

# LE CAS CLINIQUE DU MOIS

## La non-compaction du ventricule gauche : une cardiomyopathie méconnue

PH. EVRARD (1), N. DEPRez (2)

**RÉSUMÉ :** La non-compaction du ventricule gauche est une cardiomyopathie congénitale rare. Elle est caractérisée par une fine couche épicaudique compactée, des trabéculations proéminentes et des récessus profonds qui communiquent avec la cavité ventriculaire gauche. Cette anomalie peut être responsable d'insuffisance cardiaque, d'arythmies potentiellement létales et d'accidents emboliques systémiques.

**MOTS-CLÉS :** *Cardiomyopathie - Insuffisance cardiaque - Défibrillateurs*

**LEFT VENTRICULAR NON COMPACTION :**

**A POORLY KNOWN CARDIOMYOPATHY**

**SUMMARY :** Left ventricular non compaction is a rare congenital cardiomyopathy. It is characterised by a thin compacted epicardial layer, prominent trabeculations and deep recesses that communicate with the left ventricular cavity. This condition may lead to chronic heart failure, life threatening ventricular arrhythmias and systemic embolic events.

**KEYWORDS :** *Cardiomyopathy - Heart failure - Defibrillators*

### INTRODUCTION

La non-compaction ventriculaire gauche est une cardiomyopathie génétique causée par une anomalie de l'embryogenèse de l'endocarde et du myocarde *in utero* (1).

Elle est définie par 3 critères :

- trabéculations ventriculaires gauches proéminentes;
- profonds récessus intertrabéculaires en communication avec la cavité ventriculaire;
- net amincissement de la couche compactée (2);

Les manifestations cliniques de cette maladie sont assez diverses : insuffisance cardiaque, troubles du rythme et accidents emboliques systémiques.

### OBSERVATION CLINIQUE

Nous rapportons l'histoire clinique d'un patient de 28 ans, sans antécédent médical ou chirurgical particulier. Il consulte la première fois en janvier 2014 pour sensations de palpitations et dyspnée de grade 2a.

Ces palpitations surviennent indépendamment de tout effort et sont ressenties depuis quelques semaines. Le patient n'a néanmoins jamais présenté de lipothymie ou de syncope. L'examen clinique montre un patient d'1m83 pour 83 kgs, normotendu à 130/80 mmHg en position assise. Les tons cardiaques sont purs. L'auscultation pulmonaire révèle une hypoventilation modérée aux 2 bases.

Dans ses facteurs de risque cardiovasculaire, on relève un tabagisme important depuis l'âge de 16 ans et un alcoolisme occasionnel.

### EXAMENS COMPLÉMENTAIRES

L'ECG de repos montre un rythme de base sinusal à la fréquence de 90/min, entrecoupé d'extrasystoles ventriculaires isolées, rares. Il existe un allongement de la durée des ondes P et un bloc de branche gauche.

L'échographie transthoracique révèle une hypokinésie diffuse, une nette diminution de la fraction d'éjection ventriculaire gauche à 33% en mode TM et à 30% selon Simpson.

Le ventricule gauche présente une degré modéré de dilatation, un aspect compatible avec une non-compaction est signalé en apicolatéral.

La sérologie rentre négative pour écovirus, coxsackie, adénovirus et influenza. Une maladie auto-immune est aussi écartée au vu de la biologie. Le dosage du pro-BNP est à 618 pg/ml.

L'IRM cardiaque confirme une fonction ventriculaire gauche altérée (FEVG 21%). Le ratio entre l'épaisseur de la couche non compactée et la couche externe compactée est de 3.6 en localisation apicale et au 1/3 apicolatéral, confirmant la forte suspicion de non-compaction ventriculaire gauche (fig. 1, 2).

Le Holter de fréquence décèle une arythmie ventriculaire maligne avec salves courtes de tachycardie ventriculaire monomorphe.

Au coronaroscanner, le score calcique < 10; il n'y a pas de lésion coronaire.

(1) Cardiologue, Responsable de l'Unité de Rythmologie, CHC Liège.

(2) Etudiant, Université de Liège.

## DISCUSSION

La non-compaction ventriculaire gauche est décrite pour la première fois en 1984 et fait partie des cardiomyopathies non classées selon l'OMS. Cette cardiopathie congénitale rare peut être due à différentes anomalies génétiques. Elle se manifeste fréquemment dès l'enfance et est responsable d'environ 10% des cardiomyopathies structurales chez les patients pédiatriques.

Depuis quelques années, on identifie également cette cardiopathie parmi la population adulte. Elle toucherait davantage l'homme que la femme.

Différentes anomalies génétiques peuvent être impliquées dans la non-compaction du ventricule gauche. Celle-ci comprend des formes sporadiques et familiales avec différents modes de transmission. La forme adulte est génétiquement distincte de la forme néonatale. Chez l'adulte, la transmission est généralement autosomique dominante, tandis que la non-compaction ventriculaire gauche néonatale peut être causée par une mutation du gène TAZ sur le chromosome X (3).

L'âge moyen de diagnostic est de l'ordre de 40 ans.

Cette malformation résulte d'un arrêt prématuré du processus de compaction du myocarde embryonnaire, processus qui débute en sous-épicaudique et s'étend en direction du myocarde sous-endocardique. Ce processus de compaction apparaît normalement entre les 5<sup>ème</sup> et 8<sup>ème</sup> semaines du développement fœtal.

La prévalence de cette affection est sous-estimée et est largement dépendante de la qualité de l'imagerie médicale et d'une vigilance accrue de l'examineur.

L'échocardiographie est l'examen de premier choix dans le dépistage de cette affection.

L'examen démontre à la fois des trabécules ventriculaires gauches très épais et de profonds récessus. La topographie prédomine habituellement au niveau de l'apex du ventricule gauche et au niveau des parois inférieure et latérale.

Le critère échographique le plus pathognomonique consiste en un ratio non-compaction/compaction > 2 en fin de systole.

Une dilatation ventriculaire gauche et des zones d'hypo-, voire d'akinésie peuvent aussi être détectées.



Fig. 1. MR coeur, coupe petit axe. Visualisation de la zone compacte étroite (6,07 mm) et de la zone non compacte (17,57 mm).

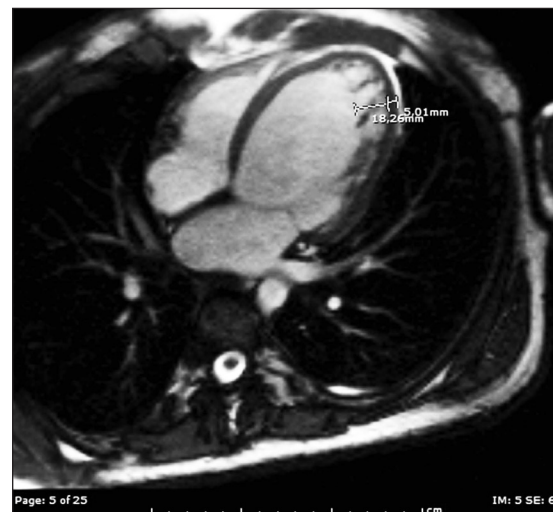


Fig. 2. MR coeur, coupe grand axe. Visualisation de la zone compacte mesurée à 5,01 mm et de la zone non compacte mesurée à 18,26 mm.

L'IRM peut certainement affiner le diagnostic, en écartant les simples hypertrophies trabéculaires sur cœur sain.

Le «cut-off» du ratio non-compaction/compaction est établi en IRM à 2,3 (4).

## TABLEAU CLINIQUE

Les manifestations cliniques les plus fréquemment rapportées par les patients souffrant d'une non-compaction ventriculaire gauche peuvent être le reflet d'une insuffisance cardiaque, d'une instabilité électrique ou d'événements emboliques (5).

INSUFFISANCE CARDIAQUE

Son degré est variable, allant d'une dysfonction infraclinique à une insuffisance cardiaque sévère. Cette dysfonction est multifactorielle : hypoperfusion des zones sous-endocardiques, efficacité moindre de la contraction secondaire à un amincissement de la couche myocardique compacte.

EMBOLIES

Le risque embolique intéresse tous les territoires: cérébral, pulmonaire, vasculaire périphérique. Une hypothèse de causalité est la formation de thrombi au sein des récessus intertrabéculaires. La prévalence élevée de fibrillation auriculaire et la dysfonction ventriculaire sont d'autres explications plausibles (6).

ARYTHMIES

Deux types d'arythmies sont fréquemment rencontrés dans cette affection : la fibrillation auriculaire et la tachycardie ventriculaire. Ces troubles du rythme trouvent leur origine dans l'existence de zones hypoperfusées sous-endocardiques, avec activation électrique retardée.

PRISE EN CHARGE

Il n'existe pas de recommandation spécifique pour la prise en charge de cette affection.

Le testing génétique systématique des autres membres de la famille ne modifie pas l'approche thérapeutique de la maladie, mais peut

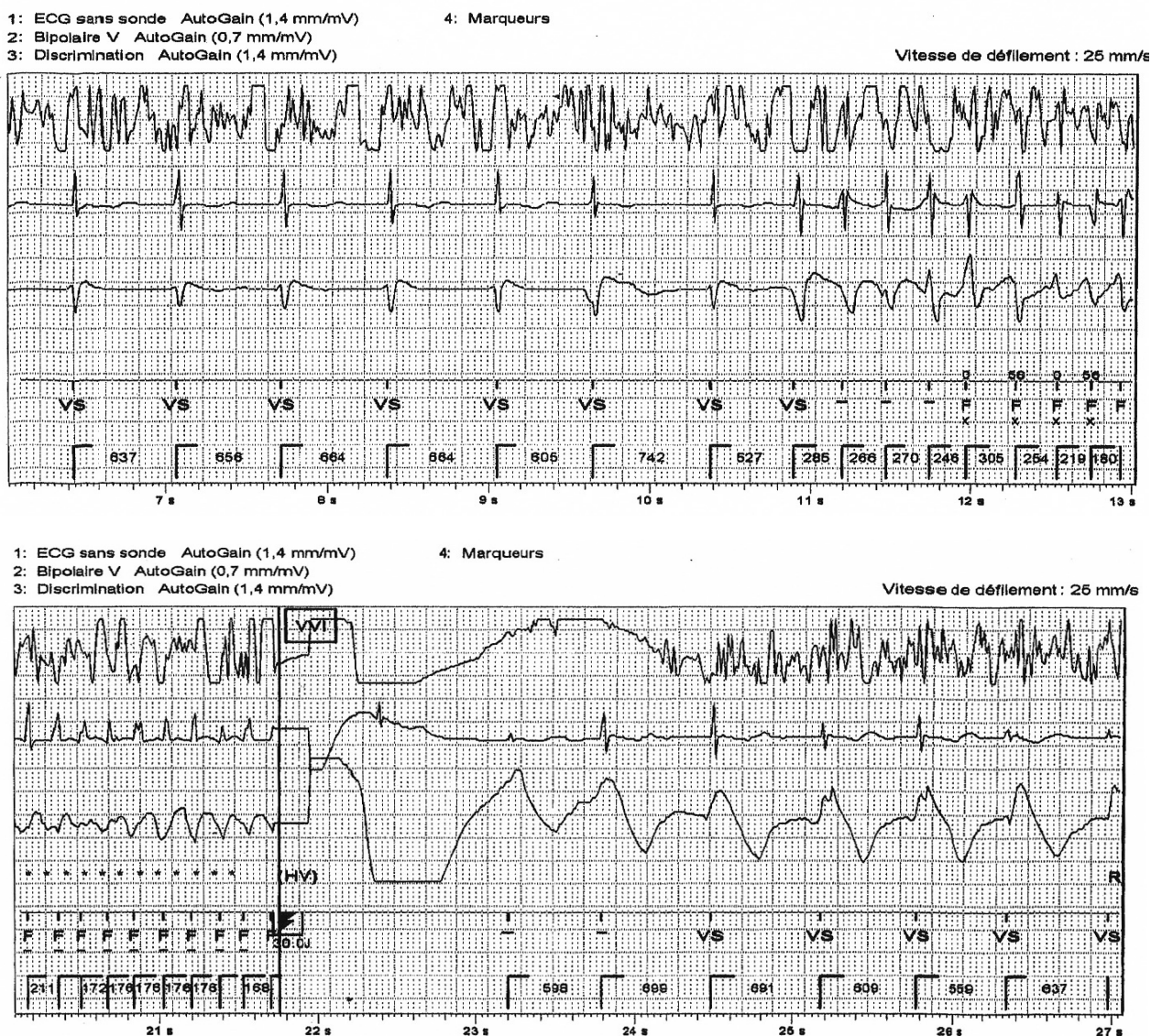


Fig. 3 et 4. Episode de tachycardie ventriculaire dégénérant rapidement en fibrillation ventriculaire, traité avec succès par choc à 30 joules.

aider à la confirmation du diagnostic dans certains cas limites.

La prise en charge de l'affection consiste en la prévention des complications potentielles :

- optimisation du traitement médical si la fonction VG est déficiente;
- anticoagulation à envisager si des thrombi sont détectés en intracavitaires ou si une fibrillation auriculaire est décelée (selon le score Chads-Vasc);
- implantation d'un défibrillateur à discuter.

Dans le cas présent, devant le diagnostic posé de non-compaction, l'enregistrement d'une arythmie ventriculaire maligne symptomatique et la dysfonction ventriculaire gauche, nous décidons d'implanter un pacemaker défibrillant.

Le 19 mars 2014, soit quelques semaines après l'implantation, le patient présente une perte de connaissance à son domicile. L'interrogation de son défibrillateur révèle une fibrillation ventriculaire efficacement traitée par choc électrique (fig. 3, 4).

Par la suite, le patient présentera encore six épisodes symptomatiques et significatifs : quatre fibrillations ventriculaires et deux tachycardies ventriculaires réduites par anti-tachypacing (ATP).

Le patient est actuellement proposé dans un programme de greffe.

## CONCLUSION

La non-compaction ventriculaire gauche est une cardiomyopathie rare, pouvant s'exprimer sous différentes formes cliniques. Son diagnostic repose sur une imagerie de qualité : échocardiographie et IRM.

Sa prise en charge thérapeutique n'est pas spécifique. Elle vise l'optimisation du traitement médical. Compte tenu de la fréquence des événements arythmiques ventriculaires, l'implantation prophylactique d'un pace défibrillant doit certainement être discutée (7).

## BIBLIOGRAPHIE

1. Engberding R, Bender F.— Identification of a rare congenital anomaly of the myocardium by two-dimensional echocardiography : persistence of isolated myocardial sinusoids. *Am J Cardiol*, 1984, **53**, 1733-1734.
2. Jenni R, Oechslin EN, van der Loo B.— Isolated ventricular non compaction of the myocardium in adults. *Heart*, 2007, **93**, 11-15.
3. Sasse-Klaassen, Gerull B, Oechslin E, et al.— Isolated non compaction of the left ventricular myocardium in the adult : an autosomal dominant disorder. *Am J Med Gen*, 2003, **119**, 162-167.
4. Petersen EE, Selvanayagam JB, Wiesmann F, et al.— Left Ventricular non compaction : insights from cardiovascular magnetic resonance imaging. *J Am Coll Cardiol*, 2005, **46**, 101-105.
5. Chin TK, Perloff JK, Williams RG, et al.— Isolated non compaction of left ventricular myocardium. A study of eight cases. *Circulation*, 1990, **82**, 507-513.
6. Stollberger C, Finsterer J.— Left ventricular hypertrabeculation/non compaction and stroke and embolism. *Cardiology*, 2005, **103**, 68-72.
7. Kobza R, Steffel J, Erne P, et al.— Implantable cardioverter-defibrillator and cardiac resynchronization therapy in patients with left ventricular non compaction. *Heart Rhythm*, 2010, **7**, 1545-1549.

Les demandes de tirés à part sont à adresser au Dr Ph. Evrard, Service de Cardiologie, CHC Saint-Joseph, rue de Hesbaye, 4000, Liège, Belgique. E-mail : philippe.evrard@chc.be