses subséquentes, sans aucun critère spécifique.

L'échocardiographie, facilement disponible, permet de visualiser les deux couches de myocarde (une fine, la compactée et l'autre plus épaisse, la non compactée), les trabéculations proéminentes avec leurs récessus intertrabéculaires profonds communiquant avec le sang de la cavité VG, et d'évaluer la fonction systolique du VG, ainsi que la présence et l'étendue de l'hypokinésie apicale (**Figure 1**) (12, 15-17).

Figure 1. A gauche : coupe parasternale petit axe en télésystole montrant la double couche de myocarde. Couche compactée (flèches rouges) et couche non compactée (flèches bleues). A droite : coupe apicale 4 cavités en télédiastole permettant d'objectiver les trabéculations apicales ainsi que les récessus intertrabéculaires (flèches bleues).

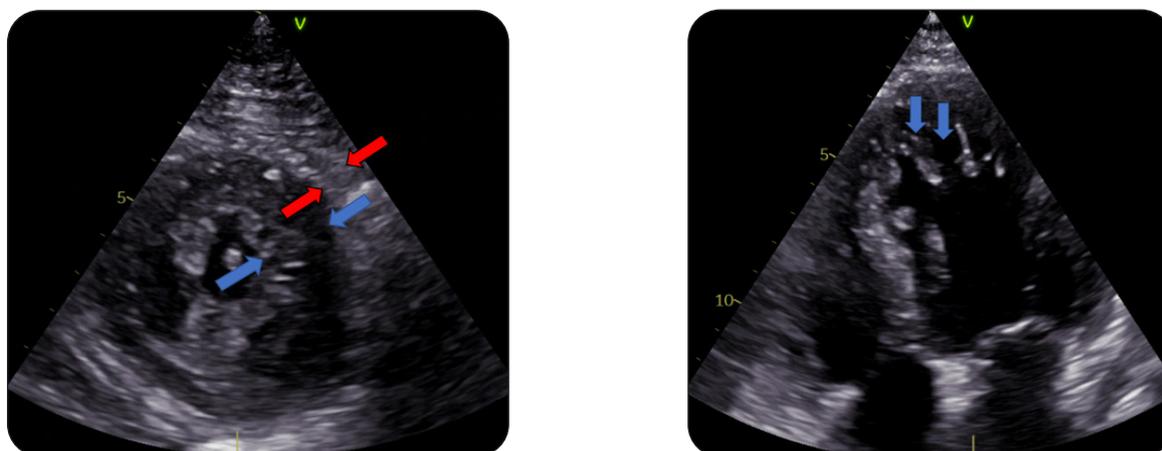
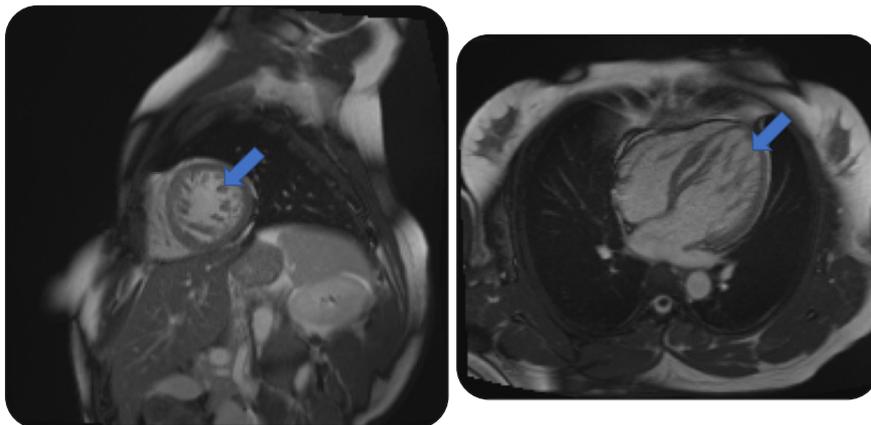


Tableau I. Critères diagnostiques utilisés en échocardiographie ou en IRM cardiaque.

Critères	Pop.	Phase du cycle cardiaque	Axe de la coupe	Rapport CNC/CC
CRITÈRES ÉCHOGRAPHIQUES				
Jenni et coll. (15)	7	En télésystole, > 3 trabéculations et récessus intertrabéculaires	Parasternale petit axe	> 2
Chin et coll. (18)	8	En télédiastole	Parasternale grand axe ou 4 cavités	Rapport décroissant de la valve mitrale à l'apex
Stollberger et coll. (11)	104	Non défini, > 3 trabéculations apicales visualisées dans le même plan de coupe	En 4 cavités. Communication des récessus intertrabéculaires avec la cavité du VG	/
CRITÈRES EN IRM CARDIAQUE				
Petersen et coll. (19)	177	En télédiastole	/	> 2,3
Jacquier et coll. (21)	64	/	/	> 20 %
Stacey et coll. (23)	122	En télésystole	/	> 2,3

CNC : couche non compactée; CC : couche compactée; VG : ventricule gauche; Pop. : population de l'étude.

**Figure 2. Images IRM en télédiastole montrant les importantes trabéculations apicales (flèches).**

Trois groupes ont proposé des critères diagnostiques échocardiographiques de la NCVG (Tableau I) : Jenni et coll. (15), Chin et coll. (18) et Stollberger et coll. (11). Les critères les plus utilisés sont ceux de Jenni et coll. (12).

L'IRM cardiaque permet une évaluation plus précise et plus fiable de l'extension de la zone non-compactée par rapport à l'échographie 2D et fournit des informations morphologiques supplémentaires, notamment au niveau de l'apex et de la paroi latérale du VG (Figure 2) (20). En effet, elle apporte une aide diagnostique précieuse pour les patients chez qui l'apex du VG est difficilement visualisé par échographie (12). Elle permet également de détecter les formes subtiles, de déterminer le degré d'atteinte myocardique, dont la fibrose, d'identifier des thrombi ventriculaires et d'exclure d'autres diagnostics potentiels (5, 19). Dès lors, il est recommandé de réaliser une IRM cardiaque en cas de sus-

picion échocardiographique. Trois groupes ont également proposé des critères diagnostiques IRM pour la NCVG (Tableau I) (4) : Petersen et coll. (19), Jacquier et coll. (21) et Stacey et coll. (22). Le critère diagnostique le plus accepté est celui de Petersen et coll. (19). Choi et coll. pensent qu'un volume de myocarde trabéculaire > 35 % du volume myocardique total du VG est un critère diagnostique pour la NCVG de très haute spécificité (23).

Actuellement, l'amélioration des techniques d'imagerie et l'absence de «gold standard» contribuent à un surdiagnostic (4, 12, 17). Le diagnostic reste difficile, notamment dans les formes localisées, dans les formes à fonction systolique préservée ou dans les atteintes du ventricule droit (5). Le diagnostic différentiel doit être établi chez les femmes enceintes et les athlètes avec des hypertrabéculations «physiologiques» (4, 24).

PRISE EN CHARGE ET PRONOSTIC

Il n'existe pas de traitement, ni de recommandation spécifique pour la NCVG. La prise en charge dépend de la présentation clinique. Les patients asymptomatiques avec dysfonction systolique VG auront un suivi cardiologique annuel impliquant un électrocardiogramme, une échocardiographie, un test d'effort et un Holter afin de dépister des arythmies silencieuses. Le traitement des patients atteints d'IC suit les recommandations de base existantes (25). En cas d'IC réfractaire au traitement médicamenteux, une assistance VG ou une transplantation cardiaque peut être envisagée (25, 26). Les dispositifs d'assistance VG sont utilisés comme traitement de support chez les patients en IC terminale secondaire à la NCVG ou en attente de la transplantation. Cependant, à cause des importantes trabéculations apicales, des thromboses de la pompe sont fréquentes et grèvent le pronostic (27). L'implantation d'un défibrillateur est indiqué en prévention secondaire. En prévention primaire, il faut se référer aux recommandations sur la cardiomyopathie non ischémique (fraction d'éjection < 35 %, classe NYHA II-III, traitement médical optimal et espérance de vie > 1 an) (26).

L'anticoagulation systématique et l'anti-agrégation plaquettaire en prévention primaire sont débattues. L'anticoagulation est indiquée en cas de dysfonction du VG sévère, de fibrillation auriculaire en fonction du CHA₂DS₂-VASc, de thrombi ventriculaires ou d'antécédents d'événements TE systémiques ou pulmonaires (5, 12, 26). En raison de la fréquence des formes familiales et du risque théorique de 50 % de la transmission en cas de mutation autosomique dominante, un dépistage systématique chez les apparentés du premier degré doit être réalisé. Il permet un diagnostic plus précoce des patients atteints asymptomatiques. La découverte d'une NCVG familiale implique un conseil génétique, ce bilan n'étant pas actuellement recommandé en routine dans les formes sporadiques (26).

Le pronostic des patients atteints de NCVG est extrêmement variable allant d'une maladie asymptomatique prolongée à une IC rapidement évolutive. Le taux de mortalité varie de 2 à 15 % selon les séries de patients étudiés. Certaines caractéristiques cliniques semblent être associées à un risque de mortalité majoré : dyspnée NYHA III-IV, fibrillation auriculaire consacrée, bloc de branche, arythmies ventriculaires soutenues et VG dilaté (5, 28).

CONCLUSION

La NCVG est une cardiomyopathie congénitale rare résultant de l'arrêt de l'embryogénèse normale du myocarde. L'échocardiographie et l'IRM cardiaque sont les principaux outils diagnostiques disponibles et sont complémentaires. Les deux critères les plus utilisés sont ceux de Jenni et coll. (rapport épaisseur myocarde non compacté/compacté > 2) en échocardiographie et ceux de Petersen et coll. (rapport épaisseur myocarde non compacté/compacté > 2,3) en IRM cardiaque. La clinique et le pronostic sont très variables. Le traitement repose sur la présentation clinique. Les formes familiales ne sont pas rares, justifiant un conseil génétique. Malgré les avancées dans la compréhension de la maladie, une meilleure intégration des différentes techniques d'imagerie multimodale pour établir le diagnostic est nécessaire.

BIBLIOGRAPHIE

1. Maron BJ, Towbin JA, Thiene G, et al. 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**:1807-16.
2. Bhatia NL, Tajik AJ, Wilansky S, et al. Isolated noncompaction of the left ventricular myocardium in adults : a systematic overview. *J Card Fail* 2011;**17**:771-8.
3. Jurvis A, Burla MJ. Left ventricular non-compaction; an unusual presentation with supraventricular tachycardia in the emergency department. *Am J Emerg Med* 2019;**37**:1990.e1-1990.e2.
4. Ross SB, Jones K, Blanch B, et al. A systematic review and meta-analysis of the prevalence of left ventricular non-compaction in adults. *Eur Heart J* 2020;**41**:1428-36.
5. Fennira S, Tekaya MA, Kraiem S. Left ventricular non-compaction : what should be known. *Ann Cardiol Angeiol (Paris)* 2019;**68**:120-4.
6. Elliott P, Andersson B, Arbustini E, et al. Classification of the cardiomyopathies : a position statement from the European Society of Cardiology working group on myocardial and pericardial diseases. *Eur Heart J* 2007;**29**:270-6.
7. Sedmera D, Pexieder T, Vuillemin M, et al. Developmental patterning of the myocardium. *Anat Rec* 2000;**258**:319-37.
8. Larsen J. *Embryologie humaine*. 2^{ème} édition française. 2009.
9. Stahli BE, Gebhard C, Biaggi P, et al. Left ventricular non-compaction : prevalence in congenital heart disease. *Int J Cardiol* 2013;**167**:2477-81.
10. Milano A, Vermeer AM, Lodder EM, et al. HCN4 mutations in multiple families with bradycardia and left ventricular noncompaction cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol* 2014;**64**:745-56.
11. Stollberger C, Finsterer J, Blazek G. Left ventricular hypertrabeculation/non-compaction and association with additional cardiac abnormalities and neuromuscular disorders. *Am J Cardiol* 2002;**90**:899-902.

12. Ikeda U, Minamisawa M, Koyama J. Isolated left ventricular non-compaction cardiomyopathy in adults. *J Cardiol* 2015;**65**:91-7.
13. Steffel J, Duru F. Rhythm disorders in isolated left ventricular noncompaction. *Ann Med* 2012;**44**:101-8.
14. Finsterer J, Stollberger C, Towbin JA. Left ventricular non-compaction cardiomyopathy : cardiac, neuromuscular, and genetic factors. *Nat Rev Cardiol* 2017;**14**:224-37.
15. Jenni R, Oechslin E, Schneider J, et al. Echocardiographic and pathoanatomical characteristics of isolated left ventricular non-compaction : a step towards classification as a distinct cardiomyopathy. *Heart* 2001;**86**:666-71.
16. Niemann M, Liu D, Hu K, et al. Echocardiographic quantification of regional deformation helps to distinguish isolated left ventricular non-compaction from dilated cardiomyopathy. *Eur Heart J* 2012;**14**:155-61.
17. Haland T, Saberniak J, Leren I, et al. Echocardiographic comparison between left ventricular non-compaction and hypertrophic cardiomyopathy. *Int J Cardiol* 2017;**228**:900-5.
18. Chin TK, Perloff JK, Williams RG, et al. Isolated noncompaction of left ventricular myocardium. A study of eight cases. *Circulation* 1990;**82**:507-13.
19. Petersen SE, Selvanayagam JB, Wiesmann F, et al. Left ventricular non-compaction : insights from cardiovascular magnetic resonance imaging. *J Am Coll Cardiol* 2005;**46**:101-5.
20. Thuny F, Jacquier A, Jop B, et al. Assessment of left ventricular non-compaction in adults : side-by-side comparison of cardiac magnetic resonance imaging with echocardiography. *Arch Cardiovasc Dis* 2010;**103**:150-9.
21. Jacquier A, Thuny F, Jop B, et al. Measurement of trabeculated left ventricular mass using cardiac magnetic resonance imaging in the diagnosis of left ventricular non-compaction. *Eur Heart J* 2010;**31**:1098-104.
22. Stacey RB, Andersen MM, St Clair M, et al. Comparison of systolic and diastolic criteria for isolated LV noncompaction in CMR. *JACC Cardiovasc Imaging* 2013;**6**:931-40.
23. Choi Y, Kim SM, Lee SC, et al. 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;**4**:18-24.
24. Gati S, Papadakis M, Papamichael ND, et al. Reversible de novo left ventricular trabeculations in pregnant women : implications for the diagnosis of left ventricular noncompaction in low-risk populations. *Circulation* 2014;**130**:475-83.
25. Ponikowski P, Poland C, Voors AA, et al. 2016 ESC Guidelines for the diagnosis and treatment of acute and chronic heart failure. *Eur Heart J* 2016;**37**:2129-200.
26. Thavendiranathan P, Dahiya A, Phelan D, et al. Isolated left ventricular non-compaction controversies in diagnostic criteria, adverse outcomes and management. *Heart* 2013;**99**:681-9.
27. Balsara K, Bierhals A, Vader J, et al. Implantation of left ventricular assist device in a patient with left ventricular non-compaction. *J Card Surg* 2017;**32**:159-61.
28. Lofiego C, Biagini F, Pasquale F, et al. Wide spectrum of presentation and variable outcomes of isolated left ventricular non-compaction. *Heart* 2007;**93**:65-71.

Les demandes de tirés à part doivent être adressées au
Pr P. Lancellotti, Service de Cardiologie, CHU Liège, Belgique.
Email : plancellotti@chuliege.be