

# CARDIOLOGIE

## Conférences scientifiques<sup>MD</sup>

COMPTE RENDU DES CONFÉRENCES  
SCIENTIFIQUES DE LA DIVISION DE  
CARDIOLOGIE, HÔPITAL ST. MICHAEL,  
UNIVERSITÉ DE TORONTO

### La non-compactation ventriculaire isolée : une nouvelle cardiomyopathie

Par PAALADINESH THAVENDIRANATHAN, M.D., M.Sc., FRCPC, et  
CHI-MING CHOW, MDCM, M.Sc., FRCPC, FACC

La non-compactation ventriculaire isolée (NCVI) est une affection congénitale rare qui a été décrite pour la première fois chez une femme âgée de 33 ans par Engberding et coll.<sup>1</sup> en 1984. Ultérieurement, de nombreux rapports de cas et plusieurs séries de cas chez des enfants et des adultes ont été publiés<sup>2-9</sup>. LA NCVI a été classifiée récemment comme une cardiomyopathie génétique<sup>10</sup> causée par une anomalie de l'embryogenèse de l'endocarde et du myocarde *in utero*<sup>11</sup>, entraînant des trabéculations ventriculaires proéminentes avec de profonds récessus intertrabéculaires (figure 1). La non-compactation peut survenir isolément ou en association avec diverses autres anomalies cardiaques, telles qu'une obstruction de la voie de chasse ventriculaire droite ou gauche, une cardiopathie congénitale cyanotique complexe et des anomalies coronariennes<sup>12,13</sup>. Cependant, par définition, la NCVI survient en l'absence d'autres anomalies cardiaques coexistantes<sup>14</sup>.

Les manifestations cliniques de cette maladie sont assez diverses et le diagnostic est souvent retardé en raison de la connaissance limitée de ses caractéristiques d'imagerie et cliniques uniques<sup>5</sup>. Dans ce numéro de *Cardiologie – Conférences Scientifiques*, nous résumons la littérature sur la NCVI, notamment sur l'embryogenèse, le tableau clinique, les critères diagnostiques, la prise en charge et le pronostic.

#### Épidémiologie

La NCVI a été décrite chez des enfants et des adultes. Sur la base de tous les rapports de cas actuels, son incidence est plus élevée chez les hommes que chez les femmes. Une étude épidémiologique récente des cardiomyopathies primaires chez des enfants australiens indique que la NCVI représentait 9,2 % de tous les cas et que c'était la troisième cause la plus fréquente de cardiomyopathie après les cardiomyopathies dilatée et hypertrophique<sup>15</sup>. Ce taux est similaire à celui observé au Texas Children's Hospital aux États-Unis, où la NCVI représentait 9,5 % des cardiomyopathies identifiées chez les enfants pendant une période de 5 ans<sup>9</sup>. Dans la population adulte, parmi les patients orientés vers un centre de soins tertiaires pour une échocardiographie, deux séries de rapports de cas ont indiqué une prévalence de 1,4 à 26 pour 10 000 personnes<sup>4,16</sup>. Cependant, étant donné que toutes les données actuelles sur la prévalence sont fondées sur des rapports de cas, on ne connaît pas précisément la prévalence réelle de la NCVI chez les adultes.

#### Facteurs génétiques

La NCVI est une affection génétiquement hétérogène comprenant des formes familiale et sporadique. Jusqu'à présent, on a identifié des mutations de 7 gènes différents<sup>17</sup>. Cependant, actuellement, le gène G4.5 (gène TAZ) situé sur la région chromosomique Xq28 ayant subi des mutations et ayant été identifié dans la NCVI néonatale, est l'unique locus confirmé causant la maladie<sup>18</sup>. Ce gène code pour une protéine appelée la taffazine, qui joue un rôle dans le maintien de la couche de cardioline dans la membrane interne des mitochondries, ainsi que dans la promotion de la différenciation et de la maturation des ostéoblastes, et dans la prévention de la maturation des adipocytes<sup>19</sup>. Des mutations du gène TAZ n'ont pas été identifiées chez des adultes. En outre, contrairement à la transmission potentielle liée au chromosome X dans la NCVI néonatale, on a proposé que le mode de transmission chez les adultes soit autosomique dominant<sup>20</sup>. Cette proposition est fondée sur l'observation qu'environ 50 % des descendants de patients atteints de NCVI héritent de la maladie, qu'il existe des cas de transmission de l'homme à l'homme et que la maladie peut survenir chez des femmes.

#### Division de cardiologie

Beth L. Abramson, MD  
Abdul Al-Hesayen, MD  
Luigi Casella, MD  
Asim Cheema, MD  
Robert J. Chisholm, MD  
Chi-Ming Chow, MD  
Paul Dorian, MD  
Neil Fam, MD  
David H. Fitchett, MD (rédacteur-adjoint)  
Michael R. Freeman, MD  
Shaun Goodman, MD  
Anthony F. Graham, MD  
Robert J. Howard, MD  
Stuart Hutchison, MD  
Victoria Korley, MD  
Michael Kutryk, MD  
Anatoly Langer, MD  
Howard Leong-Poi, MD  
Iqwal Mangat, MD  
Gordon W. Moe, MD (rédacteur)  
Juan C. Monge, MD (rédacteur-adjoint)  
Thomas Parker, MD (chef)  
Arnold Pinter, MD  
Trevor I. Robinson, MD  
Andrew Yan, MD

#### Hôpital St. Michael

30 Bond St.,  
Suite 7049, Queen Wing  
Toronto, Ont. M5B 1W8  
Télécopieur : (416) 864-5941

Les opinions exprimées dans cette publication ne reflètent pas nécessairement celles de la Division de Cardiologie, Hôpital St. Michael, l'Université de Toronto, du commanditaire de la subvention à l'éducation ou de l'éditeur, mais sont celles de l'auteur qui se fonde sur la documentation scientifique existante. On a demandé à l'auteur de révéler tout conflit d'intérêt potentiel concernant le contenu de cette publication. La publication de *Cardiologie – Conférences scientifiques* est rendue possible grâce à une subvention à l'éducation sans restrictions.



Leading with Innovation  
Serving with Compassion

**ST. MICHAEL'S HOSPITAL**

A teaching hospital affiliated with the University of Toronto

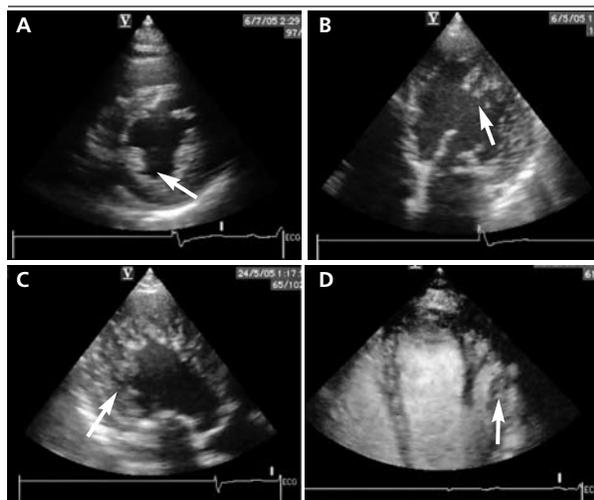


Terrence Donnelly Heart Centre

UNIVERSITY  
OF TORONTO



**Figure 1 : Vues échocardiographiques du ventricule gauche avec ou sans agent de contraste illustrant la non-compactation**



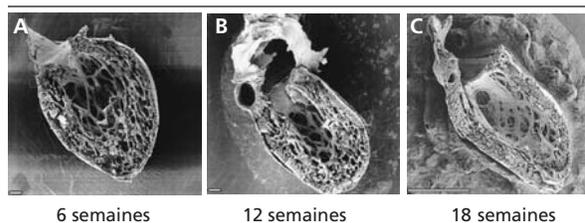
**A-C :** Non-compactation sur le court axe, vue apicale chambre 4 et apicale chambre 3, respectivement.  
**D :** Cliché échocardiographique avec agent de contraste montrant les zones de non-compactation dans la paroi latérale du ventricule gauche.

### Embryologie cardiaque

Une compréhension approfondie de la NCVI nécessite de connaître l'embryogenèse cardiaque. Au cours de la 1<sup>re</sup> et de la 2<sup>e</sup> semaine de vie *in utero*, les myocytes cardiaques migrent et forment l'endocarde et le myocarde primitifs<sup>21</sup>. À la 3<sup>e</sup> semaine, les deux couches se fusionnent en un seul tube cardiaque battant sans couche épicaudique<sup>21</sup>. Afin d'améliorer l'apport de nutriments au cœur qui se développe rapidement, le myocarde forme un réseau lâche de trabéculations et d'espaces intertrabéculaires qui est relié à la cavité ventriculaire gauche (VG) par des récessus profonds (figure 2)<sup>21</sup>. Les trabéculations augmentent la surface et facilitent l'apport de nutriments au myocarde par échange et diffusion. À partir de la 5<sup>e</sup>–8<sup>e</sup> semaine, une couche épicaudique se forme autour du myocarde et un réseau vasculaire commence à se former dans l'espace sous-épicaudique, devenant finalement la principale source de nutriments myocardiques<sup>21</sup>. Au cours de cette période, le myocarde trabéculé subit une compaction, graduellement de l'épicaudique à l'endocarde et de la base à l'apex dans la même direction que la formation des vaisseaux coronaires épicaudiques<sup>5</sup>. Les récessus intertrabéculaires sont convertis en capillaires qui se lient ensuite aux vaisseaux épicaudiques<sup>22</sup>. Ce processus de compaction est généralement terminé au début de la période fœtale et la couche externe du myocarde devient donc compacte avec quelques trabécules sous-endocardiques résiduels (figure 2).

On pense que la non-compactation ventriculaire est due à l'interruption du processus normal de morphogenèse du myocarde<sup>21</sup>. La durée de l'arrêt de ce processus déterminera le degré de non-compactation du ventricule myocardique<sup>21</sup>. Cependant, la raison de l'arrêt prématuré de ce processus n'a pas été totalement élucidée. On a observé au moyen de l'imagerie par résonance magnétique (IRM), de la tomographie par émission de positrons (TEP) et de la scintigraphie au <sup>201</sup>thallium qu'il existe des perturbations dans la microcirculation du cœur de patients présentant une NCVI qui correspon-

**Figure 2: Images de microscopie électronique à balayage illustrant le processus de compaction normal durant la vie embryologique**



**Figure 2A :** Reproduit de Sedmera D et coll.<sup>22</sup> Copyright © 2000 Wiley-Liss Inc. Réimprimé avec permission.  
**Figures 2B and 2C :** Reproduit de Wessels A et coll.<sup>23</sup> Copyright © 2003 the American Physiological Society. Réimprimé avec permission.

dent aux zones de non-compactation<sup>21</sup>. En outre, la réserve coronaire est réduite dans les segments non compactés ainsi que dans d'autres segments présentant des anomalies de la contractilité de la paroi myocardique<sup>21</sup>. Cependant, on n'a pas élucidé si la persistance d'un schéma embryonnaire de myocarde à l'aspect trabéculé est due à l'absence de développement de la microcirculation coronaire dans la masse ventriculaire accrue ou si le développement anormal du myocarde a empêché la progression normale du développement de la fonction microvasculaire des artères coronaires<sup>21</sup>.

### Tableau clinique

Le tableau clinique de la NCVI est extrêmement variable allant d'un diagnostic échocardiographique accidentel sans symptômes à une insuffisance cardiaque incapacitante. Souvent, les raisons de l'orientation vers un cardiologue chez les patients qui recevront finalement un diagnostic de NCVI incluent une insuffisance cardiaque inexplicée, certaines observations échocardiographiques, des palpitations ou un essoufflement à l'effort<sup>4</sup>. Les trois tableaux cliniques les plus fréquents incluent l'insuffisance cardiaque (IC), les arythmies et les événements emboliques<sup>11,24</sup>. D'autres symptômes présentés incluent les douleurs thoraciques et la syncope<sup>24</sup>.

### Insuffisance cardiaque

Dans l'IC, les tableaux cliniques varient d'une dysfonction du VG asymptomatique à une IC sévère incapacitante. Dans une comparaison de toutes les séries de cas adultes publiées, la prévalence de l'IC symptomatique est de 30 à 73 %, alors que la fraction d'éjection systolique du VG est de 58 à 82 %<sup>2-9</sup>. Ces taux sont similaires au taux de prévalence dans des rapports de cas d'enfants atteints de NCVI. Bien que la plupart des patients souffrent de dysfonction systolique du VG, on a également décrit une dysfonction diastolique chez autant de patients qu'un tiers dans plusieurs séries de cas<sup>3,24,25</sup>. La cause de la dysfonction systolique chez les patients atteints de NCVI n'a pas été élucidée, mais il existe deux principales hypothèses :

- Hypoperfusion sous-endocardique chronique et dysfonction microcirculatoire<sup>26</sup>
- Épaisseur de la couche myocardique compacte réduite due au myocarde trabéculé dans les régions affectées<sup>21</sup>

En revanche, la dysfonction diastolique peut être liée à un relâchement anormal et à un remplissage restrictif causé par les nombreuses trabéculations proéminentes<sup>25</sup>.

## Arythmies

Les deux arythmies cliniquement significatives les plus fréquentes chez les patients atteints de NCVI sont la fibrillation auriculaire et la tachycardie ventriculaire. On observe une fibrillation auriculaire chez 5 à 29 % des patients, alors que la tachycardie ventriculaire a été décrite chez 3 à 47 % des patients<sup>2,9</sup>. La mort subite est survenue chez 18 % des patients suivis dans deux séries de cas<sup>4,5</sup>. On a rapporté également une tachycardie supraventriculaire paroxystique et un bloc cardiaque complet chez des patients atteints de NCVI<sup>3,5</sup>. Plusieurs hypothèses ont été proposées pour expliquer l'incidence élevée des arythmies ventriculaires et de la mort cardiaque subite chez les patients atteints de NCVI. Celles-ci incluent la ramification et la connexion irrégulières des faisceaux myocardiques aux segments non compactés, la contraction isométrique avec un stress accru sur la paroi et une altération localisée de la perfusion coronarienne causant une activation électrique désorganisée et retardée<sup>27</sup>. De plus, les analyses post-mortem ont permis d'identifier la présence de lésions ischémiques sous-endocardiques accompagnées de fibrose, probablement due à une ischémie chronique. Ces lésions peuvent également être à la base des arythmies ventriculaires<sup>28</sup>. En outre, de nombreux patients atteints de NCVI souffrent de dysfonction du VG significative, laquelle est à son tour un facteur de risque d'arythmies ventriculaires<sup>24</sup>.

La plupart des patients atteints de NCVI présentent plusieurs anomalies électrocardiographiques (ECG) non spécifiques<sup>8,24</sup>, qui incluent une hypertrophie du VG, un bloc de branche gauche, des retards dans la conduction intraventriculaire, une onde T inversée et la déviation de l'axe cardiaque. Chez environ 15 % des patients pédiatriques, on a décrit le syndrome de Wolff-Parkinson-White. Cependant, sa prévalence dans la population adulte est négligeable.

## Thrombo-embolie

La thrombo-embolie peut inclure les systèmes cérébrovasculaire, pulmonaire, vasculaire périphérique ou mésentérique. Des rapports de cas initiaux indiquent une prévalence aussi élevée que 24 % dans les populations adultes<sup>5</sup>. Cependant, des publications plus récentes indiquent une prévalence de 0 à 9 % pendant une période de suivi de 2,4 à 3,8 ans<sup>7,8,24</sup>. Cette prévalence plus faible est due en partie à l'anticoagulation sélective avec l'acide acétylsalicylique ou la warfarine dans deux des trois récents rapports de cas et les populations plus importantes reflètent une estimation plus précise<sup>7,24</sup>. La prévalence de la thrombo-embolie dans deux séries de cas pédiatriques est beaucoup moins élevée et aucun cas de thrombo-embolie systémique n'a été rapporté dans la plus grande série de cas. Les événements thrombo-emboliques ont été attribués à la formation de thrombi dans le myocarde ventriculaire extensivement trabéculé, à une dysfonction du VG et/ou à une fibrillation auriculaire. Cependant, des données pathologiques récentes suggèrent que la formation de thrombi dans des ventricules non compactés n'est pas très fréquente<sup>29</sup>. De plus, l'une des études rétrospectives cas-témoins les plus importantes menée auprès de patients atteints de NCVI a révélé que lorsque des patients étaient appariés à des témoins souffrant d'un degré similaire de dysfonction du VG, il n'y avait pas de différence dans le taux de thrombo-embolie systémique<sup>30</sup>. En conséquence, il apparaît que les principaux facteurs de risque d'événements cardioemboliques chez les

patients atteints de NCVI sont la gravité de la dysfonction systolique sous-jacente, la présence de tachyarythmies auriculaires et la présence d'événements thromboemboliques antérieurs plutôt que la non-compactation en elle-même.

## Caractéristiques associées

Dans des séries de cas pédiatriques, de paire avec la NCVI, des caractéristiques faciales dysmorphiques (p. ex. front proéminent, strabisme, oreilles basses, palais ogival et micrognathie) ont été décrites<sup>3</sup>. Cependant, ces caractéristiques n'ont pas été observées chez des adultes<sup>5,8</sup>. Stollberger et coll.<sup>5,8</sup> ont plutôt décrit une incidence élevée de troubles neuromusculaires (TNM) en association avec la NCVI dans la population adulte. Bien que la prévalence ait été beaucoup moins élevée, ces observations sont confirmées dans une série de cas par Lofiego et coll.<sup>7</sup>, mais elles ne le sont pas dans deux autres séries de cas<sup>8,24</sup>.

## Diagnostic

### Échocardiographie

Traditionnellement, le diagnostic de NCVI est fondé sur une échocardiographie en 2 D et caractérisé par la présence de nombreuses trabéculations proéminentes avec des récessus profonds dans des segments hypertrophiés et souvent hypokinétiques du myocarde du VG (figure 1)<sup>11</sup>. Les zones les plus fréquemment atteintes sont l'apex du VG et les parois latérale et inférieure moyenne<sup>28</sup>. On peut également observer une hypokinésie de la paroi ventriculaire dans les segments compactés du myocarde, ce qui appuie l'hypothèse d'une dysfonction microcirculatoire myocardique diffuse chez ces patients<sup>4</sup>. Les critères échocardiographiques les plus fréquemment utilisés pour le diagnostic de la NCVI chez les adultes sont conformes à la proposition d'Oechslin et coll. (tableau 1, figure 3)<sup>14</sup>. La validité de ces critères pour différencier la NCVI d'autres cardiomyopathies fréquentes a été établie dans une publication ultérieure<sup>31</sup>.

On a également décrit une non-compactation ventriculaire droite, mais en raison de la difficulté à distinguer les variantes normales observées dans un ventricule droit hautement trabéculé d'un ventricule non compacté pathologique, de nombreux auteurs remettent en question l'existence de cette entité<sup>4</sup>. Actuellement, il n'existe pas de critères standard pour le diagnostic de la non-compactation ventriculaire droite.

### Imagerie par résonance magnétique

L'IRM a un nouveau rôle dans le diagnostic et le pronostic des patients atteints de NCVI<sup>32</sup>. Actuellement, le rôle de l'IRM comprend la confirmation des observations échocardiographiques, la détection des formes subtiles de NCVI, la localisation et la détermination du degré d'atteinte myocardique, l'obtention de données sur la perfusion myocardique, l'évaluation du degré de fibrose myocardique, l'identification de thrombi ventriculaires et la différenciation entre la NCVI et d'autres diagnostics potentiels<sup>33</sup>. Les constatations à l'IRM dans le cas d'une NCVI incluent (figure 4) :

- Nombreuses trabéculations excessives dans le VG avec une atteinte prédominante des segments apicaux et moyen des parois latérale et inférieure<sup>32</sup>
- Amincissement de la paroi du VG lors de la diastole
- Présence d'un myocarde structuré en deux couches avec un rapport myocardique entre la surface compactée et la surface non compactée > 2,3<sup>33</sup>.

**Tableau 1 : Critères diagnostiques pour la NCVI du myocarde par Oechslin et coll<sup>4</sup>**

1. Absence d'anomalies cardiaques coexistantes (autres que 2-4 ci-dessous) par définition
2. Structure typique du myocarde à deux couches avec une bande (épicarde) mince extérieure compactée et un couche (endocarde) intérieure non compactée beaucoup plus épaisse comprenant un réseau trabéculaire avec des espaces endocardiques profonds (le rapport téléstolique maximal entre le myocarde non-compacté et le myocarde compacté de  $> 2$  est caractéristique). Mesure du court axe parasternal en téléstolole (Figure 3).
3. Localisation segmentaire prédominante de l'anomalie (c.-à-d., myocarde non-compacté principalement [ $< 80\%$ ] dans les régions apicale et midventriculaire de la paroi inférieure et latérale)
4. Ligne à l'échocardiographie Doppler couleur de récessus intertrabéculaires profondément perfusés (sans communication avec la circulation coronarienne)

En outre, on pense que plusieurs caractéristiques visibles à l'IRM ont une faible valeur pronostique. Celles-ci incluent un signal T2 de haute intensité dans la couche endocardique<sup>34</sup>, la présence d'anomalies de perfusion sous-endocardique<sup>35</sup> et la prise de contraste retardée de la couche sous-endocardique<sup>36</sup>.

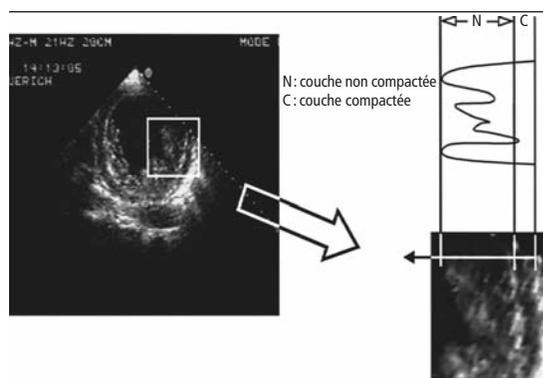
### Autres modalités diagnostiques

Plusieurs autres modalités diagnostiques ont été décrites. Cependant, aucune ne s'est avérée supérieure à l'échocardiographie ou à l'IRM. Jusqu'à présent, la tomodensitométrie (TDM) n'a pas été largement utilisée dans la description des patients atteints de NCVI et il n'existe aucun critère diagnostique. La TEP a été utilisée pour illustrer la présence d'une dysfonction micro-circulatoire dans le cœur de patients atteints de NCVI<sup>26</sup>, mais elle manque d'utilité dans le diagnostic de la NCVI. Dans la NCVI, on a également observé un « myocarde relâché » à la ventriculographie durant une angiographie<sup>37</sup>. Cependant, la ventriculographie de contraste et l'angiographie coronarienne sont utiles pour exclure d'autres anomalies cardiaques concomitantes, plutôt que pour diagnostiquer une NCVI.

### Histoire naturelle

Le pronostic pour les patients atteints de NCVI est extrêmement variable, le spectre variant d'une évolution asymptomatique prolongée à une IC rapidement évolutive, pouvant entraîner la nécessité d'une greffe cardiaque ou la mort. Sur la base d'une série de cas pédiatriques, une dysfonction du VG se développe inévitablement sur une période de 10 ans chez les patients atteints de NCVI, quels que soient les symptômes présents lors du diagnostic<sup>3</sup>. De même, dans une série de cas chez des adultes ayant subi des échocardiographies en série, 43 % des patients ont présenté une baisse progressive de la fraction d'éjection du VG au cours d'une période de trois ans<sup>24</sup>. L'hospitalisation pour IC est fréquente chez les

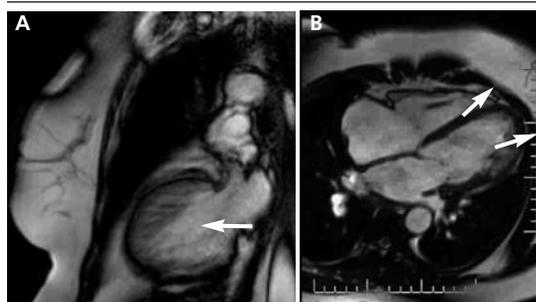
**Figure 3: Vue du court axe illustrant des zones compactées (C) et non compactées (N) chez un patient atteint de NCVI. Un rapport de N/C  $> 2$  est inclus dans les critères d'Oechslin et al<sup>4</sup>**



Reproduit de Jenni R et coll. *Heart*. 2001;86(6):666-671.<sup>14</sup>  
Copyright © 2001, BMJ Publishing Group Ltd. et la British Cardiac Society. Utilisé avec permission.

adultes, survenant chez un taux aussi élevé que 50 % des patients dans une étude<sup>4,7,24</sup>. Des études antérieures par Ritter et coll.<sup>5</sup> et par Oechslin et coll.<sup>4</sup> ont rapporté un taux de mortalité de 35 à 47 % pendant des périodes de suivi de 2,5 et 3,7 ans, respectivement. Des publications plus récentes indiquant des périodes moyennes de suivi similaires rapportent un taux de mortalité variant de 2 à 15 %, suggérant que le pronostic peut ne pas être aussi mauvais que celui décrit antérieurement. Cela est probablement dû au fait que de nombreux patients identifiés dans de récentes études présentaient des phénotypes de la maladie plus modérés et une plus faible incidence de symptômes lors du diagnostic. En outre, chez ces patients, la prévalence de l'utilisation d'un défibrillateur implantable était plus élevée, le traitement médical fondé sur des données probantes était mieux utilisé et les techniques échocardiographiques étaient meilleures pour faciliter la détection des cas asymptomatiques non identifiés antérieurement. Certaines caractéristiques semblent être associées aux patients qui présentent un risque plus élevé de mortalité, incluant un diamètre télédiastolique

**Figure 4 : Images IRM illustrant la non-compactation du ventricule gauche**



**A :** Image IRM montrant une zone non compactée du myocarde (flèche). **B :** Illustration de la non-compactation au niveau de la paroi ventriculaire gauche latérale (flèche du bas) et l'amin-cissement du ventricule gauche en diastole (flèche du haut).

du VG plus élevé lors de la présentation initiale, l'appartenance à la classe III/IV de la *New York Heart Association*, une fibrillation auriculaire chronique, un bloc de branche<sup>4</sup>, des arythmies ventriculaires soutenues et une oreillette gauche de plus grande dimension<sup>7</sup>. Les patients présentant ces caractéristiques pourraient nécessiter un suivi plus étroit et une prise en charge clinique plus intensive.

### Prise en charge

Actuellement, il n'existe pas de lignes directrices pour la prise en charge des patients atteints de NCVI. Les plans de prise en charge comprennent une confirmation du diagnostic par un échocardiogramme et d'autres modalités d'imagerie, si nécessaire. Les trabéculations proéminentes (variante normale), la cardiomyopathie hypertrophique apicale, la cardiopathie hypertensive, la cardiomyopathie dilatée, la fibro-élastose endocardique, les métastases cardiaques et le thrombus du VG sont d'importants diagnostics différentiels<sup>3,6,24</sup>. Les patients ne présentant pas de compaction souffrant ou non de dysfonction systolique du VG devraient être suivis par un cardiologue sur une base régulière, la fréquence étant fonction des symptômes. Les visites à la clinique devraient comprendre une anamnèse, un examen physique et une échocardiographie, ainsi qu'une surveillance Holter pour identifier la présence d'arythmies silencieuses<sup>5,7,27</sup>. Les patients symptomatiques devraient être pris en charge sur la base du tableau clinique, en suivant les lignes directrices consensuelles respectives<sup>7,23</sup>. Il y a eu d'importantes controverses sur l'anticoagulation chez les patients atteints de NCVI. Certains avancent que tous les patients devraient recevoir un traitement anticoagulant par la warfarine<sup>4,5</sup>, alors que d'autres recommandent l'anticoagulation pour ceux souffrant de dysfonction du VG, de fibrillation auriculaire, d'antécédents d'événements emboliques ou pour ceux présentant des thrombi ventriculaires connus<sup>29</sup>. L'implantation d'un défibrillateur cardiaque chez ces patients en raison du risque élevé de mort cardiaque subite est également extrêmement controversée<sup>4</sup>. Certains auteurs proposent que chez les patients ayant des prédictors indiquant un risque élevé de décès (voir ci-dessus), on devrait envisager l'implantation d'un défibrillateur cardiaque<sup>27</sup>. Enfin, les membres de la famille de premier degré de tous les patients ayant reçu un diagnostic de NCVI devraient subir un échocardiogramme de dépistage<sup>4</sup>.

### Conclusion

La NCVI est un trouble congénital génétique rare causé par la dysfonction du processus de compaction embryogénique du myocarde normal. Son tableau clinique est extrêmement variable, allant du diagnostic échocardiographique accidentel à l'insuffisance cardiaque symptomatique, à la thrombo-embolie et à l'arythmie. Les principales modalités diagnostiques sont l'échocardiogramme à 2 D et l'IRM, toutes deux ayant des critères diagnostiques clairement définis. Les patients atteints de NCVI présentent un risque d'apparition de nombreux événements cliniques indésirables et doivent être suivis étroitement par des cliniciens qui connaissent

bien la maladie. La prise en charge est fondée sur les lignes directrices qui ont été établies pour divers tableaux cliniques, et le dépistage des parents de premiers degrés est recommandé.

---

*Le Dr Thavendiranathan est un stagiaire au sein du programme de perfectionnement en cardiologie à l'Université de Toronto.*

*Le Dr Chow est cardiologue à l'hôpital St Michael, et professeur adjoint à l'Université de Toronto.*

### Références

- 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(11):1733-1734.
- Chin TK, Perloff JK, Williams RG, Jue K, Mohrmann R. Isolated noncompaction of left ventricular myocardium. A study of eight cases. *Circulation.* 1990;82(2):507-513.
- Ichida F, Hamamichi Y, Miyawaki T, et coll. Clinical features of isolated noncompaction of the ventricular myocardium: long-term clinical course, hemodynamic properties, and genetic background. *J Am Coll Cardiol.* 1999;34(1):233-240.
- Oechslin EN, Attenhofer Jost CH, Rojas JR, Kaufmann PA, Jenni R. Long-term follow-up of 34 adults with isolated left ventricular noncompaction: a distinct cardiomyopathy with poor prognosis. *J Am Coll Cardiol.* 2000;36(2):493-500.
- Ritter M, Oechslin E, Sütsch G, Attenhofer C, Schneider J, Jenni R. Isolated noncompaction of the myocardium in adults. *Mayo Clin Proc.* 1997;72(1):26-31.
- Stollberger C, Finsterer J, Blazek G. Left ventricular hypertrabeculation/noncompaction and association with additional cardiac abnormalities and neuromuscular disorders. *Am J Cardiol.* 2002;90(8):899-902.
- Lofiego C, Biagini E, Pasquale F, et coll. Wide spectrum of presentation and variable outcomes of isolated left ventricular non-compaction. *Heart.* 2007;93(1):65-71.
- Murphy RT, Thaman R, Blanes JG, et coll. Natural history and familial characteristics of isolated left ventricular non-compaction. *Eur Heart J.* 2005;26(2):187-192.
- Pignatelli RH, McMahon CJ, Dreyer WJ, et coll. Clinical characterization of left ventricular noncompaction in children: a relatively common form of cardiomyopathy. *Circulation.* 2003;108(21):2672-2678.
- Maron BJ, Towbin JA, Thiene G, et coll. 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(14):1807-1816.
- Jenni R, Oechslin EN, van der Loo B. Isolated ventricular non-compaction of the myocardium in adults. *Heart.* 2007;93(1):11-15.
- Dusek J, Ostadal B, Duskova M. Postnatal persistence of spongy myocardium with embryonic blood supply. *Arch Pathol.* 1975;99(6):312-317.
- Lauer RM, Fink HP, Petry EL, Dunn MI, Diehl AM. Angiographic demonstration of intramyocardial sinusoids in pulmonary-valve atresia with intact ventricular septum and hypoplastic right ventricle. *N Engl J Med.* 1964;271:68-72.
- Jenni R, Oechslin E, Schneider J, Attenhofer Jost C, Kaufmann PA. Echocardiographic and pathoanatomical characteristics of isolated left ventricular non-compaction: a step towards classification as a distinct cardiomyopathy. *Heart.* 2001;86(6):666-671.
- Nugent AW, Daubeney PE, Chondros P, et coll; National Australian Childhood Cardiomyopathy Study. The epidemiology of childhood cardiomyopathy in Australia. *N Engl J Med.* 2003;348(17):1639-1646.
- Sandhu R, Finkelhor RS, Gunawardena DR, Bahler RC. Prevalence and characteristics of left ventricular noncompaction in a community hospital cohort of patients with systolic dysfunction. *Echocardiography.* 2008;25(1):8-12.
- Zaragoza MV, Arbustini E, Narula J. Noncompaction of the left ventricle: primary cardiomyopathy with an elusive genetic etiology. *Curr Opin Pediatr.* 2007;19(6):619-627.
- Ichida F, Tsubata S, Bowles KR, et coll. Novel gene mutations in patients with left ventricular noncompaction or Barth syndrome. *Circulation.* 2001;103(9):1256-1263.
- Bione S, D'Adamo P, Maestrini E, Gedeon AK, Bolhuis PA, Toniolo D. A novel X-linked gene, C4.5, is responsible for Barth syndrome. *Nat Genet.* 1996;12(4):385-389.
- Sasse-Klaassen S, Gerull B, Oechslin E, Jenni R, Thierfelder L. Isolated noncompaction of the left ventricular myocardium in the adult is an autosomal dominant disorder in the majority of patients. *Am J Med Genet A.* 2003;119(2):162-167.
- Bartram U, Bauer J, Schranz D. Primary noncompaction of the ventricular myocardium from the morphogenetic standpoint. *Pediatr Cardiol.* 2007;28(5):325-332.

22. Sedmera D, Pexieder T, Vuillemin M, Thompson RP, Anderson RH. Developmental patterning of the myocardium. *Anat Rec.* 2000;258(4):319-337.
23. Wessels A, Sedmera D. Developmental anatomy of the heart: a tale of mice and man. *Physiol Genomics.* 2003;15:165-176.
24. Aras D, Tufekcioglu O, Ergun K, et coll. Clinical features of isolated ventricular noncompaction in adults long-term clinical course, echocardiographic properties, and predictors of left ventricular failure. *J Card Fail.* 2006;12(9):726-733.
25. Agmon Y, Connolly HM, Olson LJ, Khandheria BK, Seward JB. Noncompaction of the ventricular myocardium. *J Am Soc Echocardiogr.* 1999;12(10):859-863.
26. Jenni R, Wyss CA, Oechslin EN, Kaufmann PA. Isolated ventricular non-compaction is associated with coronary microcirculatory dysfunction. *J Am Coll Cardiol.* 2002;39(3):450-454.
27. Buonanno C, Variola A, Dander B, Gabaldo S, Marafioti V. Isolated non-compaction of the myocardium: an exceedingly rare cardiomyopathy. A case report. *Ital Heart J.* 2000;1(4):301-305.
28. Weiford BC, Subbarao VD, Mulhern KM. Noncompaction of the ventricular myocardium. *Circulation.* 2004;109(24):2965-2971.
29. Stollberger C, Finsterer J. Left ventricular hypertrabeculation/non-compaction and stroke or embolism. *Cardiology.* 2005;103(2):68-72.
30. Stollberger C, Finsterer J. Thrombi in left ventricular hypertrabeculation/non-compaction – review of the literature. *Acta Cardiol.* 2004;59(3):341-344.
31. Frischknecht BS, Attenhofer Jost CH, Oechslin EN, et coll. Validation of noncompaction criteria in dilated cardiomyopathy, and valvular and hypertensive heart disease. *J Am Soc Echocardiogr.* 2005;18(8):865-872.
32. Hany TF, Jenni R, Debatin JF. MR appearance of isolated noncompaction of the left ventricle. *J Magn Reson Imaging.* 1997;7(2):437-438.
33. Petersen SE, Selvanayagam JB, Wiesmann F, et coll. Left ventricular non-compaction: insights from cardiovascular magnetic resonance imaging. *J Am Coll Cardiol.* 2005;46(1):101-105.
34. Daimon Y, Watanabe S, Takeda S, Hijikata Y, Komuro I. Two-layered appearance of noncompaction of the ventricular myocardium on magnetic resonance imaging. *Circ J.* 2002;66(6):619-621.
35. Soler R, Rodríguez E, Monserrat L, Alvarez N. MRI of subendocardial perfusion deficits in isolated left ventricular noncompaction. *J Comput Assist Tomogr.* 2002;26(3):373-375.
36. Alsaileek AA, Syed I, Seward JB, Julsrud P. Myocardial fibrosis of left ventricle: Magnetic resonance imaging in noncompaction. *J Magn Reson Imaging.* 2008;27(3):621-624.
37. Jenni R, Rojas J, Oechslin E. Isolated noncompaction of the myocardium. *N Engl J Med.* 1999;340(12):966-967.

## Résumés scientifiques d'intérêt connexe

### Caractéristiques cliniques de la non-compaction ventriculaire isolée chez des adultes, l'évolution clinique à long terme, propriétés échocardiographiques et prédicteurs de l'insuffisance ventriculaire gauche

BARAS D, TUFEKCIOGLU O, ERGUN K, ET COLL.  
ANKARA, TURQUIE

**RENSEIGNEMENTS GÉNÉRAUX :** La non-compaction ventriculaire isolée (NCVI) est un trouble rare caractérisé par un réseau trabéculaire proéminent et des récessus profonds. Nous avons évalué rétrospectivement les caractéristiques cliniques et l'évolution naturelle de la NCVI chez des adultes diagnostiqués dans notre hôpital.

**MÉTHODOLOGIE :** Soixante-sept patients adultes (44 hommes, âge moyen 41 ± 18 ans) ayant reçu le diagnostic de NCVI ont été évalués dans cette cohorte rétrospective. On a constaté que la prévalence de cette affection était de 14 %. Quarante-sept patients (70 %) avaient une capacité fonctionnelle de la classe I/II. Cinquante-sept patients (85 %) présentaient des anomalies électrocardiographiques et la plus fréquente était l'hypertrophie du ventricule gauche (VG) (25 %). La fonction systolique du VG était réduite chez 44 patients (66 %), avec une fraction d'éjection (FÉ) médiane de 35 % (gamme de 20 % à 48 %) lors du diagnostic. Une

analyse de régression a révélé que l'âge lors de la présentation initiale, le nombre total de segments affectés et le rapport non-compaction/compaction (NC/C) étaient des prédicteurs indépendants d'une dysfonction systolique du VG. La prévalence familiale de la NCVI était de 33 %. Durant un suivi moyen de 30 mois (éventail de 9 à 50 mois), on a observé des complications majeures incluant la tachycardie ventriculaire, l'insuffisance cardiaque nécessitant une hospitalisation et des événements cérébrovasculaires chez 36 %, 34 % et 9 % des patients, respectivement. Dix patients (15 %) atteints de NCVI sont décédés dans cette étude. La FÉVG lors de la présentation initiale et la capacité fonctionnelle à la dernière visite étaient des prédicteurs indépendants de la mortalité.

**CONCLUSION :** Cette étude suggère que la NCVI est une forme de cardiomyopathie dont la prévalence est plus élevée et le pronostic relativement meilleur que rapporté antérieurement. L'âge lors de la présentation initiale, le rapport de NC/C et le nombre de segments affectés semblent être des déterminants majeurs de dysfonction systolique du VG, alors que la FÉVG initiale et la dernière mesure de la capacité fonctionnelle sont des prédicteurs de la mortalité dans cette cohorte.

*J Card Fail.* 2006;12(9):726-733.

## Réunions scientifiques à venir

30 avril au 2 mai 2008

### Quality of Care and Outcomes Research in Cardiovascular Disease and Stroke Conference 2008

Baltimore, Maryland

Renseignements : <http://www.americanheart.org/presenter.jhtml?>

Identificateur = 3049494

Courriel : [scientificconferences@heart.org](mailto:scientificconferences@heart.org)

Tél. : (888) 242-2453 ou (214) 570-5935

1 au 3 mai 2008

### Société européenne de cardiologie (SEC)

#### EuroPrevent 2008

Paris, France

Renseignements : [www.escardio.org/](http://www.escardio.org/)

30 août au 3 septembre 2008

### ESC Congress 2008

Munich, Allemagne

Renseignements : [www.escardio.org/](http://www.escardio.org/)

*Les D<sup>rs</sup> Thavendiranathan et Wong déclarent qu'ils n'ont aucune divulgation à faire en association avec le contenu de cette publication.*

Les avis de changement d'adresse et les demandes d'abonnement *Cardiologie – Conférences Scientifiques* doivent être envoyés par la poste à l'adresse B.P. 310, Station H, Montréal (Québec) H3G 2K8 ou par fax au (514) 932-5114 ou par courrier électronique à l'adresse [info@snellmedical.com](mailto:info@snellmedical.com). Veuillez vous référer au bulletin *Cardiologie – Conférences Scientifiques* dans votre correspondance. Les envois non distribuables doivent être envoyés à l'adresse ci-dessus. Poste-publications #40032303

*La version française a été révisée par le D<sup>r</sup> George Honos, Montréal.*

L'élaboration de cette publication a bénéficié d'une subvention à l'éducation de

# Merck Frosst Canada Ltée