



cardiogen

filière nationale de santé
maladies cardiaques héréditaires ou rares



Groupe
Insuffisance Cardiaque
& Cardiomyopathies



*CONSENSUS D'EXPERTS SUR
LES MALADIES CARDIAQUES HEREDITAIRES OU RARES*

Prise en charge de la Non Compaction du Ventricule Gauche

*Document rédigé par la
Filière Nationale de Santé Maladies Rares CARDIOGEN,
endossé par l'UFCV et le Groupe de travail Insuffisance cardiaque et
Cardiomyopathies de la SFC*



1. Introduction

La non-compaction du ventricule gauche (NCVG) est une cause rare de cardiomyopathie supposée résulter de l'arrêt de l'embryogenèse normale du myocarde et caractérisée par la persistance de trabéculations ventriculaires proéminentes séparées par des récessus profonds. Elle serait la conséquence d'un arrêt du phénomène embryologique de compaction progressive du myocarde ventriculaire qui se produit normalement entre la 5^e et la 8^e semaine, provoquant la persistance, à des degrés divers, de trabéculations proéminentes et de profonds espaces inter-trabéculaires. Par ailleurs, la présence de nombreux cas de NCVG familiales plaide en faveur d'une origine génétique de la maladie et, de fait, divers gènes sont associés à cette cardiomyopathie. Initialement considérée comme une cardiopathie très sévère du sujet jeune, responsable d'une mortalité élevée par insuffisance cardiaque, les séries les plus récentes ont montré que la NCVG est fréquemment associée à une fraction d'éjection VG normale, qu'elle pouvait être associée à un pronostic favorable dans un grand nombre de cas et pouvait s'observer à tout âge (Figure 1).

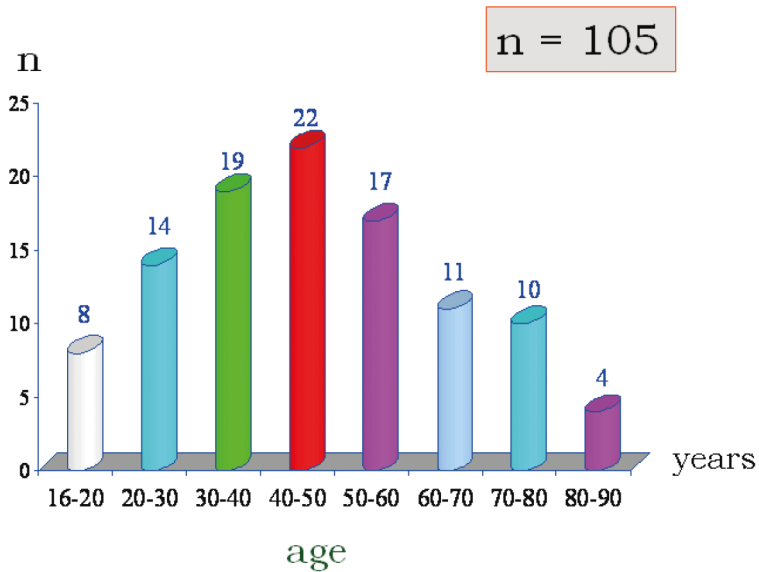


Figure 1 : Distribution des âges au diagnostic de NCVG (registre français des NCVG, Habib G et al Eur J Heart Fail. 2011;13:177-85)

Ainsi, l'existence de cas découverts à l'âge adulte, parfois déjà avancé, laisse supposer d'autres voies physiopathologiques que l'arrêt du phénomène embryologique. De même, de nombreuses incertitudes persistent concernant les caractéristiques cliniques de la NCVG, son pronostic et même sa définition.

2. Critères diagnostiques

L'imagerie présente un rôle fondamental dans l'évaluation des NCVG, à la fois à titre diagnostique, pronostique et pour la surveillance de ces patients. La principale caractéristique anatomique de la NCVG est l'existence de trabéculations ventriculaires myocardiques nombreuses et profondes en général localisées au niveau de l'apex du ventricule gauche (VG). Bien que de nombreux critères diagnostiques aient été proposés, à l'échographie comme à l'IRM, l'échocardiographie est l'examen clé qui en permet le diagnostic, en montrant les critères qui permettent de la suspecter (Figure 2).

Critères échographiques pouvant faire suspecter une NCVG

- Présence de trabéculations VG multiples
- Présence de récessus inter-trabéculaires profonds
- Flux Doppler couleur à l'intérieur des récessus et en communication avec la cavité VG
- Absence de cardiopathie ischémique ou valvulopathie aortique associée
- Classiquement, diagnostic retenu lorsque rapport zone non compactée / zone compactée > 2 (en systole)

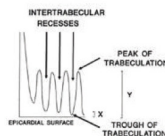
Figure 2

Critères diagnostiques échocardiographiques

Chin 1990



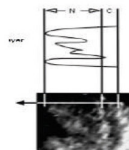
1. Trabéculations multiples
2. Structure à double couche
3. Rapport X/Y ratio < 0.5
4. Incidences petit-axe et apicales



Jenni 2001



1. Trabéculations multiples
2. Récessus inter-trabéculaires
3. Structure à double couche
4. Rapport NC/C > 2 (en systole)
5. Incidence petit axe parasternale



Stöllberger 2002



1. > 3 trabéculations
2. Au-delà des muscles papillaires
3. Récessus intertrabéculaires
4. Incidence apicale



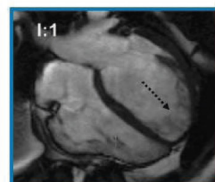
Figure 2a : Critères diagnostiques échocardiographiques de la NCVG

Critères diagnostiques IRM de NCVG

Petersen 2005



1. Trabéculations multiples
2. Rapport NC/C > 2,3
3. Mesure en diastole



Jacquier 2010



1. Trabéculations multiples
2. Masse trabéculée > 20% de la masse VG globale
3. Mesure en diastole

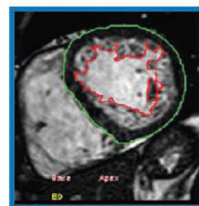


Figure 2b : Critères diagnostiques IRM de la NCVG

La définition elle-même de la NCVG reste cependant débattue, puisque trois définitions échographiques et deux définitions IRM différentes existent, toutes basées sur un très faible nombre de corrélations anatomiques et pouvant finalement donner une conclusion diagnostique différente chez le même patient.

3. Bilan du patient avec NCVG

3.1 Bilan initial diagnostique

Le diagnostic phénotypique de NCVG nécessite le plus souvent une approche d'imagerie multimodalité (échocardiographie, scanner et IRM cardiaque) comme examens de référence pour le diagnostic de NCVG. Le diagnostic est facile dans les formes typiques (Figures 3 et 4).

Les **critères échocardiographiques** de la cardiomyopathie dilatée (CMD) vont s'appliquer à l'identique dans la NCVG que ce soit pour son diagnostic (dilatation, dysfonction VG) mais aussi concernant les critères pronostiques.

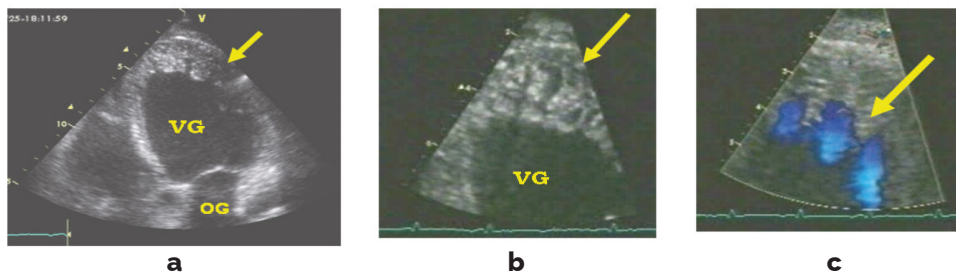


Figure 3 : Forme typique de NCVG en échocardiographie : larges trabéculations séparées par des récessus profonds (a), image zoomée sur les trabéculations latéro-apicales (b), flux Doppler couleur à l'intérieur des récessus et en communication avec la cavité VG (c)

La localisation de la zone non-compactée est caractéristique, prédominant à l'apex et sur les segments latéro-médians et inféro-médians. La fonction VG peut être altérée ou normale.

Le **scanner cardiaque** et surtout l'IRM cardiaque doivent être pratiqués en complément de l'échocardiographie, surtout si cette dernière est douteuse (Figure 4).

La principale difficulté, en échographie comme en IRM, est de différencier une hyper-trabéculatation « physiologique » observée fréquemment dans certaines cardiomyopathies primitives, certaines ethnies et suite à des activités sportives intenses, des réelles non-compactions. Le diagnostic de NCVG peut également être difficile dans les formes localisées.

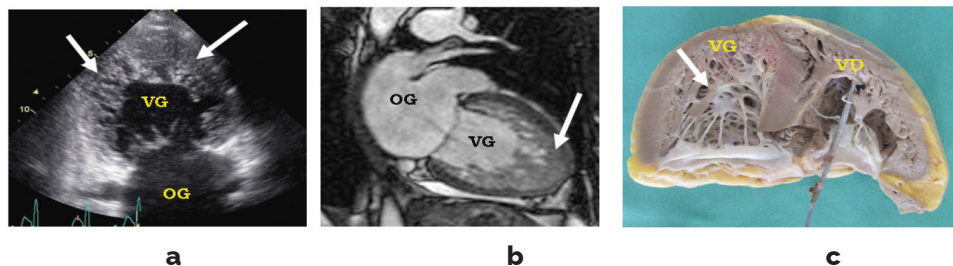


Figure 4 : Forme typique de NCVG : apports de l'échographie (a), de l'IRM cardiaque (b) chez un patient atteint de NCVG, avec comparaison avec l'anatomie du coeur explanté après greffe cardiaque (c)

3.2 Bilan complémentaire d'investigation des symptômes et de stratification du risque

Bilan complémentaire préconisé

- Biologie : BNP ou NT-proBNP ; NFS (neutropénie ?) ; CPK (atteinte musculaire squelettique associée ?)
- Épreuve d'effort, échographie d'effort ou épreuve d'effort métabolique (VO_2)
- Coroscanner / coronographie (si angor ou dysfonction VG)
- Holter ECG des 24h (recherche d'une hyperexcitabilité ventriculaire des troubles de conduction)

Le **bilan étiologique** est orienté par la présence de signes atypiques cardiologiques ou extra-cardiologiques, biologiques (exemple : neutropénie, CPK augmentés). Il fait habituellement appel au test génétique.

La **stratification du risque** pourrait aussi faire appel à l'IRM cardiaque, plus sensible que l'échocardiographie, pour la recherche d'un thrombus intraVG, car certaines publications ont rapporté une fréquence de ces thrombi plus élevée que dans les autres CMD, que cela est un élément de stratification du risque, en particulier d'AVC et que cela conditionne la prise en charge thérapeutique (anticoagulation au long court).

4. Prise en charge thérapeutique et pronostique

En présence d'une dysfonction systolique VG, le traitement est identique à celui des autres CMD. À ce jour, il n'y a pas d'argument pour traiter différemment les patients porteurs d'une NCVG, notamment en termes de traitement anticoagulant ou de prévention des complications rythmiques. Les indications de mise en place d'un défibrillateur implantable obéissent aux recommandations habituelles de prise en charge des CMD.

Bien que la NCVG soit réputée de plus mauvais pronostic que les autres formes de cardiomyopathies, son évolution est très variable et en fait mal connue. Si la NCVG avec dysfonction VG s'accompagne classiquement d'un risque embolique et rythmique élevé, il n'est pas prouvé que son pronostic soit différent de celui des autres CMD. Si l'atteinte sévère de la fonction VG systolique et la présence d'un flux restrictif au Doppler constituent un critère péjoratif, le pronostic à long terme des patients présentant une fonction systolique préservée est mal connu. Le rôle potentiel du 2D strain est en cours d'étude.

En cas de NCVG avec fraction d'éjection VG normale, seule une surveillance cardiologique est préconisée. Concernant les activités sportives, l'attitude en terme de restriction doit être adaptée au cas par cas. Une vie normale peut être autorisée, sous réserve d'une évaluation paraclinique rassurante incluant une épreuve d'effort et un Holter rythmique.

5. Modalités de surveillance des patients (examens, régularité)

Elles ont pour objectif de surveiller la fonction myocardique et dépister des troubles du rythme ventriculaire. Les modalités de surveillance en cas de dysfonction systolique VG sont similaires à celles des patients avec une CMD : examen clinique par un cardiologue au minimum une fois par an, de manière plus rapprochée en cas de nouveau symptôme ou de nécessité d'ajustements thérapeutiques.

Les examens préconisés sont mentionnés ci-dessous.

Suivi des patients

- Examen clinique
- ECG
- Échographie
- Épreuve d'effort +/- métabolique (VO_2)
- Holter ECG des 24h
- BNP ou NT-proBNP (selon le contexte)

6. Conseil génétique

La NCVG est une affection dont l'origine génétique est fréquente (10 à 40 % de formes familiales), et de nombreuses mutations ont été identifiées sur plusieurs gènes. De plus, la NCVG semble pouvoir coexister dans certaines familles avec d'autres types de cardiomyopathies comme une CMD ou plus rarement une CMH. Le diagnostic de NCVG impose donc d'adresser le patient à un Centre de référence ou de compétence des cardiomyopathies rares afin de donner un conseil génétique et préconiser une analyse génétique, même dans les cas sporadiques.

7. Dépistage familial et surveillance cardiologique de la famille

En raison de la possibilité de formes familiales, un dépistage échocardiographique systématique des apparentés du 1^{er} degré est recommandé dès le plus jeune âge (dès la naissance). Un test génétique est préconisé chez le cas index. Si une mutation est identifiée chez le cas index, une analyse génétique doit être préconisée chez les apparentés du 1^{er} degré et orientera ainsi leur surveillance cardiologique ultérieure (à poursuivre ou pas selon le résultat génétique de l'apparenté). En l'absence de gène identifié chez ce cas index, la poursuite d'une surveillance cardiologique avec un ECG et une échocardiographie est à conseiller chez tous les apparentés au 1^{er} degré surtout si plusieurs cas de cardiomyopathies (NCVG, CMD, CMH) ont déjà été identifiés dans la famille.

8. Spécificités de la femme : contraception, grossesse, accouchement

L'attitude est identique à celle adoptée pour les autres types de cardiomyopathies. La femme en âge de procréer doit planifier toute grossesse avec une équipe multidisciplinaire de cardiologues spécialistes et obstétriciens en raison du risque de complications pendant la grossesse ou le péripartum. Une contre-indication à la grossesse pourra être posée au cas par cas, notamment dans les cas les plus sévères ou à risque rythmique élevé. Une particularité de la grossesse dans la NCVG, cependant, est qu'il est préconisé une échographie foetale cardiaque anténatale pour dépister une forme précoce anténatale.

9. Hygiène de vie et restrictions liées à la NCVG

Conseils de vie

- Le sport de compétition est déconseillé en cas de fraction d'éjection altérée, de troubles du rythme, de symptômes ou de fibrose myocardique à l'IRM. Le sport de loisir est à moduler au cas par cas.
- Une alimentation équilibrée est recommandée, en évitant la surcharge hydrosodée, une consommation œnologique excessive et des repas copieux.
- La vie sexuelle du patient peut être perturbée par le traitement bêta-bloquant.
- La NCVG ne contre-indique pas la majorité des métiers, sauf en cas de fraction d'éjection altérée et de signes cliniques d'insuffisance cardiaque ou d'arythmies notamment ventriculaires, ceux avec activité physique/sportive intensive (athlète, armée, manutentions avec port de charges lourdes) ou avec poste de sécurité (pilote, conducteur). La conduite automobile, à titre personnel et non professionnelle, est autorisée.
- La NCVG ne contre-indique pas en soi le voyage en avion.

10. Coordonnées utiles

Le site internet de la Filière Cardiogen - www.filiere-cardiogen.fr comporte diverses informations ou documents, dont les coordonnées des centres experts en France.

Le Centre National de Ressources Psychologiques - vous pouvez contacter une psychologue de la Filière Cardiogen pour toutes questions sur l'accompagnement psychologique ou conseils d'orientation par mail à l'adresse :

psy.cardiogen.psl@aphp.fr

Les sites des associations de patients :

- Ligue contre la cardiomyopathie - www.filiere-cardiogen.fr

- Association des Porteurs de Dispositifs Électriques Cardiaques - www.apodec.fr

11. Principales références

1. Jenni R, Oechslin E, Schneider J, et al. Echocardiographic and pathoanatomical characteristics of isolated left ventricular noncompaction: a step towards classification as a distinct cardiomyopathy. *Heart* 2001;86:666-71.
2. Petersen SE, Selvanayagam JB, Wiesmann F, et al. Left ventricular noncompaction: insights from cardiovascular magnetic resonance imaging. *J Am Coll Cardiol* 2005;46:101-5.
3. 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.
4. Habib G, Charron P, Eicher JC, et al; Working Groups 'Heart Failure and Cardiomyopathies' and 'Echocardiography' of the French Society of Cardiology. Isolated left ventricular non-compaction in adults: clinical and echocardiographic features in 105 patients. Results from a French registry. *Eur J Heart Fail* 2011;13:177-85.
5. Caselli S, Ferreira D, Kanawati E, et al. Prominent left ventricular trabeculations in competitive athletes: A proposal for risk stratification and management. *Int J Cardiol* 2016;223:590-595.

12. Rédacteurs & relecteurs

- **Rédacteurs** : Gilbert HABIB (Marseille), Olivier HUTTIN (Nancy), Erwan DONAL (Rennes), Patricia RÉANT (Bordeaux)
- **Relecteurs** : Philippe CHARRON (Paris), Nicolas LAMBLIN (Lille / Groupe ICC-SFC), Patrick ASSYAG (UNFCV).

La Filière Nationale de Santé Maladies Rares CARDIOGEN regroupe tous les acteurs de la prise en charge des maladies cardiaques héréditaires ou rares.

Ces missions sont :



Améliorer la prise en charge des patients



Développer la recherche




Développer la formation et l'information

Dans le cadre de l'amélioration de la prise en charge des patients, la filière a pour objectif, entre autres, de diffuser auprès de la communauté cardiologique les bonnes pratiques de prise en charge des maladies cardiaques héréditaires ou rares, fondées sur les recommandations internationales existantes et sur l'avis d'experts de la filière. C'est pourquoi un programme de documents « consensus d'experts » a été défini au sein de la filière.

Pour plus
d'informations



Coordination Pr Philippe Charron
CHU Pitié Salpêtrière
47-83 Bd de l'Hôpital,
75013 Paris

 01 42 16 12 88

 contact@filiere-cardiogen.fr

 www.filiere-cardiogen.fr