



HEALTH RESEARCH IN AFRICA

High Quality Research with Impact on Clinical Care



Cas Clinique

Cardiomyopathie sur Non-Compaction du Ventricule Gauche : une Complication Concomitante de la Maladie Thromboembolique Veineuse chez un Patient de 22 Ans

Cardiomyopathy with Non-Compaction of the Left Ventricle: a Concomitant Complication of Venous Thromboembolic Disease in a 22-Year-Old Patient

Ines Angoran Regnier¹, Marie Paule Ncho Mottoh¹, Elie Mousseaux²

Affiliations

1. Service des explorations fonctionnelles l'institut de Cardiologie d'Abidjan.
2. Service d'imagerie cardiovasculaire de l'Hôpital Européen Georges Pompidou

Auteur correspondant :

Ines Emilia Angoran Regnier, Cardiologue, spécialiste en imagerie cardiaque non invasive. Téléphone: 002250708651127
Email : iangoran@yahoo.fr

Mots clés : Non compaction ventriculaire, thrombose veineuse, IRM cardiaque

Key words: Ventricular noncompaction, venous thrombosis, cardiac MRI

RÉSUMÉ

La maladie thromboembolique veineuse est un problème de santé grave qui peut survenir chez des individus de tout âge. Dans ce contexte, nous présentons le cas d'un patient âgé de 22 ans ayant développé trois épisodes de maladie thromboembolique veineuse, dont un épisode d'embolie pulmonaire. Le bilan étiologique a révélé un déficit en protéine S avec un anticorps anticardioline positif. Par ailleurs, une dilatation ventriculaire gauche a été fortuitement découverte lors d'un scanner thoracique, révélant une cardiomyopathie sur non-compaction du ventricule gauche. Ce cas souligne l'importance de considérer un large éventail de causes potentielles lors de l'évaluation des patients présentant des épisodes de maladie thromboembolique veineuse. Les découvertes fortuites, telles que la cardiomyopathie sur non-compaction du ventricule gauche, mettent en lumière la complexité des pathologies sous-jacentes affectant un jeune patient. Il est essentiel de mener une évaluation approfondie pour déterminer la prise en charge optimale de telles affections multifactorielles.

ABSTRACT

Venous thromboembolic disease is a serious health issue that can occur in individuals of any age. We report the case of a 22-year-old patient who developed three episodes of venous thromboembolic disease, including one episode of pulmonary embolism. The etiologic workup revealed a protein S deficiency with a positive anticardiolipin antibody. On the other hand, left ventricular dilation was incidentally discovered during a thoracic CT, revealing cardiomyopathy on non-compaction of the left ventricle. This case highlights the importance of considering a wide range of potential causes when assessing patients with episodes of venous thromboembolic disease. Incidental discoveries, such as left ventricular cardiomyopathy over non-compaction, highlight the complexity of the underlying pathologies affecting a young patient. A thorough evaluation is essential to determine the optimal management of such multifactorial conditions.

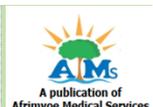
INTRODUCTION

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 inter trabéculaires profonds (1). La non-compaction du ventricule gauche (NCVG) est une cardiomyopathie évoquée pour la première fois en 1926 par Grant et al (2). Elle a été reconnue comme une cardiomyopathie à part entière en 2006 par l'American Heart Association, et en 2013 par la World Heart Federation (3). Elle est connue sous plusieurs termes: myocarde spongieux, myocarde fœtal, syndrome d'hypertrabéculatation (4). La compaction du ventricule gauche (VG) a lieu entre la 5ème et la 8ème semaine de gestation. 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. 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). Les patients atteints sont à risque de présenter une insuffisance cardiaque, des arythmies malignes et des événements thrombo-emboliques. Nous rapportons le cas d'un patient de 22 ans noir Africain, chez qui la maladie a été découverte de façon fortuite à l'occasion du bilan d'une thrombose veineuse profonde (TVP).



High Quality
Research with
Impact on
Clinical Care



OBSERVATION

Il s'agissait d'un Jeune homme de 22 ans originaire du Congo Brazzaville, avec un antécédent de TVP du membre inférieur gauche en 2020 sans de facteur favorisant hormis confinement sans notion d'infection Covid. Ses antécédents retrouvaient une consommation de tabac et de cannabis au long cours. Il n'y avait pas de notion de cardiopathie, de mort subite ou de TVP dans la famille. Un an plus tard il a présenté un épisode de douleur brutale du membre inférieur droit spontanément résolutif après 4 jours suivit de l'apparition d'une toux avec altération de l'état général. La symptomatologie s'était enrichie d'une douleur thoracique droite avec crachats hémoptoïques. Il a été reçu aux urgences et l'examen clinique retrouvait au niveau pulmonaire un murmure vésiculaire diminué de manière bilatérale sans crépitation, et sans signe de lutte respiratoire. L'examen cardio vasculaire retrouvait des bruits du cœur réguliers, pas de souffle, pas de turgescence jugulaire spontanée avec une douleur du mollet sans œdème. Le bilan biologique mettait en évidence : D-dimères élevées (19000 ng/mL). NFS : GB 3.6 G/l, Hb 13.1 g/100 ml, Plaquettes 222 G/l, Hémostase : TP 97 %, BNP à 700 ng/l. La PCR Covid négative. Le bilan étiologique retrouvait un déficit en protéine S avec un ACL positif. L'ECG s'inscrivait en rythme sinusal régulier avec PR court (< 200 ms), des ondes T négatives de V1 à V5 avec discret sus décalage du ST de V1 à V3 sans image en miroir. Pas de S1Q3. FC = 77 bpm. L'Angioscanner thoracique révélait sur le temps droit une embolie pulmonaire bilatérale proximale avec des infarctus pulmonaires bilatéraux, et éliminait sur le temps gauche une anomalie de naissance des coronaires mais découvrait un thrombus de l'auricule gauche avec des hypertrabéculations ventriculaires gauches sur les images en diastole (**Figure 1,2**). L'échocardiographie effectuée mettait en évidence un ventricule gauche dilaté, avec aspect de trabéculation prédominant sur les parois antérolatérale et inférolatérales (NC/C = 2) (**figure 3**). La

FEVG était entre 35-40% en rapport avec une hypokinésie globale. L'oreillette gauche était dilatée avec une auricule gauche bien visualisé contenant une image arrondie de 8 mm de diamètre mobile confirmant ainsi le thrombus (**figure 3**). Les pressions de remplissage ventriculaire gauche étaient augmentées. Pas de valvulopathie significative. Les cavités droites étaient non dilatées avec une bonne fonction systolique longitudinale du ventricule droit. Après injection de SONOVUE, les trabéculations étaient bien circulantes sur les parois antérolatérales et antérolatérales. L'IRM cardiaque avait retrouvé une dysfonction sévère du ventricule gauche (FEVG à 30%) associée à un excès de trabéculations avec aspect de non-compaction du ventricule gauche (ratio NC/C = 4). Elle avait aussi confirmé le thrombus dans l'auricule gauche. L'analyse du rehaussement tardif avait permis de retrouver une plage de nécrose traduisant un infarctus du myocarde septo apical (**figure 4**). Toute cette symptomatologie clinique et radiologique avait permis de conclure à une cardiomyopathie dilatée et hypokinétique du VG, en rapport avec une non compaction du ventricule gauche découverte dans le cadre d'évènements thromboemboliques multiples (vasculaires, cardiaques). Une enquête familiale chez la mère et la sœur de notre patient avait été réalisée et s'était avérée négative. La prise en charge avait consisté en la mise en route d'un traitement anticoagulant et la prescription d'une association d'inhibiteur de l'enzyme de conversion de l'angiotensine (IEC) et de bêtabloquant au vu de l'altération de la fonction VG. L'évolution fut marquée par la survenue de plusieurs épisodes d'insuffisance cardiaque dans l'année associés à une accentuation de la baisse de la FEVG à 30 % qui a motivé la majoration du traitement médical et l'ajout de diurétiques, entresto, forxiga. Le patient bénéficia d'un DAI en prévention primaire et devant l'absence d'amélioration notable depuis l'initiation des traitements de l'insuffisance cardiaque. Il fut mis sur liste de greffe cardiaque.

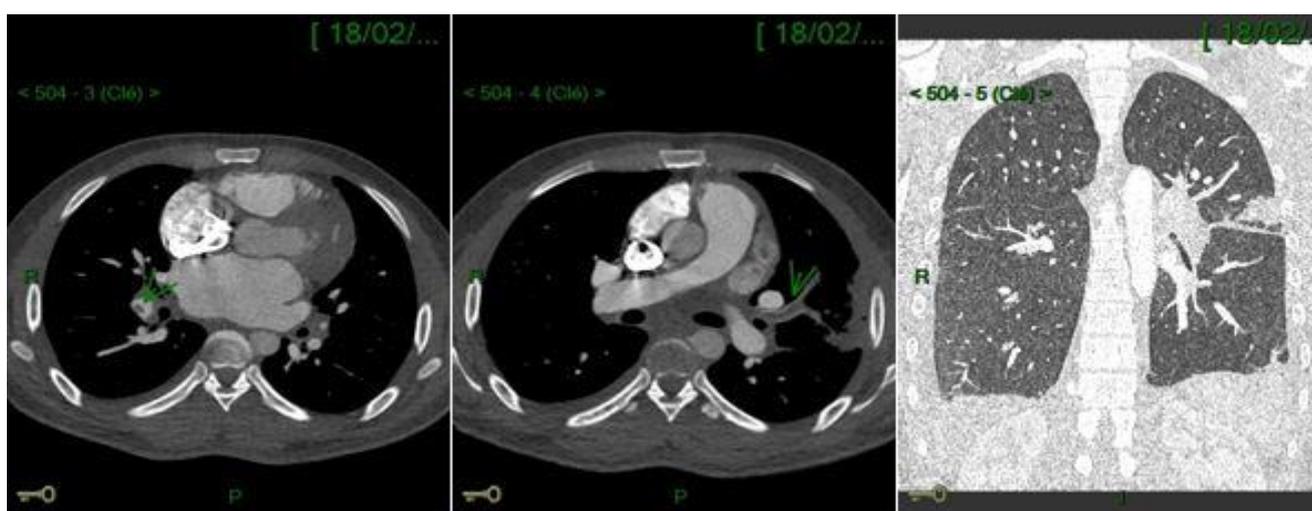


Fig 1. Embolie pulmonaire bilatérale avec infarctus pulmonaire (pointe de flèche verte)

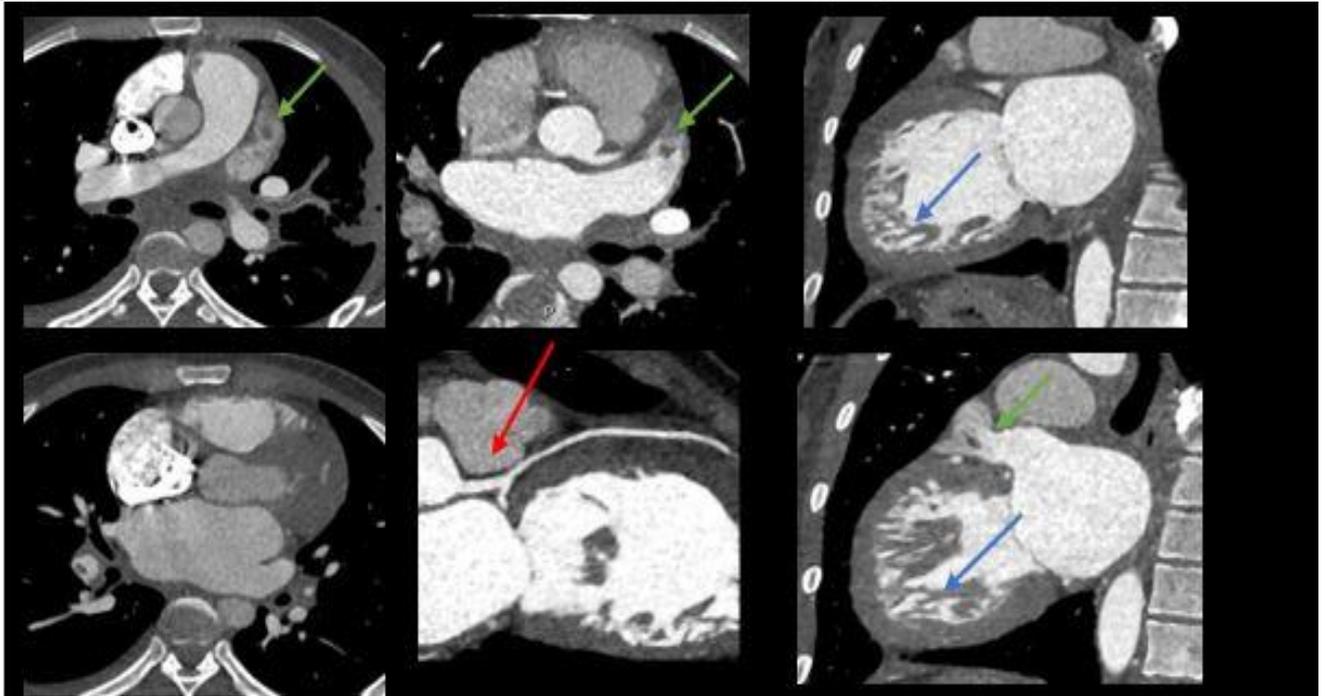


Fig 2. Thrombus dans l'auricule gauche (pointe de flèche verte) et les hypertrabéculations du ventricule gauche (pointe de flèche bleue), naissance modale du tronc coronaire gauche (pointe de flèche rouge).

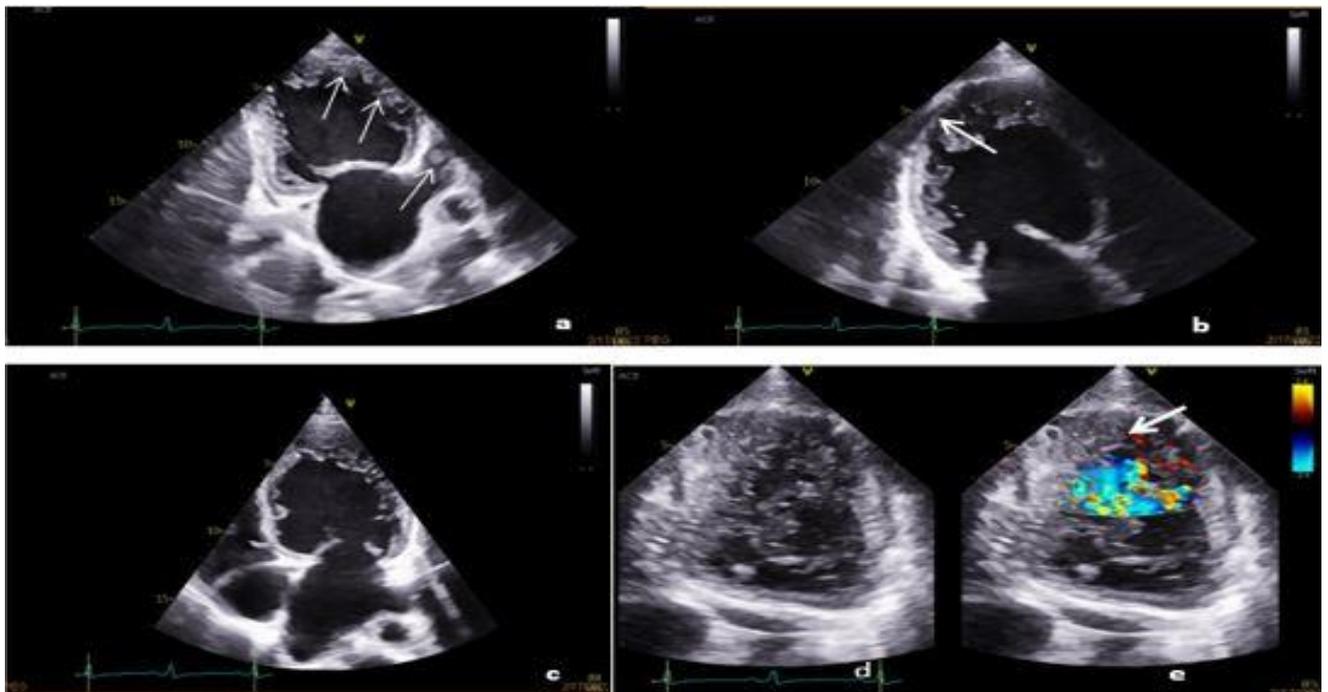


Fig 3. Forme typique de NCVG en échocardiographie : larges trabéculations séparées par des récessus profonds (a,b,c), image sur les trabéculations latéro-apicales (d), flux Doppler couleur à l'intérieur des récessus et en communication avec la cavité VG (e).
Thrombus dans l'auricule gauche (a).

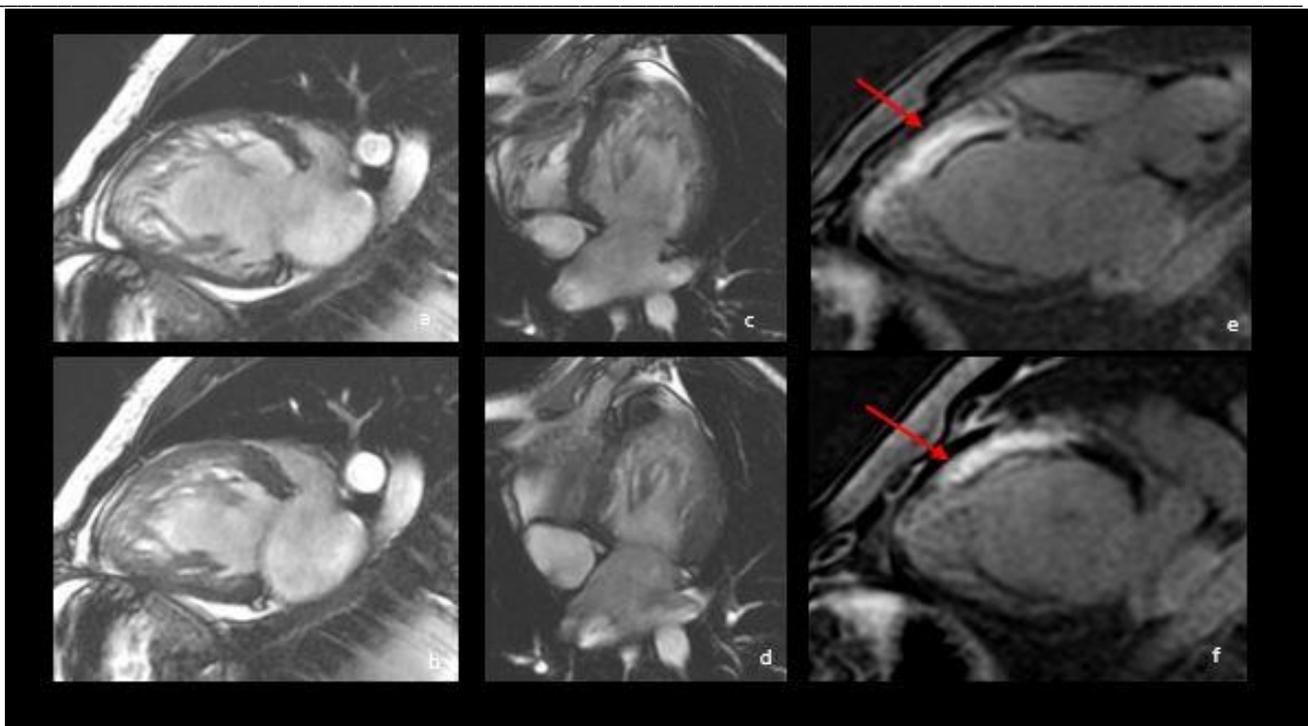


Fig 4. Aspect IRM cardiaque d'une non compaction du ventricule gauche avec des hypertrabéculations prises en systoles (b,d) et en diastoles (a,c) . le rapport NC/C=4 en diastole et rapport NC/C >2 en systole. Image d'un infarctus septo apical associé (pointe flèche rouge sur le rehaussement tardif transmural).

DISCUSSION

L'âge moyen de découverte de la pathologie est de 45 ans avec une prédominance masculine de 54 % , la NCVG touche préférentiellement les sujets jeunes ou d'âge moyen (6). Dans notre cas le patient était jeune de sexe masculin (22ans) chez qui la découverte était fortuite dans la mesure où le patient ne présentait pas initialement des signes d'insuffisance cardiaque. Cela a été démontré dans l'étude de la cohorte nationale des patients diagnostiqués NCVG retrouvait 17 % de patients asymptomatiques avec une fonction ventriculaire gauche systolique supérieure à 50 % (7). Par ailleurs, parmi les formes non isolées la NCVG se retrouve fréquemment en association avec d'autres anomalies dans le cadre de maladies cardiaques congénitales et certaines maladies neuromusculaires, comme la dystrophie musculaire de Becker, l'ataxie de Friedreich, la dystrophie myotonique et d'autres mitochondriopathies (8). Dans nos recherches nous n'avons pas retrouvé de cas associant une NCVG et un déficit en protéine S et des ACL positifs, et cette association ici n'est probablement purement fortuite. Cependant le bas débit cardiaque en rapport avec la dysfonction systolique du VG a probablement favorisé la survenue de la thrombose veineuse, l'embolie artérielle et le thrombus de l'auricule gauche. L'échographie cardiaque bidimensionnelle très souvent détecte cette anomalie mais elle présente certaines limites telles que la difficulté d'identification des trabéculations comme pathologiques, une faible reproductibilité interobservateur, et le risque de surdiagnostic. L'IRM est donc devenue au fil du temps la méthode complémentaire de l'échocardiographie pour le diagnostic et le suivi des

patients atteints de NCVG. À l'heure actuelle, plusieurs critères diagnostiques ont été proposés pour chaque méthode sans qu'une standardisation ni un consensus n'aient pu être établis. En échographie, les premiers critères proposés par Chin et al. En 1990 reposent sur la profondeur des récessus intertrabéculaires par rapport à l'épaisseur du muscle myocardique en fin de diastole (9). Afin d'améliorer la spécificité, les critères les plus utilisés sont ceux de Jenni et al datant de 2001 fondés sur la présence, en fin de systole, d'une double couche myocardique (épicardique compactée [C] et endocardique dite non compactée [NC]) avec un rapport NC/C supérieur à 2, en incidence petit axe parasternale, la présence de récessus inter-trabéculaires profonds, des flux doppler au sein des récessus intertrabéculaires, et l'absence d'autre anomalie cardiaque (10). En IRM, Petersen et al. ont proposé en 2005 des critères diagnostiques fondés sur la présence en fin de diastole sur des coupes long axe 2 cavités, d'une double couche myocardique avec un rapport NC/C supérieur à 2,3 mesuré au niveau de l'épaisseur maximale des trabéculations, perpendiculairement au myocarde non trabéculé (2). Cette méthode de mesure peu spécifique est contestée car de très nombreux sujets asymptomatiques en population générale (43% sur le seul segment apical), parfois sportifs de haut niveau, présente ces critères, particulièrement chez des sujets noirs africains ou d'origine africaine (11). Jacquier et al. ont proposé en 2010 une quantification de la masse trabéculée par rapport à la masse myocardique globale en fin de diastole. Ils ont considéré qu'une masse trabéculée supérieure à 20 % de la masse myocardique globale est un signe d'excès de trabéculations (12). Mais cette mesure quantitative reste d'évaluation difficile. Il a de plus été

montré par IRM, que l'excès de trabéculations observée en télé-diastole n'est pas réparti de façon homogène au niveau de l'endocarde du VG. Les segments latéro-apical, inféro-apical et latéro-médian sont le plus souvent atteints. Les segments les moins touchés sont les portions basales du VG et les segments septaux (7). Ces trabéculations peuvent aussi augmenter en présence d'une hypertrophie et/ou d'une dilatation du VG. Afin d'améliorer la spécificité du diagnostic de NCVG, il est probablement judicieux d'utiliser en IRM les critères échographiques de Jeni basés sur l'estimation en télé-systole de la zone non compactée et compactée et parler de NCVG en cas de rapport NC/C supérieur à 2,3 afin d'éviter de très nombreux diagnostics porté à tort, sur des trabéculations physiologiques notamment dans les zones proches des piliers et chez les sujets sportifs (16,17). Les complications les plus fréquentes sont la présence de thrombus dans les espaces intertrabéculaires responsables de complications thrombo-emboliques. En présence d'une dysfonction systolique VG, le traitement est identique à celui des autres cardiomyopathies dilatées. A 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 cardiomyopathies dilatées (18) Il en est de même pour le recours à une transplantation cardiaque en cas d'atteinte sévère chez le sujet jeune (19). L'intérêt de ce cas clinique réside dans le fait qu'il illustre parfaitement la NCVG, tant au niveau de sa découverte souvent fortuite, que de son diagnostic par les méthodes d'imagerie ou de son traitement.

Conflits d'intérêt

Aucun

RÉFÉRENCES

- Ross S, Semsarian C, Jones K, Blanch B, Puranik R, McGeechan K, et al. A Systematic Review and Meta-Analysis of the Prevalence of Left Ventricular Non-Compaction in Adults. *Heart Lung Circ.* 2019;28:S158.
- Albakri A. Left ventricular non-compaction: A review of literature on clinical status and meta-analysis of diagnostic and clinical management methods. *Biol Eng Med [Internet]*. 2018 [cité 13 juill 2022];3(4). Disponible sur: <https://www.oatext.com/left-ventricular-non-compaction-a-review-of-literature-on-clinical-status-and-meta-analysis-of-diagnostic-and-clinical-management-methods.php>
- Westphal JG, Rigopoulos AG, Bakogiannis C, Ludwig SE, Mavrogeni S, Bigalke B, et al. The MOGE(S) classification for cardiomyopathies: current status and future outlook. *Heart Fail Rev.* nov 2017;22(6):743-52.
- Stacey RB, Caine AJ, Hundley WG. Evaluation and Management of Left Ventricular Noncompaction Cardiomyopathy. *Curr Heart Fail Rep.* févr 2015;12(1):61-7.
- Sedmera D, Pexieder T, Vuillemin M, Thompson RP, Anderson RH. Developmental patterning of the myocardium. *Anat Rec.* avr 2000;258(4):319-37.
- Caliskan K, Yap SC, Schinkel A, Constantinescu A, Michels M, Manintveld O, et al. Long-term outcome of noncompaction cardiomyopathy patients with implantable cardioverter-defibrillators compared with patients with dilated or hypertrophic cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol.* mars 2017;69(11):356.
- Habib G, Charron P, Eicher JC, Giorgi R, Donal E, Laperche T, et al. Isolated left ventricular non-compaction in adults: clinical and echocardiographic features in 105 patients. Results from a French registry. *Eur J Heart Fail.* févr 2011;13(2):177-85.
- Stöllberger C, Finsterer J, Blazek G. Left ventricular hypertrabeculation/noncompaction and association with additional cardiac abnormalities and neuromuscular disorders. *Am J Cardiol.* oct 2002;90(8):899-902.
- Chin TK, Perloff JK, Williams RG, Jue K, Mohrmann R. Isolated noncompaction of left ventricular myocardium. A study of eight cases. *Circulation.* août 1990;82(2):507-13.
- Jenni R, Oechslin EN, van der Loo B. Isolated ventricular non-compaction of the myocardium in adults. *Heart.* janv 2007;93(1):11-5.
- Kawel N, Nacif M, Arai AE, Gomes AS, Hundley WG, Johnson WC, et al. Trabeculated (Noncompacted) and Compact Myocardium in Adults: The Multi-Ethnic Study of Atherosclerosis. *Circ Cardiovasc Imaging.* mai 2012;5(3):357-66.
- Jacquier A, Thuny F, Jop B, Giorgi R, Cohen F, Gaubert JY, et al. Measurement of trabeculated left ventricular mass using cardiac magnetic resonance imaging in the diagnosis of left ventricular non-compaction. *Eur Heart J.* mai 2010;31(9):1098-104.
- Stöllberger C, Finsterer J. Understanding left ventricular hypertrabeculation/noncompaction: pathomorphologic findings and prognostic impact of neuromuscular comorbidities. *Expert Rev Cardiovasc Ther.* févr 2019;17(2):95-109.
- Ikeda U, Minamisawa M, Koyama J. Isolated left ventricular non-compaction cardiomyopathy in adults. *J Cardiol.* févr 2015;65(2):91-7.
- Haland TF, Saberniak J, Leren IS, Edvardsen T, Haugaa KH. Echocardiographic comparison between left ventricular non-compaction and hypertrophic cardiomyopathy. *Int J Cardiol.* févr 2017;228:900-5.
- Ross SB, Jones K, Blanch B, Puranik R, McGeechan K, Barratt A, Semsarian C. A systematic review and meta-analysis of the prevalence of left ventricular non-compaction in adults.
- Gati S, Papadakis M, Papamichael ND, Zaidi A, Sheikh N, Reed M, et al. Reversible De Novo Left Ventricular Trabeculations in Pregnant Women: Implications for the Diagnosis of Left Ventricular Noncompaction in Low-Risk Populations. *Circulation.* août 2014;130(6):475-83.
- Kobza R, Steffel J, Erne P, Schoenenberger AW, Hürlimann D, Lüscher TF, et al. Implantable cardioverter-defibrillator and cardiac resynchronization therapy in patients with left ventricular noncompaction. *Heart Rhythm.* nov 2010;7(11):1545-9.
- Paluszkiwicz J, Milting H, Kałużna-Oleksy M, Pyda M, Janus M, Körperich H. Left Ventricular Non-Compaction Cardiomyopathy-Still More Questions than Answers. *J Clin Med.* 2022 Jul 16;11(14):4135. doi: 10.3390/jcm11144135.PMID: 35887898