

**BROCHURE
D'INFORMATION PATIENT**

**LA NON-COMPACTION
DU VENTRICULE GAUCHE**



cardiogen
filère nationale de santé
maladies cardiaques héréditaires ou rares

Ce document a été réalisé par la Filière nationale de santé maladies rares CARDIOGEN,

en collaboration avec des patients atteints de la maladie

(à partir du document initialement produit par le Centre de référence de Paris)

Auteurs / relecteurs : Gilbert Habib (Marseille), Patricia Réant (Bordeaux),
Erwan Donal (Rennes), Philippe Charron (Paris),
Christophe Fourel (Association Régionale des Greffés du Cœur de Marseille)

Date de diffusion : Octobre 2024

- p.4 | **1** Qu'est-ce que la non-compaction du ventricule gauche ?
- p.5 | **2** Quelle en est la cause ?
- p.5 | **3** Quels sont les symptômes cardiologiques ?
- p.6 | **4** Quels examens sont réalisés pour le diagnostic et le bilan de l'atteinte cardiaque de la maladie ?
- p.7 | **5** Quelle évolution ? Quelles complications cardiologiques possibles ?
- p.8 | **6** Quel traitement médicamenteux contre les symptômes ?
- p.8 | **7** Quels autres traitements cardiologiques possibles, non médicamenteux ?
- p.9 | **8** Quelle surveillance ?
- p.9 | **9** Vivre au quotidien et précautions pratiques
- p.11 | **10** Dépistage familial, conseil génétique et tests génétiques
- p.13 | **11** Coordonnées utiles

1

Qu'est-ce que la non-compaction du ventricule gauche ?

La **non-compaction du ventricule gauche** (NCVG) est une cause rare de cardiomyopathie (maladie du muscle cardiaque) caractérisée par un aspect « **spongieux** » (figure 1) de la paroi du ventricule car les fibres ne se sont pas compactées (rassemblées) comme cela se passe normalement lors de la formation du cœur avant la naissance. On parle de « **trabéculations** » et cette maladie cardiaque a été décrite pour la première fois dans les années 1930. Dans le ventricule gauche, la pointe du cœur, appelée **apex**, est souvent la partie la plus touchée, mais cela peut s'étendre à d'autres parties du ventricule gauche dans les formes les plus sévères (figure 1).

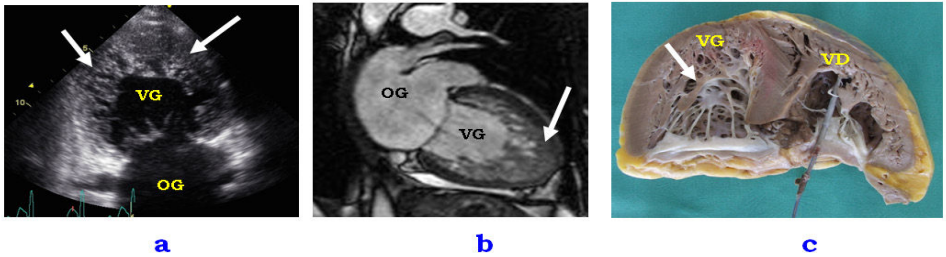


Figure 1: Apports de l'échographie (a), de l'imagerie par Résonance Magnétique (IRM) cardiaque (b) chez un patient atteint de NCVG, avec comparaison avec l'anatomie du cœur explanté après greffe cardiaque (c) VG : ventricule gauche, VD : ventricule droit, OG : oreillette gauche)

La non-compaction est une affection voisine de la cardiomyopathie dilatée (CMD) mais avec des caractéristiques cliniques, génétiques et pronostiques qui la différencient de cette dernière. Dans les deux cas, le cardiologue éliminera une cardiopathie d'une autre origine comme des rétrécissements sur les artères coronaires ou un problème valvulaire.

Quand l'hypertrabéculatation est très étendue, elle peut s'accompagner d'une **fatigue** du muscle cardiaque, avec **diminution de la capacité du cœur** à se contracter, à éjecter suffisamment de sang dans les organes, pouvant être responsable de l'apparition de signes d'**insuffisance cardiaque** comme la fatigue et l'essoufflement. La NCVG peut s'observer **à tout âge** et elle peut être associée à un pronostic favorable dans un grand nombre de cas, particulièrement quand la fonction ventriculaire gauche est normale ou peu altérée.

2

Quelle en est la cause ?

La NCVG est supposée résulter de l'arrêt de l'embryogenèse normale du cœur (formation du cœur pendant la période embryonnaire), aboutissant à cet aspect spongieux par la persistance de trabéculations qui existent normalement chez le fœtus, mais auraient dû disparaître au cours de la vie foétale lors du processus de « compaction ». Par ailleurs, la présence de nombreux cas de NCVG familiales plaide en faveur d'une origine génétique de la maladie. Les gènes impliqués dans la NCVG peuvent être les mêmes que ceux impliqués dans les autres cardiomyopathies d'origine génétique (dilatées (CMD) ou hypertrophiques (CMH)), comme les gènes *TTN*, *MYH7*, *MYBPC3* ou *TTNT2*, mais certaines mutations sont plus spécifiques des NCVG (ex : *HCN4* et *RYR2*). Contrairement à ces autres cardiomyopathies d'origine génétique, les NCVG peuvent être dépistées dès la naissance, voire *in-utero*.

3

Quels sont les symptômes cardiologiques ?

Certains patients ne ressentent aucun symptôme dans leur vie quotidienne et dans ce cas la maladie peut ne pas retentir sur la qualité de vie et autoriser une vie normale. Certains patients ressentent quant à eux des symptômes, essentiellement un **essoufflement à l'effort** (ou dyspnée, limitant la capacité d'exercice), plus rarement des **palpitations** (sensation inconfortable de percevoir ses battements cardiaques, irréguliers ou bien rapides), parfois des **malaises** qui peuvent aller jusqu'à la perte de connaissance (syncope, habituellement en rapport avec une tachycardie rapide). L'examen physique par le médecin peut être normal. Parfois le médecin retrouve des **signes d'insuffisance cardiaque** à l'auscultation des poumons, des **œdèmes** des jambes ou des chevilles. Les symptômes peuvent être fluctuants, transitoires et résolutifs après mise en place des traitements adaptés. En cas de palpitations, voire d'étourdissements et surtout de malaises avec perte de connaissance (syncope), il faut consulter rapidement un médecin.

La présence ou la recrudescence d'un de ces symptômes doit alerter le patient. Celui-ci doit consulter son médecin traitant pour faire un bilan cardiologique précis et déterminer le traitement adapté.

Quels examens sont réalisés pour le diagnostic et le bilan de l'atteinte cardiaque de la maladie ?

L'échocardiographie et l'IRM cardiaque sont les examens-clés pour le diagnostic de NCVG (figure 2).

L'échocardiographie est un examen fondamental pour toutes les cardiomyopathies, et plus particulièrement pour les NCVG. Cet examen, basé sur les ultrasons, permet de mesurer la taille des différentes cavités du cœur et d'apprécier la qualité de leur fonctionnement. Un des paramètres importants mesurés par l'échocardiographie est la fraction d'éjection du ventricule gauche (FEVG), qui apprécie la capacité contractile du cœur.

L'IRM cardiaque est le deuxième examen fondamental pour l'évaluation d'une NCVG. Il confirme les données de l'échocardiographie et apporte des éléments supplémentaires comme la présence ou pas de fibrose myocardique (cicatrices fibreuses de la paroi), une meilleure visualisation des éventuels caillots dans les cavités du cœur. L'IRM est particulièrement utile dans les cas où les images échocardiographiques obtenues sont de qualité imparfaite. Dans tous les cas, les deux examens sont complémentaires et doivent être pratiqués.

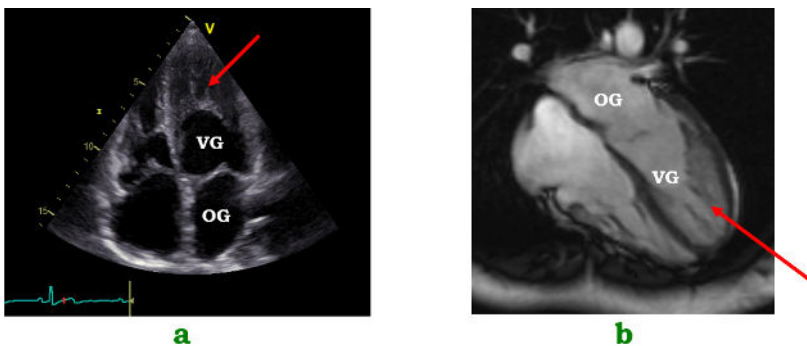


Figure 2 : Forme typique de NCVG en échocardiographie (a) et à l'IRM (b)

Le diagnostic de NCVG est plus difficile dans les formes localisées ou dans certaines CMD. La principale difficulté, en échographie comme en IRM, est de différencier une hyper-trabéculatation « physiologique » (normale) de la NCVG. L'utilisation des 2 techniques (imagerie multimodalité) est conseillée dans les formes douteuses, ainsi que **l'avis d'un centre expert**.

D'autres examens paracliniques sont fréquemment recommandés dans le bilan des NCVG. **L'électrocardiogramme** et le **Holter rythmique** (Holter ECG) permettent la détection de diverses anomalies du rythme électrique cardiaque parfois non ressenties par le patient et qui peuvent justifier un traitement spécifique. **L'épreuve d'effort, l'échographie d'effort ou épreuve d'effort métabolique (VO₂)**, permettent d'évaluer les capacités fonctionnelles du patient et la sévérité de la maladie. Enfin, un **bilan biologique** régulier est conseillé, incluant notamment le dosage du **BNP** ou du **NT-proBNP (peptides natriurétiques)**, témoin de la sévérité de l'insuffisance cardiaque.



5

Quelle évolution ? Quelles complications cardiologiques possibles ?

L'évolution est variable d'un patient à l'autre, parfois même au sein d'une même famille. L'insuffisance cardiaque est la complication **la plus fréquente** des NCVG, se manifestant par un **essoufflement** pour des **efforts modérés, des œdèmes** et **une prise de poids**. Elle peut être maîtrisée par les médicaments et le **régime pauvre en sel**.

Des troubles du rythme cardiaque avec **tachycardie** (accélération du rythme cardiaque) peuvent survenir et provenir soit des ventricules (tachycardie ventriculaire ou fibrillation ventriculaire, avec un risque de perte de connaissance voire d'arrêt cardiaque et de mort subite), soit des oreillettes (fibrillation atriale, avec un risque de caillot et d'embolie). Cependant, quand la fonction ventriculaire gauche est normale, les complications de la NCVG sont exceptionnelles.

6

Quel traitement médicamenteux contre la maladie ?

La prescription de médicaments peut permettre d'améliorer assez souvent les symptômes. Les principaux traitements médicamenteux de l'insuffisance cardiaque (**inhibiteurs de l'enzyme de conversion, gliflozines, anti-aldostérones, bêtabloquants**) s'appliquent à la NCVG en cas de dysfonction ventriculaire gauche, ainsi que les diurétiques en cas d'insuffisance cardiaque (essoufflement, œdèmes).

Les médicaments **diurétiques** permettent d'éliminer l'excès d'eau et de sel de l'organisme. Tous ces médicaments sont souvent débutés à petites doses mais doivent être augmentés progressivement sur plusieurs semaines ou mois. Cette augmentation pourra se faire par le médecin ou le cardiologue traitant, avec réévaluation de la tolérance clinique (chute tensionnelle, malaise, ralentissement du cœur excessif) et biologique. Les **anticoagulants** sont fréquemment utilisés en cas de fibrillation auriculaire. Les patients qui n'ont pas de dysfonction ventriculaire gauche et pas de symptômes d'insuffisance cardiaque n'ont pas nécessairement besoin d'un traitement médical, mais doivent être surveillés régulièrement.

7

Quels autres traitements cardiologiques possibles non-médicamenteux ?

Comme dans toutes les cardiomyopathies, d'autres thérapeutiques peuvent devenir nécessaires : implantation d'un stimulateur cardiaque (pacemaker), resynchronisation, mise en place d'un défibrillateur automatique implantable, voire assistance ou greffe cardiaque dans les formes les plus graves. Bien entendu, toutes ces mesures doivent être décidées par des équipes multidisciplinaires dans des centres hautement spécialisés.

8

Quelle surveillance ?

La surveillance d'un patient porteur d'une NCVG a pour objectif de surveiller la fonction myocardique et dépister des anomalies du rythme cardiaque. Cela nécessite un examen clinique par un cardiologue au minimum une fois par an, de manière plus rapprochée en cas de nouveaux symptômes ou de nécessité d'ajustements thérapeutiques. Les examens préconisés sont mentionnés ci-dessous :

Suivi des patients

- Examen clinique
- Electrocardiogramme (ECG)
- Echocardiographie
- Epreuve d'effort +/- métabolique (VO_2)
- Holter ECG
- Bilan biologique incluant le BNP ou NT-proBNP (selon le contexte)

9

Vivre au quotidien et précautions pratiques

En cas de NCVG avec contraction normale du muscle cardiaque (FEVG normale), seule la surveillance cardiologique est préconisée.

Concernant les **activités sportives**, l'attitude en termes de restriction doit être **adaptée au cas par cas**. Une vie normale sans restriction sportive peut être autorisée, sous réserve d'une évaluation médicale régulière rassurante incluant une **épreuve d'effort** et un **Holter rythmique**.

En cas d'anomalie de contraction du muscle cardiaque (FEVG abaissée), l'activité physique n'est pas contre-indiquée mais doit être adaptée aux résultats des examens paracliniques. La rééducation cardiaque et l'activité physique modérée sont recommandées en cas d'insuffisance cardiaque stable, mais les modalités doivent être dictées par les résultats des examens paracliniques de surveillance et les conseils du cardiologue traitant.

Chez la femme en âge de procréer, l'attitude est identique à celle adoptée pour les autres types de cardiomyopathies. Toute grossesse doit être planifiée 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 fœtale cardiaque anténatale pour dépister une forme précoce anténatale.

Conseils de vie

- Le **sport de compétition** est **déconseillé** en cas de fraction d'éjection (FEVG) 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 mais **est le plus souvent autorisé voire préconisé**.
- Une **alimentation équilibrée** est **recommandée** surtout en cas de fraction d'éjection altérée, en évitant alors un apport trop riche en sel, une consommation d'alcool excessive et des repas copieux.
- La **NCVG ne contre-indique pas la majorité des métiers**, sauf en cas de fraction d'éjection basse et/ou de signes cliniques d'insuffisance cardiaque ou d'arythmies notamment ventriculaires, les métiers 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

Dépistage familial, conseil génétique et tests génétiques

.....

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 prodiguer un conseil génétique et préconiser une analyse génétique.

En raison de la fréquence de formes familiales, un dépistage échocardiographique systématique des apparentés du 1^{er} degré (parents, frères et sœurs, enfants) est recommandé dès la naissance.

Un test génétique est préconisé d'abord chez le cas index (personne atteinte de la NCVG). Le test génétique consiste à faire une prise de sang, extraire l'ADN, et rechercher l'**anomalie génétique** (mutation) responsable de la maladie dans la famille. Il doit être prescrit par un médecin avec une compétence particulière et donc réalisé dans un Centre de compétence ou de référence. Les prélèvements sont ensuite acheminés dans un laboratoire spécialisé et les délais d'obtention des résultats dépendent de la situation (cas index ou apparenté). Conformément à la loi, **les prélèvements sont encadrés par un conseil génétique et la nécessité d'un consentement écrit préalable.**

Si une mutation est identifiée chez le cas index, une analyse génétique doit être pratiquée 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 les tous les apparentés au premier degré surtout si plusieurs cas de cardiomyopathies (NCVG, CMD, CMH) ont déjà été identifiés dans la famille.

Coordonnées utiles

Filière de santé maladies rares Cardiogen

Le site web de la Filière de santé maladies rares Cardiogen. Il comporte diverses informations ou documents dont les coordonnées des centres experts en France (Centres de compétence et Centres de référence)

➤ www.filiere-cardiogen.fr

Orphanet

Site WEB de l'INSERM fournissant diverses informations médicales sur les maladies génétiques, et les consultations spécialisées.

➤ www.orpha.net

Associations de patients

Associations de patients rattachées à la filière Cardiogen

➤ www.filiere-cardiogen.fr

Le Centre National de Ressources Psychologiques

Vous pouvez contacter les psychologues coordinatrices de la Filière Cardiogen pour toutes questions sur l'accompagnement psychologique ou conseils d'orientation.

➤ psy.cardiogen.psl@aphp.fr

APODEC

Associations des patients Porteurs de Défibrillateur Cardiaques et autres appareils électroniques cardiaques.

➤ www.apodec.fr

