

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Argumentaire

Non-compaction du ventricule gauche (NCVG) (hypertrabéculation ventriculaire gauche)

SEPTEMBRE 2025

Centre de Référence coordinateur Hôpital La Timone, Marseille. Pr Gilbert HABIB

Centre de référence constitutif Hôpital de la Pitié-Salpêtrière APHP, Pr CHARRON



Cet argumentaire a été élaboré par les centres de référence Hôpital de la Pitié-Salpêtrière et Hôpital La Timone. Il a servi de base à l'élaboration du PNDS « Non-compaction du ventricule gauche (NCVG) ».

Le PNDS est téléchargeable sur le site du centre de référence Maladies Cardiaques Héréditaires ou Rares de l'Hôpital de la Pitié-Salpêtrière AP-HP.

Sommaire

Préambule	4
Argumentaire	5
1. Stratégie de recherche bibliographique	5
2. Synthèse Bibliographique	5
2.1 Recommandations de bonne pratique	5
2.2 Revues systématiques de la littérature	6
2.3 Etudes Cliniques	12
Annexe 1. Recherche documentaire et sélection des articles	23
Annexe 2. Liste des participants	24
Annexe 3. Références bibliographiques	25

Liste des abréviations

2D-TTE Échocardiographie transthoracique bidimensionnelle

CMD Cardiomyopathie dilatée

CMH Cardiomyopathie hypertrophique

FEVG Fraction d'éjection du ventricule gauche

HAS Haute Autorité de Santé

IRM Imagerie par résonance magnétique

LVNC Left ventricular noncompaction cardiomyopathy (traduction en anglais de NCVG)

NCVG Non compaction du ventricule gauche

OD Oreillette droite

OG Oreillette gauche

PNDS Protocole national de diagnostic et de soins

VD Ventricule droit

VG Ventricule gauche

Préambule

Le PNDS sur la Non-compaction du ventricule gauche NCVG (hypertrabéculation ventriculaire gauche) a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr).

Le présent argumentaire comporte l'ensemble des données bibliographiques analysées pour la rédaction du PNDS.

Méthode de travail

La méthode utilisée pour l'élaboration de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) repose sur le guide de la Haute Autorité de Santé « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » d'octobre 2012 ainsi que, sur l'analyse et la synthèse critique de la littérature médicale disponible, et, sur l'avis d'un groupe multidisciplinaire de professionnels concernés par le thème du PNDS.

Un groupe de travail a été constitué par les Centres de Références des Maladies Cardiaques Héréditaires ou Rares de l'Hôpital de la Pitié-Salpêtrière, et l'hôpital La Timone à Marseille, APHM. Après délimitation des thématiques devant être abordées dans le présent PNDS, une revue bibliographique a été réalisée. Après analyse et synthèse de la littérature médicale et scientifique pertinente, une première version du PNDS a été rédigée et soumise à un groupe de lecture multidisciplinaire et multi professionnel. Il est composé de professionnels de santé ayant un mode d'exercice public ou privé, d'origine géographique ou d'écoles de pensée diverses, d'autres professionnels concernés et de représentants d'associations de patients et d'usagers. Il est consulté par mail et donne un avis sur le fond et la forme du document, en particulier sur la lisibilité et l'applicabilité du PNDS. Les commentaires du groupe de lecture sont ensuite analysés et discutés par le groupe de rédaction qui rédige la version finale du PNDS. Des réunions téléphoniques et physiques ont été organisées en cas de besoin.

Le présent argumentaire comporte l'ensemble des données bibliographiques analysées pour la rédaction du PNDS « Non-compaction du ventricule gauche (NCVG) ».

Argumentaire

1. Stratégie de recherche bibliographique

La Non-compaction du ventricule gauche (NCVG) a fait l'objet de nombreuses publications, nous nous sommes attachés essentiellement à une recherche des articles depuis 2010, notamment au sujet des recommandations sur les bonnes pratiques de prise en charge :

- Les Recommandations européennes établies par l'ESC (European Society of Cardiology) de 2022 sur la prise en charge des troubles du rythme et la prévention de la mort subite
- Les Recommandations américaines sur la pratique sportive en cas de NCVG (American Heart Association and American College of Cardiology 2015 & 2025)
- Les Recommandations européennes établies par l'ESC (European Society of Cardiology) de 2020 sur la cardiologie du sport et l'exercice chez les patients atteints de maladies cardiovasculaires
- Divers autres Consensus (ESC Working Group, Algorithme de décision, Niveau de preuve par rapport au diagnostic, stratification du risque...)
- Site internet : PubMed, Filière Cardiogen

2. Synthèse Bibliographique

2.1 Recommandations de bonne pratique

Auteur, Année, Référence, Pays	Objectif	Recueil de l'avis des professionnels (oui/non, lesquels)	Recueil de l'avis des patients (non, oui)	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Résultats (avec grade des recommandations si disponible)
Pelliccia A, Solberg EE, Papadakis M, Adami PE, Biffi A, Caselli S, La Gerche A, Niebauer J, Pressler A, Schmied CM, Serratos L, Halle M, Van Buuren F, Borjesson M, Carrè F, Panhuyzen-Goedkoop NM, Heidebuchel H, Olivotto I, Corrado D, Sinagra G, Sharma S. Recommendations for participation in competitive and leisure time sport in athletes with cardiomyopathies, myocarditis, and pericarditis: position statement of the Sport Cardiology Section of the European Association of Preventive Cardiology (EAPC). Eur Heart J. 2019 Jan 1;40(1):19-33. doi: 10.1093/eurheartj/ehy730. PMID: 30561613.	Recommandations pour les athlètes participant au sport de compétition ou de loisir et étant atteints de cardiomyopathies, de myocardites et de péricardites	Oui (Société européenne de Cardiologie)	Non	Sportifs atteints de cardiomyopathies, myocardites ou péricardites	Les cardiologues ainsi que les médecins du sport sont tenus d'identifier rapidement les individus à haut risque porteurs de maladies cardiaques dans le cadre d'un dépistage avant une participation sportive et de fournir des conseils appropriés concernant la participation à des activités sportives de compétition et/ou à des programmes d'exercices réguliers. En effet, de nombreux patients asymptomatiques (ou légèrement symptomatiques) atteints de cardiomyopathies aspirent à participer à des activités sportives de loisir.
Consensus d'experts sur les maladies cardiaques héréditaires Prise en charge de la Non Compaction du Ventricule Gauche - Société française de Cardiologie	Recommandations pour la prise en charge de la non compaction du ventricule gauche	Oui (Société française de cardiologie et Cardiogen)	Non	N/A	Bilan sur la physiopathologie de la maladie, le diagnostic, la prise en charge et les conseils associés, les modalités de surveillance, le conseil génétique, le dépistage familial, les spécificités concernant la femme en âge de procréer

2.2 Revues systématiques de la littérature

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature

Auteur, Année, Référence, Pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Arbustini E, Favalli V, Narula N, Serio A, Grasso M. Left Ventricular Noncompaction: A Distinct Genetic Cardiomyopathy? J Am Coll Cardiol. 2016 Aug 30;68(9):949-66. doi: 10.1016/j.jacc.2016.05.096. Erratum in: J Am Coll Cardiol. 2016 Oct 18;68(16):1821. PMID: 27561770.	Déterminer si une NCVG est une cardiomyopathie génétique distincte ou non.	Non	N/A	Population atteinte de non-compaction (NCVG)	Cette revue examine de manière critique les connaissances actuelles sur les LVNC génétiques à la fois en tant que trait isolé et en tant que partie d'autres maladies cardiaques ou synPromes complexes.	Les formes acquises (exemple de l'athlète), le développement de LVNC au cours de la maladie (exemple RYR2) et son évolution dynamique (exemple DMD) suggèrent que l'origine est hétérogène et excluent l'arrêt au cours de l'embryogenèse comme unique pathogénétique.
Elliott P, Andersson B, Arbustini E, Bilinska Z, Cecchi F, Charron P, Dubourg O, Kühl U, Maisch B, McKenna WJ, Monserrat L, Pankuweit S, Rapezzi C, Seferovic P, Tavazzi L, Keren A. Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society Of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. Eur Heart J. 2008 Jan;29(2):270-6. doi: 10.1093/eurheartj/ehm342. Epub 2007 Oct 4. PMID: 17916581.	Dans cette revue bibliographique, le groupe de travail de la European Society Of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases présente une mise à jour du système de classification existant. L'objectif est d'aider les cliniciens à regarder au-delà des étiquettes diagnostics génériques afin d'atteindre des diagnostics plus spécifiques.	Non	N/A	Population atteinte de non-compaction (NCVG)	N/A	Les caractéristiques spécifiques de la proposition comprennent : Une classification basée sur des regroupements de phénotypes morphologiques et fonctionnels spécifiques (plutôt que sur des mécanismes pathophysiologiques putatifs, qui peuvent être plus adaptés à des fins de recherche qu'à la pratique quotidienne). Une sous-classification plus poussée en formes familiales et non familiales afin de mieux faire connaître les déterminants génétiques des cardiomyopathies et d'orienter les tests de diagnostic (y compris la recherche de mutations spécifiques, le cas échéant). Abandon de la distinction entre cardiomyopathies primaires et secondaires. Un éloignement du diagnostic basé principalement sur l'exclusion vers une recherche positive et logique d'indicateurs diagnostics
Di Toro A, Giuliani L, Smirnova A, Favalli V, Serio A, Urtis M, Grasso M, Arbustini E. Myths to debunk: the non-compacted myocardium. Eur Heart J Suppl. 2020 Nov 18;22(Suppl L):L6-L10. doi: 10.1093/eurheartj/suaa124. PMID: 33654460; PMCID: PMC7904063.	Cette revue littéraire cherche à fournir une compréhension nuancée de la LVNC, mettant en lumière la complexité de son diagnostic et les précautions nécessaires pour éviter les erreurs cliniques et les implications négatives pour les patients	Non	N/A	Population atteinte de non-compaction (NCVG)	N/A	La non-compaction du ventricule gauche dans les populations adultes est une entité mal définie qui est probablement à la fois une adaptation physiologique et une maladie pathologique. Il existe une prévalence plus élevée avec l'imagerie CMR, qui identifie plus facilement les changements de LVNC. La signification clinique de ces résultats reste floue ; cependant, il existe un risque important de surdiagnostic, de surtraitement et de suivi inutile. Ainsi, le terme trompeur de « cardiomyopathie LVNC » doit être abandonné au profit de DCM ou HCM ou ACM ou RCM avec hypertrabéculation VG ou LVNC. Les individus en bonne santé diagnostiqués accidentellement avec une trabéculation accrue ne doivent pas être étiquetés comme affectés par une cardiomyopathie lorsque la taille et la fonction du VG sont normales.
Finsterer J, Stöllberger C. Left Ventricular Noncompaction SynProme: Genetic Insights and Therapeutic Perspectives. Curr Cardiol Rep. 2020 Jul 9;22(9):84. doi: 10.1007/s11886-020-01339-5. PMID: 32648009.	Etude de l'association entre le synProme de NCVG / HTVG et les mutations génétiques ainsi que les thérapies possibles.	Non	N/A	Population atteinte de non-compaction (NCVG), également connue sous le nom de non-compaction, cardiomyopathie de non-compaction (NCCM) ou hypertrabéculation ventriculaire gauche (HTVG).	N/A	L'étude suggère que le dysfonctionnement des microtubules et la polarité cellulaire (la mauvaise orientation de la transcription au cours du développement) peuvent être impliqués dans le développement de la LVHT. Le traitement de la LVHT fait également l'objet de débats.

Towbin JA. Ion channel dysfunction associated with arrhythmia, ventricular noncompaction, and mitral valve prolapse: a new overlapping phenotype. J Am Coll Cardiol. 2014 Aug 26;64(8):768-71. doi: 10.1016/j.jacc.2014.06.1154. PMID: 25145519; PMCID: PMC4469260.	Examiner l'association entre les mutations du canal ionique HCN4 et un phénotype chevauchant incluant des arythmies, une non-compaction ventriculaire gauche (LVNC), et un prolapsus de la valve mitrale (MVP). La revue vise à : 1/ Établir les liens génétiques, 2/ Comprendre les mécanismes pathogéniques, 3/ Hypothèses mécanistiques.	Non	N/A	Non précisé	Non précisé	Ces résultats mettent en lumière l'importance des mutations du canal HCN4 non seulement dans les arythmies mais aussi dans les anomalies structurales cardiaques, proposant une vision intégrée des pathologies cardiaques complexes et chevauchantes
Monda E, De Michele G, Diana G, Verrillo F, Rubino M, Cirillo A, Fusco A, Amodio F, Caiazza M, Dongiglio F, Palmiero G, Buono P, Russo MG, Limongelli G. Left Ventricular Non-Compaction in ChilPren: Aetiology and Diagnostic Criteria. Diagnostics (Basel). 2024 Jan 4;14(1):115. doi: 10.3390/diagnostics14010115. PMID: 38201424; PMCID: PMC10871098.	Présenter les manifestations clinique, les diagnostics et les différentes étiologies de la NCVG chez les enfants présentés en pédiatrie ainsi que sensibiliser sur le besoin d'améliorer, via des recherches supplémentaires, le diagnostic de la NCVG, en particulier aux premiers stades de la vie.	Non	N/A	Patients en pédiatrie.	Non précisé	Renforce l'idée de l'absence d'une « norme de référence » universellement acceptée et que les limites de certains critères diagnostics dans des cohortes de patients spécifiques alimente les débats scientifiques en cours concernant les critères diagnostics morphologiques les plus fiables. Des recherches supplémentaires sont nécessaires pour affiner le diagnostic de la NCVG, en particulier dans les premiers stades de la vie.
Petersen SE, Jensen B, Aung N, Friech MG, McMahon CJ, Mohiddin SA, Pignatelli RH, Ricci F, Anderson RH, Bluemke DA. Excessive Trabeculation of the Left Ventricle: JACC: Cardiovascular Imaging Expert Panel Paper. JACC Cardiovasc Imaging. 2023 Mar;16(3):408-425. doi: 10.1016/j.jcmg.2022.12.026. Epub 2023 Feb 8. PMID: 36764891; PMCID: PMC9988693.	Résumer les preuves concernant l'étiologie, la physiopathologie et la pertinence clinique de la trabéculatation excessive.	Non	N/A	Non précisé	Non précisé	Cette revue résume les preuves et les incertitudes concernant la caractéristique phénotypique de la trabéculatation excessive et ses associations potentielles avec les cardiomyopathies. Étant donné que le myocarde trabéculé ne fusionne pas pour former la paroi myocardique compacte, la terminologie traditionnelle de non-compaction ventriculaire gauche doit être découragée. Une trabéculatation excessive est fréquemment détectée en présence de caractéristiques d'un trouble du muscle cardiaque, mais elle est également fréquemment rencontrée comme une variation normale ou se développe comme une composante réversible de l'adaptation cardiaque physiologique. La reconnaissance d'un ventricule gauche hautement trabéculé n'est pas connue pour influencer le pronostic ni la prise en charge chez l'adulte.
Probst S, Oechslin E, Schuler P, Greutmann M, Boyé P, Knirsch W, Berger F, Thierfelder L, Jenni R, Klaassen S. Sarcomere gene mutations in isolated left ventricular noncompaction cardiomyopathy do not predict clinical phenotype. Circ Cardiovasc Genet. 2011 Aug 1;4(4):367-74. doi: 10.1161/CIRCGENETICS.110.959270. Epub 2011 May 6. PMID: 21551322.	Évaluer l'impact clinique potentiel de l'analyse génétique des gènes des sarcomères chez les patients atteints de LVNC.	Non	N/A	Cohorte de candidats adultes non apparentés atteints de LVNC isolée	Taux de mutation des gènes des sarcomères.	Les mutations des gènes des sarcomères représentent une proportion significative (29 %) des cas de LVNC isolés dans cette cohorte. La distribution des gènes de la maladie confirme l'hétérogénéité génétique et ouvre de nouvelles perspectives en matière de tests génétiques chez les patients atteints de LVNC et leurs proches présentant un risque élevé d'hériter de la cardiomyopathie. La présence ou l'absence d'une mutation du gène du sarcomère dans les LVNC ne peut pas être liée au phénotype clinique.
Sedmera D, Pexieder T, Vuillemin M, Thompson RP, Anderson RH. Developmental patterning of the myocardium. Anat Rec. 2000 Apr 1;258(4):319-37. doi: 10.1002/(SICI)1097-0185(20000401)258:4<319::AID-AR1>3.0.CO;2-O. PMID: 10737851.	Rassembler les changements de l'organisation du myocarde observés au cours de l'ontogenèse chez les vertébrés supérieurs, en comparant le développement de l'architecture du myocarde humain avec celui observé chez les espèces de laboratoire couramment utilisées, ainsi que la disposition des cœurs des vertébrés inférieurs adultes.	Non	N/A	Humains et espèces couramment utilisées en laboratoire.	Variation des processus de développement du cœur humain et des cœurs d'espèces couramment utilisées en laboratoire (poussin, souris et rat).	Les études expérimentales révélant les règles de l'assemblage du myocarde sont pertinentes pour la pleine compréhension du développement du cœur humain. L'étude et la compréhension des mécanismes de ces adaptations chez l'homme et l'animal doivent sûrement permettre de mieux comprendre la pathologie de certaines maladies du myocarde, offrant la possibilité d'influencer ces processus afin de fournir un traitement plus efficace.

Paterick TE, Tajik AJ. Left ventricular noncompaction cardiomyopathy: lessons from the past to explain a diagnostic conunPrum. J Am Soc Echocardiogr. 2014 Oct;27(10):1128-30. doi: 10.1016/j.echo.2014.06.015. Epub 2014 Aug 5. PMID: 25107378.	Souligner le besoin d'éclaircir ce qu'est la NCVG, le lien entre NCVG et cardiomyopathie, quel est son diagnostic, de faire sa nosologie.	Non	N/A	N/A	N/A	L'étude met en lumière l'importance de réaliser un diagnostic précis accompagné d'un suivi et d'un pronostic appropriés. Lorsque la cardiomyopathie est identifiée, il faut suivre attentivement les patients pour détecter une insuffisance cardiaque, des troubles du rythme et des symptômes neurologiques. En revanche, lorsque M LVNC/LVHT est identifié, nous avons besoin d'une surveillance par échocardiographie pour déterminer s'il y
Towbin JA, Lorts A, Jefferies JL. Left ventricular non-compaction cardiomyopathy. Lancet. 2015 Aug 22;386(9995):813-25. doi: 10.1016/S0140-6736(14)61282-4. Epub 2015 Apr 9. PMID: 25865865.	Décrire les différents types de NCVG.	Oui	Recherche PubMed, Medline, Current Contents et OMOM avec les mots clefs "left ventricular non-compaction", "noncompaction cardiomyopathy", "spongiform cardiomyopathy" et "left ventricular hypertrabeculation" pour les articles écrits en anglais et publiés entre le 1er janvier 1950 et le 1er juillet 2014. Identification des essais e cours de ClinicalTrials.gov et de clinicaltrialsregister.eu. Exclusion des manuels scolaires obsoletes et utilisation de leurs propres données.	N/A	N/A	Les patients présentant une NCVG sont très fréquemment atteints d'une dysfonctionnement myocardique et/ou d'arythmie cardiaque qui sont prédictrices sont des facteurs prédictifs de mortalité chez les adultes.
Finsterer J. Left ventricular non-compaction and its cardiac and neurologic implications. Heart Fail Rev. 2010 Nov;15(6):589-603. doi: 10.1007/s10741-010-9175-5. PMID: 20549343.	Description de la physiopathologie de la NCVG	Non	N/A	N/A	N/A	Il s'agit d'une anomalie morphologique du myocarde du ventricule gauche, caractérisée par un réseau de cordes myocardiques, entrelacées et non ordonnées. On pense qu'elle est d'origine congénitale dans la majorité des cas, mais elle peut se développer au cours de la vie dans des cas isolés. Elle est le plus souvent mise en évidence par l'échocardiographie transthoracique et l'IRM cardiaque, Dans la majorité des cas, elle est associée à des maladies cardiaques, neuromusculaires ou à des aberrations chromosomiques. De plus, fréquemment, des complications cardiaques surviennent, nécessitant alors un traitement. Bien qu'initialement jugé médiocre, le pronostic de la NCVG s'est amélioré.
Oechslin E, Jenni R. Left ventricular non-compaction revisited: a distinct phenotype with genetic heterogeneity? Eur Heart J. 2011 Jun;32(12):1446-56. doi: 10.1093/eurheartj/ehq508. Epub 2011 Jan 31. PMID: 21285074.	Description de la physiopathologie de la NCVG	Non	N/A	N/A	N/A	La triade classique des complications est l'insuffisance cardiaque, les arythmie, les embolies systémiques. La NCVG peut se produire isolément ou en association avec des malformations cardiaques congénitales, synPromes génétiques et des troubles neuromusculaires. Les cas familiaux sont fréquents avec des transmissions autosomiques dominantes et liées à l'X. Différentes mutations dans les gènes des protéines

Thavendiranathan P, Dahiya A, Phe-lan D, Desai MY, Tang WH. Isolated left ventricular non-compaction con-troversies in diagnostic criteria, ad-verse outcomes and management. Heart. 2013 May;99(10):681-9. doi: 10.1136/heartjnl-2012-302816. Epub 2012 Nov 26. PMID: 23184013.	Dans cette revue, il est pro-posé un descriptif des mé-thodes de diagnostic cli-nique actuelles de la NCVG ainsi qu'une approche de la prise en charge	Non	N/A	N/A	N/A	La non-compaction ventriculaire gauche isolée est une anomalie mor-phologique caractérisée par une tra-béculation excessive du ventricule gauche, qui se complique souvent d'un dysfonctionnement ventricu-laire, d'arythmies et de cardio-embo-lies. Les progrès de l'imagerie cardio-vasculaire et la disponibilité générali-sée des technologies d'imagerie ont conduit à une augmentation du nombre de diagnostics de NCVG, im-posant la nécessité de disposer de critères diagnostiques d'imagerie fon-dés sur des données probantes. Bien que des études récentes se soient
Mavrogeni S, Sfendouraki E, Theodo-rakis G, Kolovou G. Diagnosis, severity grading and prognosis of left ventric-ular non-compaction using cardiovas-cular magnetic resonance. Int J Car-diol. 2013 Jul 31;167(2):598-9. doi: 10.1016/j.ijcard.2012.09.234. Epub 2012 Oct 18. PMID: 23084112.	Revue des différentes mé-thode de diagnostic de la NCVG	Non	N/A	N/A	N/A	Le diagnostic de la NCVG est crucial pour les proches des patients, car il peut s'agir d'une maladie familiale. L'échocardiographie est considérée comme la technique de diagnostic de premier choix . Cependant, elle com-porte des pièges dans l'identification des trabéculations et dans le dia-gnostic différentiel avec la cardio-myopathie hypertrophique, du thrombus ventriculaire, du ventri-cule droit arythmogène, etc... Récem-ment, la résonance magnétique car-diovasculaire (CMR) a été proposée comme la technique de choix pour le diagnostic et la classification de la
Clarke SL, Bowron A, Gonzalez IL, Groves SJ, Newbury-Ecob R, Clayton N, Martin RP, Tsai-Goodman B, Gar-ratt V, Ashworth M, Bowen VM, McCurdy KR, Damin MK, Spencer CT, Toth MJ, Kelley RI, Steward CG. Barth synProme. Orphanet J Rare Dis. 2013 Feb 12;8:23. doi: 10.1186/1750-1172-8-23. PMID: 23398819; PMCID: PMC3583704.	Description du synProme de Barth: symptômes, causes et prise en charge	Non	N/A	N/A	N/A	Le synProme de Barth est une mala-die génétique rare liée à l'X, caracté-risée par une cardiomyopathie (CM), une myopathie squelettique, un re-tard de croissance, une neutropénie et une excrétion urinaire accrue d'acide 3-méthylglutaconique (3-MGCA). L'étendue et la variabilité phénoty-pique représentent un défi majeur pour le diagnosticien.
Samsa LA, Yang B, Liu J. Embryonic cardiac chamber maturation: Trabec-ulation, conduction, and cardiomyo-cyte proliferation. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2013 Aug;163C(3):157-68. doi: 10.1002/ajmg.c.31366. Epub 2013 May 29. PMID: 23720419; PMCID: PMC3723796.	Physiopathologie des car-diopathies congénitales	Non	N/A	N/A	N/A	Des mutations invalidantes ou des Les cardiopathies congénitales font partie des malformations congéni-tales les plus courantes chez l'homme. Bien que certaines malfor-mations cardiaques congénitales puissent être corrigées chirurgicale-ment, les options de traitement pour d'autres maladies cardiaques congé-nitales sont très limitées. Dans de nombreuses cardiopathies congéni-tales, des défauts génétiques entrai-nent une altération du développe-ment ou de la croissance du cœur embryonnaire. L'un des processus clés du développement cardiaque
Towbin JA, Lorts A, Jefferies JL. Left ventricular non-compaction cardio-myopathy. Lancet. 2015 Aug 22;386(9995):813-25. doi: 10.1016/S0140-6736(14)61282-4. Epub 2015 Apr 9. PMID: 25865865.	Description générale de la NCVG: physiopathologie, complications, origine et prise en charge	N/A	N/A	N/A	N/A	La NCVG se caractérise par des tra-béculations anormales dans le VG, le plus souvent au niveau de l'apex. Elle peut être associée à une dilatation ou à une hypertrophie du VG, à un dysfonctionnement systolique ou diastolique, ou aux deux, ou à di-verses formes de cardiopathie con-génitale. Les personnes touchées sont exposées au risque d'insuffi-
Olivotto I, d'Amati G, Basso C, Van Rossum A, Patten M, Emdin M, Pinto Y, Tomberli B, Camici PG, Michels M. Defining phenotypes and disease pro-gression in sarcomeric cardiomyopa-thies: contemporary role of clinical in-vestigations. Cardiovasc Res. 2015 Apr 1;105(4):409-23. doi: 10.1093/cvr/cv024. Epub 2015 Jan 28. PMID: 25631583.	Evaluation de la contribu-tion des technologies con-temporaines au diagnostic préclinique, à la caracté-risation des phénotypes et à l'évaluation de la progres-sion de la maladie dans les cardiomyopathies du sar-comère, y compris l'écho-cardiographie, la tomogra-	N/A	N/A	N/A	N/A	Les mutations des gènes des pro-téines du sarcomère cardiaque sont associées à divers phénotypes cli-niques, notamment la cardiomyopa-thie hypertrophique (CMH), dilatée (CMD) et restrictive (CMR) ainsi que la NCVG. L'ampleur et la vitesse d'apparition et d'évolution de chacune de ces caractéristiques peuvent être ra-dicalement différentes dans chaque

Floria M, Tinica G, Grecu M. Left ventricular non-compaction -challenges and controversies. Maedica (Bucur). 2014 Sep;9(3):282-8. PMID: 25705294; PMCID: PMC4306000.	Discussion autour des controverses impactant le NCVG	N/A	N/A	N/A	N/A	La classification des cardiomyopathies est basée sur des phénotypes morphologiques et fonctionnels ainsi que des aspects génétiquesLe diagnostic de non-compaction est difficile et fait l'objet d'un débat, car ce trait morphologique peut être partagé par différentes cardiomyopathies et affections non cardiomyopathiques. La structure du myocarde
Cho HJ, Ma JS. Left ventricular non-compaction progression to dilated cardiomyopathy following acute myocarditis in an early infant twin. Minerva Pediatr. 2015 Apr;67(2):199-202. PMID: 25786534.	Description d'un cas de jumeaux atteints de myocardite virale aiguë dont l'un des deux présentait une NCVG	N/A	N/A	Jumeaux de 3 mois atteints de myocardite virale aiguë dont l'un des deux présentaient une NCVG	Symptômes cliniques et évolution de l'état clinique après traitement	La NCVG est une interruption anormale de la compaction du myocarde au début de l'embryogenèse. Elle est désormais considérée comme une étiologie importante de la cardiomyopathie pédiatrique. Il a été reporté le cas de jumeaux de 3 mois atteints de myocardite virale aiguë, dont l'un des jumeaux, qui présentait une NCVG, a rapidement évolué vers
Kayvanpour E, Sedaghat-Hamedani F, Gi WT, Tugrul OF, Amr A, Haas J, Zhu F, Ehlermann P, Uhlmann L, Katus HA, Meder B. Clinical and genetic insights into non-compaction: a meta-analysis and systematic review on 7598 individuals. Clin Res Cardiol. 2019 Nov;108(11):1297-1308. doi: 10.1007/s00392-019-01465-3. Epub 2019 Apr 12. PMID: 30980206.	Description des aspects cliniques et du contexte génétique survenant dans la cardiomyopathie de non-compaction ventriculaire gauche chez les patients adultes	Oui	Revue de publications Pub Med/Medline en langue anglaise entre le 19/09/2018 et 2000 concernant les résultats cliniques et le génotype de patients	2271 patients souffrant d'un syndrome de non-compaction	Symptômes cliniques Etudes génétiques	
Sliwa K, van der Meer P, Petrie MC, Frogoudaki A, Johnson MR, Hilfiker-Kleiner D, Hamdan R, Jackson AM, Ibrahim B, Mbakwem A, Tschöpe C, Regitz-Zagrosek V, Omerovic E, Roos-Hesselink J, Gatzoulis M, Tutarel O, Price S, Heymans S, Coats AJS, Müller C, Chioncel O, Thum T, de Boer RA, Jankowska E, Ponikowski P, Lyon AR, Rosano G, Seferovic PM, Bauersachs	Description de la physiopathologie, du diagnostic et la prise en charge des femmes chez qui une cardiomyopathie a été détectée ou présentant t un risque d'insuffisance cardiaque et prévoyant de concevoir	N/A	N/A	N/A	Patientes de sexe féminin chez qui une cardiomyopathie a été détectée ou qui présentent un risque d'insuffisance cardiaque, qui prévoyant de concevoir	Les patientes ayant des antécédents de chimio/radiothérapie pour un cancer ou une hémopathie maligne doivent faire l'objet d'une évaluation et de conseils spécifiques avant, pendant et après la grossesse. Dans cette revue il est résumé les mécanismes physiopathologiques, y compris les mutations génétiques, la présentation clinique, le diagnostic et la prise
Srivastava S, Yavari M, Al-Abcha A, Banga S, Abela G. Ventricular non-compaction review. Heart Fail Rev. 2022 Jul;27(4):1063-1076. doi: 10.1007/s10741-021-10128-3. Epub 2021 Jul 7. PMID: 34232438.	Revue complète des étiologies, de la pathogenèse, des critères de diagnostic, de la prise en charge et du traitement de la NCVG	N/A	N/A	N/A	N/A	La NCVG est une cardiomyopathie rare et non classée qui peut entraîner une insuffisance cardiaque, des arythmies et des événements emboliques chez l'adulte. Le diagnostic de cette cardiomyopathie peut être basé sur divers critères d'échocardiographie, de résonance magnétique cardiaque (CMR) et d'imagerie tomodensitométrique (CT), dont aucun
Rath A, Weintraub R. Overview of Cardiomyopathies in Childhood. Front Pediatr. 2021 Jul 23;9:708732. doi: 10.3389/fped.2021.708732. PMID: 34368032; PMCID: PMC8342800.	Cette revue donne une vue d'ensemble des cardiomyopathies infantiles en mettant l'accent sur l'épidémiologie, l'histoire naturelle et la survie de l'enfant.	N/A	N/A	N/A	N/A	Les cardiomyopathies pédiatriques constituent un groupe hétérogène de maladies rares, caractérisées par des anomalies mécaniques et électriques du muscle cardiaque. L'incidence annuelle globale des cardiomyopathies infantiles est estimée à environ 1 pour 100 000 enfants et est nettement plus élevée au cours des deux premières années de vie. Les
Hamilton S, Cummings S, Shah S. Left Ventricular Non-compaction Cardiomyopathy: Delayed Diagnosis and Deleterious Outcomes. Cureus. 2021 Jun 29;13(6):e16041. doi: 10.7759/cureus.16041. PMID: 34235029; PMCID: PMC8241635.	Description de la NCVG: physiopathologie et prise en charge	N/A	N/A	N/A	N/A	La NCVG est une maladie rare, dont les manifestations peuvent aller de l'asymptomatique au dysfonctionnement ventriculaire gauche, à l'insuffisance cardiaque congestive, à la tachycardie ventriculaire, à la mort cardiaque subite et aux complications thromboemboliques. Si l'on ne recherche pas une étiologie possible de la cardiomyopathie non ischémique,
Bazoukis G, Tyrovolas K, Letsas KP, Vlachos K, Radford D, Chung CT, Liu T, Efremidis M, Tse G, Baranchuk A. Predictors of fatal arrhythmic events in patients with non-compaction cardiomyopathy: a systematic review. Heart Fail Rev. 2022 Nov;27(6):2067-2076. doi: 10.1007/s10741-022-10257-3. Epub 2022 Jul 1. PMID: 35776368.	Cette revue vise à résumer les données existantes sur les prédicteurs d'arythmies fatales chez les patients atteints de NCVG	Oui	Les bases de données Medline et Cochrane ont été consultées depuis le début jusqu'à novembre 2021 pour trouver des articles sur la NCVG. Les listes de référence des	N/A	N/A	Les symptômes cliniques et les résultats de l'électrocardiogramme, tels que le bloc de branche gauche, sont significativement associés aux arythmies ventriculaires. Une étude électrophysiologique peut fournir des données pronostiques supplémentaires chez les patients atteints de NCVG qui présentent un risque modéré d'arythmie ventriculaire. L'éva-

Finsterer J, Stöllberger C. Pathophysiology of Non-compaction Remains Enigmatic. <i>Anatol J Cardiol.</i> 2022 Mar;26(3):235-236. doi: 10.5152/AnatolJCardiol.2021.840. PMID: 35346912; PMCID: PMC9366400.	Critiques d'une étude réalisée sur l'imagerie par résonance magnétique cardiaque chez des patients atteints de NCVG	N/A	N/A	81 patients atteints de NCVG	Imagerie par résonance magnétique cardiaque	L'étude manque d'informations substantielles sur les patients. Les médicaments actuels, les dispositifs, les relations familiales, les examens de suivi, les antécédents de syncope, de cardio-embolie ou d'insuffisance cardiaque, le réhaussement tardif au gadolinium et les antécédents génétiques devraient être fournis.
Hänselmann A, Veltmann C, Bauersachs J, Berliner D. Dilated cardiomyopathies and non-compaction cardiomyopathy. <i>Herz.</i> 2020 May;45(3):212-220. doi: 10.1007/s00059-020-04903-5. PMID: 32107565; PMCID: PMC7198644.	Description de la physiopathologie de la cardiomyopathie dilatée	N/A	N/A	N/A	N/A	La cardiomyopathie dilatée (CMD) est la forme la plus courante de cardiomyopathie et l'une des causes les plus fréquentes d'insuffisance cardiaque. Elle se caractérise par une dilatation du ventricule gauche ou des deux ventricules et une fonction systolique réduite. Les causes sont multiples et vont de la myocardite provoquée par l'alcool et d'autres toxines,
Hirono K, Takarada S, Miyao N, Nakaoka H, Ibuki K, Ozawa S, Origasa H, Ichida F. Thromboembolic events in left ventricular non-compaction: comparison between chilPren and adults - a systematic review and meta-analysis. <i>Open Heart.</i> 2022 May;9(1):e001908. doi: 10.1136/openhrt-2021-001908. PMID: 35613828; PMCID: PMC7198644.	Evaluation de la prévalence et l'incidence de la thromboembolie (TE) chez les patients pédiatriques et adultes atteints de NCVG et recherche des facteurs de risque de TE afin d'explorer les stratégies de prise en charge	Oui	Recherche d'études publiées dans MEDLINE, Embase, Cochrane Central Register of Controlled Trials entre janvier 1950 et décembre 2020. Une re-	55 études répondant aux critères d'inclusion comprenant au total 726 patients pédiatriques et 3862 patients adultes atteints de NCVG	Prévalence et incidence de la TE chez les patients atteints de NCVG Taux de mortalité et de transplantation cardiaque	Les taux de prévalence moyens de la TE chez les patients pédiatriques et adultes atteints de NCVG étaient respectivement de 2,6 % et 6,2 %. Les incidences annuelles moyennes de TE chez les patients pédiatriques et adultes atteints de NCVG étaient respectivement de 1,4 % et 2,9 % . L'analyse de régression logistique multivariée a montré que la TE était
Høyland K, Mohamed Ali A, Vegsundvåg J, Chambers JB, Saeed S. Echocardiographic features of left ventricular recess, cleft, diverticulum, and aneurysm: A systematic review. <i>J Clin Ultrasound.</i> 2022 Mar;50(3):339-346. doi: 10.1002/jcu.23155. Epub 2022 Feb 11. PMID: 35146770.	Présentation d'une vue d'ensemble des caractéristiques échocardiographiques, de la fente, du diverticule, des pseudo-anévrismes/anévrismes et de la non-compaction du ventricule gauche, sur la base d'une revue de la littérature, ainsi que quelques cas	N/A	N/A	N/A	N/A	L'imagerie multimodale standard du cœur permet de caractériser en détail les fissures et les saillies du ventricule gauche. L'échocardiographie les présente souvent comme une découverte fortuite, et leur signification clinique peut être difficile à cerner.
Llerena-Velastegui J, Velastegui-Zurita S, Santander-Fuentes C, Dominguez-Gavilanes D, Roa-Guerra A, Jesus ACFS, Coelho PM, Carrasco-Perez P, Calderon-Lopez C, Benitez-Gutierrez D. Advances and challenges in the diagnosis and management of left ventricular noncompaction in adults: A literature review. <i>Curr Probl Cardiol.</i> 2024 Jun;49(6):102571. doi:	Cette revue explore les subtilités de la NCVG, dans le but d'élucider sa propagation épidémiologique, les obstacles au diagnostic et les stratégies thérapeutiques.	N/A	N/A	N/A	N/A	Cette revue souligne la complexité de l'identification précise de la NCVG et les implications qui en résultent pour la prise en charge clinique. La revue aborde succinctement la nécessité de lignes directrices précises pour le diagnostic de la NCVG et souligne l'impératif d'approches de prise en charge clinique adaptées qui répondent au large éventail de présen-
Marques N. Left ventricular non-compaction: Challenges in the etiopathogenesis and risk stratification of sudden cardiac death in clinical practice. <i>Rev Port Cardiol.</i> 2022 Mar;41(3):261-262. English, Portuguese. doi: 10.1016/j.repc.2021.12.010. Epub 2022 Feb 9. PMID: 36062656.	Commentaire d'études de cas de NCVG familiale	N/A	N/A	N/A	N/A	Des antécédents familiaux de NCVG ont été décrits dans environ 30 % des cas et une mutation pathogène a été trouvée dans près d'un tiers des cas. Bien qu'elle soit une cardiomyopathie génétiquement hétérogène, les mutations du sarcomère représentent plus de la moitié des causes génétiques connues, en particulier chez les adultes, et MYH7 est l'un des
Mirza H, Mohan G, Khan W, Alkhatib A, Kaur I, Asif M, Shah A, Mughal MS. A Review of Left Ventricular Non-compaction Cardiomyopathy (LVNC). <i>J Community Hosp Intern Med Perspect.</i> 2022 Nov 7;12(6):51-63. doi: 10.55729/2000-9666.1120. PMID: 36816168; PMCID: PMC9924640.	Description d'un cas clinique d'une femme atteinte de douleur thoracique et d'une dyspnée d'effort	N/A	N/A	Femme de 41 ans présentant une douleur thoracique sous-sternale et une dyspnée d'effort	N/A	L'électrocardiogramme a montré un rythme sinusal normal avec des contractions auriculaires prématurées, une déviation de l'axe gauche et des modifications du segment ST et de l'onde T évoquant une ischémie de la paroi inférieure. Le taux de tropoïne I s'est avéré élevé, avec un pic dans les 24 heures. L'échocardiographie transthoracique a montré une
Wessels A, Sedmera D. Developmental anatomy of the heart: a tale of mice and man. <i>Physiol Genomics.</i> 2003 Nov 11;15(3):165-76. doi: 10.1152/physiolgenomics.00033.2003. PMID: 14612588.	Etude du développement de modèles murins présentant des anomalies cardiaques	N/A	N/A	N/A	N/A	Malgré les progrès des études génétiques sur des modèles murins, qui ont conduit à la production de nombreux mutants présentant des anomalies cardiaques ressemblant à celles observées dans les cardiopathies congénitales humaines, relativement peu de travaux comparatifs ont été publiés pour démontrer les similitudes et les différences dans le

2.3 Etudes Cliniques

Tableau 3. Etudes cliniques

Auteur, Année, Référence, Pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Aung N, Doimo S, Ricci F, Sanghvi MM, Pedrosa C, Woodbridge SP, Al-Balah A, Zemrak F, Khanji MY, Munroe PB, Naci H, Petersen SE. Prognostic Significance of Left Ventricular Noncompaction: Systematic Review and Meta-Analysis of Observational Studies. Circ Cardiovasc Imaging. 2020 Jan;13(1):e009712. doi: 10.1161/CIR-CIMAGING.119.009712. Epub 2020 Jan 21. PMID: 31959004; PMCID: PMC7012350.	Évaluer le taux d'incidence des événements cardiovasculaires liés aux NCVG.	Études observationnelles rapportant les effets indésirables liés aux NCVG.	2 501 patients NCVG (âge moyen : 46 ans ; ratio hommes/femmes : 1,7)	Non	Taux de mortalité cardiovasculaire.	Après un suivi médian de 2,9 ans, le taux d'événements groupés pour la mortalité cardiovasculaire était de 1,92 (IC à 95 %, 1,54-2,30) pour 100 personnes-années. Les patients atteints de LVNC présentaient un risque similaire de mortalité cardiovasculaire par rapport à un groupe témoin atteint de cardiomyopathie dilatée (rapport de cotes, 1,10 [IC à 95 %, 0,18-6,67]). Les patients atteints de LVNC présentent un risque cardiovasculaire similaire à celui des patients atteints de cardiomyopathie dilatée. La fraction d'éjection du ventricule gauche, un indicateur conventionnel de la gravité de l'insuffisance cardiaque, et non l'étendue de la trabéculatation, semble être un déterminant important des résultats indésirables chez les patients atteints de NCVG.
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. Eur Heart J. 2020 Apr 7;41(14):1428-1436. doi: 10.1093/eurheartj/ehz317. PMID: 31143950.	Évaluer la prévalence rapportée de la NCVG dans différentes cohortes d'adultes, en prenant en compte le rôle des critères diagnostics et des modalités d'imagerie utilisées.	Revue systématique et une méta-analyse des études rapportant la prévalence de la NCVG chez les adultes. Les études ont été évaluées et les données extraites par deux examinateurs indépendants.	Adult populations (≥12 years)	Non	Taux de prévalence après introduction de nouvelles technologies d'imagerie (diagnostic).	Sa prévalence est plus élevée avec l'introduction de nouvelles technologies d'imagerie, en particulier l'imagerie par résonance magnétique (IRM), qui identifie plus facilement les modifications du NCVG. La signification clinique de ces résultats reste incertaine ; cependant, il existe un risque important de surdiagnostic, de surtraitement et de suivi inutile.
Donghi V, Tradi F, Carbone A, Viala M, Gaubert G, Nguyen K, Reant P, Donal E, Eichler JC, Selton-Suty C, Huttin O, Resseguier N, Michel N, Guazzi M, Jacquier A, Habib G. Left-ventricular non-compaction-comparison between different techniques of quantification of trabeculations: Should the diagnostic thresholds be modified? Arch Cardiovasc Dis. 2020 May;113(5):321-331. doi: 10.1016/j.acvd.2020.01.004. Epub 2020 Apr 2. PMID: 32249166.	Le diagnostic de non-compaction du ventricule gauche (NCVG) est difficile. Plusieurs critères diagnostics ont été proposés : comparer les critères échocardiographiques (ETT) aux critères IRM pour le diagnostic de NCVG, et tester une nouvelle méthode de quantification ETT des trabéculations en la comparant à la mesure IRM de la masse non-compactée.	Dans une étude multicentrique française, 48 NCVG et 20 cardiomyopathies dilatées (CMD) ont bénéficié d'une étude ETT et IRM. Les critères ETT de Jenni et al. and IRM de Petersen et al. ont été comparés. Une nouvelle méthode de quantification ETT des trabéculations (pourcentage de la surface trabéculée) a aussi été	Non précisé	Oui, étude ETT et IRM.	Taux de sensibilité de diagnostic.	Le meilleur seuil pour le diagnostic de NCVG est un rapport NC/C ≥ 2.3 (Petersen et al.), une masse trabéculée ≥ 20 % (Jacquier et al.) et un rapport NC/C ≥ 1,8 (Jenni et al.). Pour ce dernier critère, la réduction du seuil de > 2 to ≥ 1,8 augmente sa sensibilité de 69 % à 98 %. La surface trabéculée ETT est de 25,9 ± 8 % dans le groupe NCVG vs 9,9 ± 4,4 % dans le groupe CMD (p < 0,05) et est bien corrélée à la masse non-compactée IRM (r = 0,65; p < 0,05). Une surface trabéculée ETT ≥ 15,8 % a une spécificité de 95 % pour le diagnostic de NCVG, et une sensibilité de 92 %, meilleure que celle des
Grebur K, Mester B, Fekete BA, Kiss AR, Gregor Z, Horváth M, Farkas-Sütő K, Csonka K, Bódör C, Merkely B, Vágó H, Szűcs A. Genetic, clinical and imaging implications of a noncompaction phenotype population with preserved ejection fraction. Front Cardiovasc Med. 2024 Feb 6;11:1337378. doi: 10.3389/fcvm.2024.1337378. PMID: 38380180; PMCID: PMC10876896.	Caractériser le contexte génétique, l'imagerie par résonance magnétique cardiaque (IRM) et clinique, ainsi que la relation génotype-phénotype dans la NCVG avec FEVG (fraction d'éjection ventriculaire gauche) préservée.	Étude transversale.	Echantillons de 54 individus (33 hommes) présentant une NCVG avec une FEVG préservée (65 +/- 5%) (analysés avec un panel de séquençage de nou-	Oui, données de résonance magnétique cardiaque (CMR) scanners d'imagerie obtenues par résonance magnétique (MRI) et un échantillon de	La présence de gènes pathogènes dans une population atteinte de NCVG avec FEVG préservé.	Les résultats ont été évalués selon les critères de l'American College of Medical Genetics and Genomics. Le grand nombre de mutations P et l'association entre les "red flags" (personne comportant un risque plus élevé de complications cardiovasculaires) et le génotype soulignent l'importance de la stratification du risque assistée par la génétique dans les LVNC symptomatiques avec FEVG

Grigoratos C, Barison A, Ivanov A, Andreini D, Amzulescu MS, Mazurkiewicz L, De Luca A, Grzybowski J, Masci PG, Marczak M, Heitner JF, Schwitter J, Gerber BL, Emdin M, Aquaro GD. Meta-Analysis of the Prognostic Role of Late Gadolinium Enhancement and Global Systolic Impairment in Left Ventricular Noncompaction. JACC Cardiovasc Imaging. 2019 Nov;12(11 Pt 1):2141-2151. doi: 10.1016/j.jcmg.2018.12.029. Epub 2019 Mar 13. PMID: 30878415.	Evaluer la valeur prédictive du rehaussement tardif au gadolinium (LGE) et de l'altération systolique globale pour les futurs événements cardiovasculaires indésirables majeurs lors de non-compaction ventriculaire gauche (NCVG).	Quatre études multicentriques - durée de suivi moyenne de 5,2 ans.	574 patients atteints de NCVG et 677 sans NCVG.	Non	La valeur prédictive d'un rehaussement tardif au gadolinium (LGE) positif et d'une déficience systolique globale sur la survenue d'un événement cardiaque grave.	Les patients atteints de NCVG mais sans LGE ont un meilleur pronostic que ceux atteints de LGE. Lorsque la LGE est négative et que la fonction systolique globale est préservée, aucun événement cardiaque grave n'est à prévoir. La LGE et/ou l'altération systolique globale doivent être prises en compte pour une meilleure stratification du risque.
Habib G, Charron P, Eicher JC, Giorgi R, Donal E, Laperche T, Boulmier D, Pascal C, Logeart D, Jondeau G, Cohen-Solal A; 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 Feb;13(2):177-85. doi: 10.1093/eurjhf/hfq225. Epub 2010 Dec 29. PMID: 21193437.	Décrire les caractéristiques cliniques, échocardiographiques et pronostiques de la NCVG en France.	Etude portée sur les données cliniques et échocardiographiques.	105 patients atteints de NCVG.	Non	Evaluer les facteurs prédictifs cliniques et échocardiographiques d'une issue défavorable (décès ou transplantation cardiaque).	La non-compaction ventriculaire gauche est détectée par dépistage familial chez des patients asymptomatiques dans 8 % des cas. La non-compaction ventriculaire gauche est fréquemment surdiagnostiquée par échocardiographie. Les patients identifiés comme NCVG présentent un risque élevé de complications sévères, de transplantation ou de décès et nécessitent un suivi étroit.
Nguyen K, Roche S, Donal E, Odent S, Eicher JC, Faivre L, Millat G, Salgado D, Desvignes JP, Lavoute C, Haentjens J, Conso-lino É, Janin A, Cerino M, Réant P, Rooryck C, Charron P, Richard P, Casalta AC, Michel N, Magdinier F, Bérout C, Lévy N, Habib G. Whole Exome Sequencing Reveals a Large Genetic Heterogeneity and Revisits the Causes of Hypertrophic Cardiomyopathy. Circ Genom Precis Med. 2019 May;12(5):e002500. doi: 10.1161/CIRCGEN.119.002500. PMID: 31113434	Evaluer la valeur diagnostique du séquençage de l'exome entier (WES) dans la HCM (Cardiomyopathie hypertrophique) par rapport au séquençage ciblé des 5 gènes sarcomériques.	Etude de cohorte et étude multicentrique.	132 hommes et 68 femmes (âge moyen, 55 ans ; fourchette, 19–91 ; 86,5 % plus de 40 ans ; 66 % cas sporadiques)	Séquençage de l'exome entier puis une échocardiographie.	Taux de prévalence après réalisation du séquençage de l'ensemble de l'exome.	L'étude HYPERGEN a validé le rendement du WES dans la HCM. WES a détecté des mutations supplémentaires chez les patients présentant une mutation identifiée par séquençage ciblé, suggérant une plus grande hétérogénéité génétique que ce que l'on pensait auparavant, et peut-être un oligogénisme. WES a confirmé l'implication importante de MYBPC3 et MYH71, mais a également montré une fréquence attendue
Frandon J, Bricq S, Bentatou Z, Marcadet L, Barral PA, Finas M, Fagret D, Kober F, Habib G, Bernard M, Lalande A, Miquerol L, Jacquier A. Semi-automatic detection of myocardial trabeculation using cardiovascular magnetic resonance: correlation with histology and reproducibility in a mouse model of non-compaction. J Cardiovasc Magn Reson. 2018 Oct 25;20(1):70. doi: 10.1186/s12968-018-0489-0. PMID: 30355287; PMCID: PMC6201553.	Quantifier la trabéculat-ion VG (ventricule gauche) sur des images de résonance magnétique cardiovasculaire (IRM) à l'aide d'un logiciel semi-automatique dédié et de comparer nos résultats à l'histologie utilisée comme référence.	1. Utilisation d'un logiciel semi-automatique pour quantifier la masse compactée (Mc), la masse trabéculée (Mt) et le pourcentage de trabéculat-ion (Mt/Mc) sur toutes les acquisitions. 2. Réalisation d'un IRM	Treize souris (5 témoins, 8 mutantes Nkx2-5) ont été incluses dans l'étude.	Oui, IRM et histologie.	Taux de sensibilité de diagnostic.	Le logiciel de quantification semi-automatique proposé est précis par rapport à l'histologie et reproductible. L'acquisition du cœur entier n'a montré aucune différence statistiquement significative entre la trabéculat-ion mesurée aux parties basale, médio-ventriculaire et apicale du VG. Une trabéculat-ion significativement plus importante a été observée chez les souris mutantes Mc que chez les témoins.
Gerard H, Iline N, Martel H, Nguyen K, Richard P, Donal E, Eicher JC, Huttin O, Sel-ton-Suty C, Raud-Raynier P, Jondeau G, Mansencal N, Sawka C, Ader F, Prunty JF, Casalta AC, Michel N, Donghi V, Faivre L, Giorgi R, Charron P, Habib G. Prognosis of Adults With Isolated Left Ventricular Non-Compaction: Results of a Prospective Multicentric Study. Front Cardiovasc Med. 2022 May 2;9:856160. doi: 10.3389/fcvm.2022.856160. PMID: 35586644; PMCID: PMC9108183	La question de savoir si la non-compaction ventriculaire gauche (LVNC) entraîne un pronostic différent de celui de la cardiomyopathie dilatée (DCM) reste un sujet de débat.	Etude multicentrique	98 patients atteints de NCVG et de 65 patients atteints de DCM (cardiomyopathie dilatée). Puis réalisation d'une analyse de sous-groupe en comparant	Non	Le critère d'évaluation principal combine les décès cardiovasculaires, les transplantations cardiaques et les hospitalisations pour événements cardiovasculaires.	Dans cette cohorte prospective, les patients atteints de LVNC qui ont un dysfonctionnement ventriculaire gauche présentent un pronostic plus sombre que les patients DCM. Les événements d'insuffisance cardiaque étaient particulièrement plus fréquents, mais pas les événements emboliques. Les patients avec LVNC et fraction d'éjection préservée présentent très peu d'événements en 5 ans.
Vaidya VR, Lyle M, Miranda WR, Farwati M, Isath A, Patlolla SH, Hodge DO, Asirvatham SJ, Kapa S, Deshmukh AJ, Foley TA, Michelena HI, Connolly HM, Melduni RM. Long-Term Survival of Patients With Left Ventricular Noncompaction. J Am Heart Assoc. 2021 Jan 19;10(2):e015563. doi: 10.1161/JAHA.119.015563. Epub 2021 Jan 14. PMID: 33441029; PMCID: PMC7955291.	Déterminer la survie à long terme des patients atteints de NCVG.	Etude de cohorte.	339 adultes atteints de NCVG observés entre 2000 et 2016 ont été identifiés. L'âge médian était de 47,4 ans et 46 % des patients étaient des femmes.	Non	Taux de mortalité	La survie globale est réduite chez les patients atteints de NCVG par rapport à la survie attendue de la population américaine du même âge et du même sexe. Cependant, le taux de survie chez les patients présentant une fraction d'éjection ventriculaire gauche préservée et une non-compaction apicale isolée était comparable à celui de la population générale.

Oechslein E, Jenni R, Klaassen S. Left Ventricular Noncompaction Is a Myocardial Phenotype: Cardiomyopathy-Yes or No? Can J Cardiol. 2021 Mar;37(3):366-369. doi: 10.1016/j.cjca.2020.07.004. Epub 2020 Jul 15. PMID: 32681855.	Définir si tous les sujets atteints de NCVG ont-ils une cardiomyopathie, ou NCVG décrit-il simplement un phénotype myocardique avec un large spectre entre une variante de remodelage physiologique à patholo-	Etude monocentrique.	62 patients (age moyen de 39 +/- 16 ans, 56% d'hommes) de 45 familles avec le diagnostic NCVG-CMP.	Non	NCVG avec une myocardie parmi les patients atteints de NCVG.	La NCVG est un phénotype myocardique et non une cardiomyopathie en soi. Si le patient répond aux critères cliniques, d'imagerie et génétiques d'une cardiomyopathie, nous utilisons le terme NCVG-CMP pour séparer les individus atteints d'une cardiomyopathie de ceux qui n'en souffrent
Amor-Salamanca A, Santana Rodríguez A, Rasoul H, Rodríguez-Palomares JF, Moldovan O, Hey TM, Delgado MG, Cuenca DL, de Castro Campos D, Basurte-Elorz MT, Macías-Ruiz R, Fuentes Cañamero ME, Galvin J, Bilbao Quesada R, de la Higuera Romero L, Trujillo-Quintero JP, García-Cruz LM, Cárdenas-Reyes I, Jiménez-Jáimez J, García-Hernández S, Valverde-Gómez M, Gómez-Díaz I, Limeres Freire J, García-Pinilla JM, Gimeno-Blanes JR, Savattis K, García-Pavía P, Ochoa JP. Role of TBX20 Truncating Variants in Dilated Cardiomyopathy and Left Ventricular Noncompaction. Circ Genom Precis Med. 2024 Apr;17(2):e004404. doi: 10.1161/CIRCGEN.123.004404. Epub 2024 Feb 14. PMID: 38353104; PMCID: PMC11019988.	Etudier l'association entre la variante tronquée TBX20 (TBX20tv) et DCM/LVNC. DCM = cardiomyopathie dilatée	Suivi médian de 6,9 (IC à 95 %, 25-75 : 3,6-14,5) ans.	57 individus atteints de TBX20tv : 49,1 % d'hommes ; âge moyen 35,9 ± 20,8 ans.	Non	Taux de prévalence DCM/LVNC chez un individu atteint de TBX20tv.	TBX20tv est associé à DCM/LVNC ; une malformation cardiaque congénitale est également présente dans environ un tiers des cas. Le DCM/LVNC associé à TBX20tv est caractérisé par un phénotype non agressif, avec une faible incidence d'événements cardiovasculaires majeurs. TBX20 doit être considéré comme un gène définitif pour le DCM et le LVNC et systématiquement inclus dans les panels de tests génétiques pour ces phénotypes.
Cambon-Viala M, Gerard H, Nguyen K, Richard P, Ader F, Prunty JF, Donal E, Eicher JC, Huttin O, Selton-Suty C, Raud-Raynier P, Jondeau G, Mansencal N, Sawka C, Casalta AC, Michel N, Donghi V, Martel H, Faivre L, Charron P, Habib G. Phenotype/Genotype Relationship in Left Ventricular Noncompaction: Ion Channel Gene Mutations Are Associated With Preserved Left Ventricular Systolic Function and Biventricular Noncompaction: Phenotype/Genotype of Noncompaction. J Card Fail. 2021 Jun;27(6):677-681. doi: 10.1016/j.cardfail.2021.01.007. PMID: 34088380.	Comparer le spectre génétique et clinique de 95 patients atteints de LVNC et leur relation génotype-phénotype. Plus précisément, comparaison des patients présentant des mutations du gène des canaux ioniques avec le pourcentage de fraction d'éjection de fraction d'éjection médiane du VG et de non-compaction biventriculaire.	Registre français multicentrique rapportant le spectre génétique et clinique des patients.	95 patients atteints de LVNC + 16 patients supplémentaires présentant des mutations du gène des canaux ioniques	Non	La valeur prédictive de présenter au moins 1 mutation de gène parmi des sujets présentant une NCVG. + La valeur prédictive d'une fraction d'éjection médiane du VG plus élevée et d'une non-compaction biventriculaire plus élevée sur des sujets présentant une mutation du gène	Les mutations du gène des canaux ioniques doivent être recherchées systématiquement chez les patients atteints de LVNC associés soit à une bradycardie, soit à une non-compaction biventriculaire, en particulier lorsque la fonction systolique du VG est préservée. L'identification des mutations causales est de la plus haute importance pour le conseil génétique des parents à risque de patients atteints de LVNC.
van Wanang JJ, Caliskan K, Chelu RG, van der Velde N, Pezzato A, Michels M, van Slegtenhorst MA, Boersma E, Nieman K, Majoor-Krakauer D, Hirsch A. Diagnostic Cardiovascular Magnetic Resonance Imaging Criteria in Noncompaction Cardiomyopathy and the Yield of Genetic Testing. Can J Cardiol. 2021 Mar;37(3):433-442. doi: 10.1016/j.cjca.2020.05.021. Epub 2020 May 21. PMID: 32445794; PMCID: PMC8713485.	Evaluer quels caractéristiques cliniques et morphologiques spécifiques du myocarde peuvent prédire une (L)PV (= variante pathogène (probable)) et quels critères de diagnostic par résonance magnétique cardiovasculaire (CMR) pour le NCCM (= cardiomyopathie sans compaction)	Patients diagnostiqués au moyen des critères échocardiographiques de Jenni, ont subi une imagerie CMR qui a été évaluée selon les critères diagnostics CMR de Petersen, Stacey, Jacquier, Captur et Choi pour le NCCM. Les patients ont également	62 patients atteints de NCCM.	Oui, imagerie CMR (=résonance magnétique cardiovasculaire) et tests ADN.	Taux de (L)PV parmi les patients atteints de NCCM.	Trente-trois patients (53 %) atteints de NCCM avaient une (L)PV.
Thuny F, Jacquier A, Jop B, Giorgi R, Gaubert JY, Bartoli JM, Moulin G, Habib G. Assessment of left ventricular non-compaction in adults: side-by-side comparison of cardiac magnetic resonance imaging with echocardiography. Arch Cardiovasc Dis. 2010 Mar;103(3):150-9. doi: 10.1016/j.acvd.2010.01.002. Epub 2010 Mar 10. PMID: 20417446.	Comparaison de l'échocardiographie bidimensionnelle (Echo-2D) standard avec l'IRM cardiaque chez les patients atteints de NCVG	Etude comparative	16 patients présentant une NCVG	Oui (Echo-2D et IRM cardiaque)	Analyse des images segments cardiaques avec l'Echo-2D et l'IRM cardiaque (IRMc) obtenues en télédiastole et télésystole	Tous les segments ont pu être analysés par l'IRMc alors que seuls 238 et 237 ont pu l'être par l'Echo-2D, respectivement en télédiastole et télésystole. Parmi les segments analysables, une structure en double couche a été observée chez 54 % des patients en IRMc, 42,9 % par Echo-2D en télédiastole et 41,4 % par Echo-2D en télésystole.

Betrián Blasco P, Albert Brotons DC, Menduña QF, Noguer FR, García GG. Severe foetal hypertrophic cardiomyopathy evolving to left ventricular non-compaction. Eur J Echocardiogr. 2010 Dec;11(10):E36. doi: 10.1093/ejecho-card/jeq089. Epub 2010 Jul 28. PMID: 20667846.	Description d'un cas clinique sévère de cardiomyopathie hypertrophique fœtale évoluant vers une NCVG	Etude observationnelle	1 fœtus de 29 semaines souffrant de cardiomyopathie hypertrophique sévère	Non	Echocardiographie fœtale	L'échocardiographie fœtale a permis de diagnostiquer une cardiomyopathie hypertrophique sévère accompagnée d'un dysfonctionnement systolique et d'un œdème généralisé lors d'une césarienne. Une ventilation mécanique et une perfusion de milrinone ont permis d'améliorer la fonction cardiaque. Cependant, au cours de la première année de vie, l'hypertrophie a regressé, l'hypertrophie auriculaire droite postérieure a évolué vers une masse kystique et le myocarde ventriculaire gauche a développé des trabéculations répondant aux critères de non-compaction. Des mutations dans des gènes ont également été citées dans la pathogénie de l'hypertrophie chez l'enfant.
Steward CG, Newbury-Ecob RA, Hastings R, Smithson SF, Tsai-Goodman B, Quarrell OW, Kulik W, Wanders R, Pennock M, Williams M, Cresswell JL, Gonzalez IL, Brennan P. Barth syndrome: an X-linked cause of fetal cardiomyopathy and stillbirth. Prenat Diagn. 2010 Oct;30(10):970-6. doi: 10.1002/pd.2599. PMID: 20812380; PMCID: PMC2995309.	Détermination de l'impact du syndrome de Barth sur la santé fœtale et périnatale	Etude de cohorte de groupes familiaux	19 familles originaires du Royaume-Uni et connues du service du syndrome de Barth de l'hôpital royal de Bristol pour enfants	Non	Nombre de décès	Il a été dénombré 9 enfants morts-nés et 14 décès chez des nouveau-nés ou nourissons. Tous étaient de sexe masculin. Il n'y a pas eu de perte chez les femmes. Le syndrome de Barth a été confirmé chez 5 patients masculins présentant une apparition fœtale de cardiomyopathie dilatée, d'anasarque, de fibroélastose endocardique et de NCVG.
Nucifora G, Aquaro GD, Pingitore A, Masci PG, Lombardi M. Myocardial fibrosis in isolated left ventricular non-compaction and its relation to disease severity. Eur J Heart Fail. 2011 Feb;13(2):170-6. doi: 10.1093/eurjhf/hfq222. Epub 2011 Jan 4. PMID: 21208941.	Evaluation de la prévalence et de l'étendue de la fibrose myocardique chez les patients souffrants de NCVG et détermination avec l'état clinique et la fonction systolique du VG	Etude interventionnelle	42 patients souffrant de NCVG	Non	Images de la fonction cardiaque par IRM Symptômes cliniques	Un rehaussement tardif au gadolinium (LGE) a été observé chez 23 (55 %) patients présentant une NCVG isolée, La présence et l'étendue du rehaussement tardif du gadolinium étaient significativement liées au nombre de caractéristiques cliniques anormales (c'est-à-dire l'état symptomatique, les anomalies de l'électrocardiogramme au repos et les anomalies du monitoring Holter de 24 heures). De même, la LGE était plus fréquente et plus étendue chez les patients dont la fraction d'éjection ventriculaire gauche (FEVG) était < 50 % . La fibrose myocardique est liée à la gravité clinique de la maladie et à la dysfonction systolique du VG dans le NCVG.
Ergul Y, Nisli K, Demirel A, Varkal MA, Oner N, Dursun M, Dindar A, Aydogan U, Omeroglu RE. Left ventricular non-compaction in children and adolescents: clinical features, treatment and follow-up. Cardiol J. 2011;18(2):176-84. PMID: 21432825.	Cette étude présente les résultats cliniques, les caractéristiques diagnostiques, le traitement et le suivi de patients pédiatriques diagnostiqués avec une NCVG	Etude interventionnelle	24 patients diagnostiqués de la NCVG	Oui (Echocardiographie, IRM, holter cardiaque, test de dépistage métabolique)	Echocardiographie IRM Holter cardiaque Test de dépistage métabolique	Il a été noté que 8 (33%) patients souffraient d'insuffisance cardiaque, 5 (20%) avaient un rythme cardiaque anormal, 5 (20%) présentaient une cardiomégalie, 2 des souffles cardiaques, 2 avaient une cyanose et 2 présentaient une asthénie. La NCVG peut être diagnostiquée à tout âge, du nouveau-né à l'adolescent.
Prashanth Panduranga, Eapen Thomas, Mohammed Al-Mukhaini, Left-Ventricular Non-Compaction with Congenital Left Ventricular Diverticulum, Heart, Lung and Circulation, Volume 21, Issue 4, 2012, Pages 242-244, ISSN 1443-9506,	Description d'un cas d'étude d'une patiente enceinte diagnostiquée de non-compaction biventriculaire	Etude observationnelle	1 patiente enceinte diagnostiquée pour une non-compaction biventriculaire	Non	Echocardiographie transthoracique	Il a été décrit le cas d'une femme enceinte de 30 ans diagnostiquée de longue date pour une non-compaction biventriculaire, chez qui un diverticule apical ventriculaire gauche a été détecté à l'échocardiographie transthoracique. Ces 2 pathologies augmentent le risque de thromboembolie. De plus, un adénocarcinome endocervical a également été diagnostiqué. Ainsi, ce cas suggère qu'un examen échocardiographique complet est obligatoire en cas de suspicion de NCVG afin de détecter tout autre anomalie cardiaque ou non cardiaque associée.

Niemann M, Liu D, Hu K, Cikes M, Beer M, Herrmann S, Gaudron PD, Hillenbrand H, Voelker W, Ertl G, Weidemann F. Echocardiographic quantification of regional deformation helps to distinguish isolated left ventricular non-compaction from dilated cardiomyopathy. Eur J Heart Fail. 2012 Feb;14(2):155-61. doi: 10.1093/eur-jhf/hfr164. Epub 2012 Jan 4. PMID: 22219500.	Etude de l'analyse échocardiographique des déformations ventriculaires dans la différenciation de la NCVG et la cardiomyopathie dilatée (CMD)	Etude comparative	15 patients présentant une NCVG et 15 cas contrôles	Oui (Imagerie Doppler Tissulaire)	Echocardiographie IRM Imagerie Doppler Tissulaire	En ce qui concerne les paramètres de l'échocardiographie standard, il n'a pas été observé de différences entre les patients souffrants de NCVG et de la CMD. Un modèle de déformation caractéristique avec des valeurs significativement plus élevées dans la base du VG par rapport à l'apex a été observé chez les patients atteints de NCVG par des mesures de déformation avec l'imagerie Doppler Tissulaire. Un modèle de déformation régional particulier semble être d'une grande aide pour le diagnostic différentiel définitif de la NCVG et de la CMD.
Stähli BE, Gebhard C, Biaggi P, Klaassen S, Valsangiacomo Buechel E, Attenhofer Jost CH, Jenni R, Tanner FC, Greutmann M. Left ventricular non-compaction: prevalence in congenital heart disease. Int J Cardiol. 2013 Sep 10;167(6):2477-81. doi: 10.1016/j.ijcard.2012.05.095. Epub 2012 Jun 15. PMID: 22704867.	L'objectif de cette étude est d'explorer la prévalence de la NCVG chez les adultes atteints de différents types de cardiopathies congénitales	Etude de cohorte	202 patients atteints de NCVG	Non	Etude des anomalies cardiaques congénitales	24 patients présentaient des anomalies cardiaques congénitales (11 avec une anomalie de la voie d'éjection du VG, 2 avec une coarctation aortique, 1 avec une sténose sous-aortique, 1 hypoplasie aortique diffuse, 6 avec une anomalie d'Ebstein, 2 avec une tétralogie de Fallot et 1 avec un ventricule droit à double sortie. La prévalence de NCVG était la plus élevée chez les patients présentant une anomalie d'Ebstein (15%), suivie par la coarctation aortique (3%), la tétralogie de Fallot (2%). Chez les adultes, diverses formes de cardiopathies congénitales sont associées à la NCVG, en particulier les lésions sténosantes de la voie de sortie du ventricule gauche, l'anomalie d'Ebstein et la tétralogie de Fallot.
Luijckx T, Cramer MJ, Zaidi A, Rienks R, Senden PJ, Sharma S, van Hellemond FJ, Buckens CF, Mali WP, Velthuis BK. Ethnic differences in ventricular hypertrabeculation on cardiac MRI in elite football players. Neth Heart J. 2012 Oct;20(10):389-95. doi: 10.1007/s12471-012-0305-7. PMID: 22777563; PMCID: PMC3439546.	Etude de l'influence des origines ethniques dans la NCVG chez des athlètes	Etude comparative	38 joueurs de football d'élite (28 d'origine Européenne, 10 d'origine Africaine)	Oui (ECG, mesure de l'hypertrabéculatation)	IRM cardiaque Electrocardiogramme (ECG) Evaluation de l'hypertrabéculatation à l'aide du rapport entre le myocarde non compacté et le myocarde compacté sur les segments de l'axe long et court (NC/C)	Aucune différence significative n'a été observée dans les volumes ventriculaires ainsi que la masse de la paroi, alors que la fraction d'éjection (FE) biventriculaire était significativement plus faible chez les athlètes africains. Le rapport NC/C moyen était plus élevé chez les athlètes africains, mais seulement de manière significative au niveau ventriculaire moyen. Les lectures ECG n'ont montré aucune différence significative entre les groupes et aucune corrélation entre les anomalies ECG et l'hypertrabéculatation. Un degré plus élevé d'hypertrabéculatation du ventricule gauche est observé chez les athlètes africains en bonne santé, associé à une réduction de la FE biventriculaire au repos.
Sousa O, Silva G, Sampaio F, Oliveira M, Gonçalves H, Primo J, Ribeiro J, Fonseca C, Albuquerque A, Simões L, Gama V. Não compactação isolada do ventrículo esquerdo: experiência de um centro [Isolated left ventricular non-compaction: a single-center experience]. Rev Port Cardiol. 2013 Mar;32(3):229-38. Portuguese. doi: 10.1016/j.repc.2012.06.010. Epub 2013 Jan 20. PMID: 23337431.	Caractérisation de la NCVG isolée: présentation clinique, diagnostic, stratification du risque, prise en charge et suivi	Etude monocentrique rétrospective	10 patients d'origine Caucásienne	Non	Echocardiographie IRM cardiaque	La création d'un registre international permettrait de rassembler ces sources d'information disparates en vue d'élaborer des directives universellement acceptées pour le diagnostic et le traitement de ces patients. L'état actuel des connaissances est le suivant; la NCVG est une cardiomyopathie rare dont les principales manifestations cliniques sont l'insuffisance cardiaque, les arythmies et les troubles du rythme. La méthode diagnostique traditionnelle est l'échocardiographie, mais l'IRM est de plus en plus utilisée. Le pronostic de la NCVG à un stade avancé est mauvais, mais il peut être amélioré par un diagnostic précoce, un dépistage systématique des familles touchées et un traitement agressif chez les patients à haut risque.
Nishizawa J, Aoki T, Nishio H. Transcatheter left ventricular thrombectomy using an endoscope in a patient with left ventricular non-compaction. Kyobu Geka. 2013 Feb;66(2):112-4. PMID: 23381356	Etude d'un cas de NCVG isolée associée à une mauvaise fonction du VG, de multiples infarctus cérébraux et à un	Etude interventionnelle	1 patiente atteinte de NCVG isolée associée à une mauvaise fonction du	Oui (chirurgie)	Etat clinique de la patiente	Les thrombus dans le VG ont été retirés avec succès à travers la valve mitrale à l'aide d'un endoscope sans incision du ventricule gauche afin de préserver la fonction cardiaque. Une annuloplastie mitrale, une procédure de labyrinthe et une thrombectomie

	thrombus mobile et pédiculé dans l'apex ventriculaire gauche		VG, de multiples infarctus cérébraux et à un thrombus mobile et pédiculé dans l'apex ventriculaire gauche			de l'oreillette gauche ont également été réalisées. L'évolution postopératoire du patient s'est déroulée sans incident. L'utilisation d'un endoscope a permis d'observer les détails de la cavité ventriculaire gauche et de préserver la fonction ventriculaire gauche en évitant la ventriculotomie.
Gati S, Chandra N, Bennett RL, Reed M, Kervio G, Panoulas VF, Ghani S, Sheikh N, Zaidi A, Wilson M, Papadakis M, Carré F, Sharma S. Increased left ventricular trabeculation in highly trained athletes: do we need more stringent criteria for the diagnosis of left ventricular non-compaction in athletes? Heart. 2013 Mar;99(6):401-8. doi: 10.1136/heartjnl-2012-303418. Epub 2013 Feb 7. Erratum in: Heart. 2013 Apr;99(7):506. Wilson, Matthew [corrected to: Wilson, Matthew] PMID:	Etude de la prévalence et de l'importance d'une trabéculon accru du VG chez des athlètes de haut niveau	Etude comparative transversale	1146 athlètes ayant entre 14 et 35 ans comparé à 415 cas contrôles + 74 patients ayant une NCVG	Oui	Echocardiographie Nombre d'athlètes présentant une augmentation de la trabéculon du VG Nombre d'athlètes remplissant les critères de la NCVG	Les athlètes présentaient une prévalence plus élevée de trabéculon ventriculaire gauche par rapport aux témoins (18,3 % contre 7,0 %) et 8,1 % d'entre eux remplissaient les critères conventionnels de la NCVG. L'augmentation de la trabéculon du ventricule gauche était plus fréquente chez les athlètes d'origine africaine ou afro-caribéenne. Le suivi au cours des 48,6 ± 14,6 mois suivants n'a pas révélé d'événements indésirables.
Ohno S, Omura M, Kawamura M, Kimura H, Itoh H, Makiyama T, Ushinohama H, Makita N, Horie M. Exon 3 deletion of RYR2 encoding cardiac ryanodine receptor is associated with left ventricular non-compaction. Europace. 2014 Nov;16(11):1646-54. doi: 10.1093/europace/eut382. Epub 2014 Jan 6. PMID: 24394973.	Etude du dépistage de la délétion de l'exon 3 du récepteur de la ryanodine (RYR2) chez des patients atteints de tachycardie ventriculaire polymorphe et des caractéristiques cliniques	Etude de cohorte	24 patients atteints de tachycardie ventriculaire polymorphe	Oui (analyse génétique)	Analyse génétique par PCR	Il a été identifié 2 patients atteints de tachycardie ventriculaire polymorphe issus de famille non apparentées et porteurs d'une large délétion incluant l'exon 3. Les deux sujets avaient des antécédents de syncope liée à un stress émotionnel ou à l'exercice, présentaient une bradycardie et ont été diagnostiqués avec une NCVG. Il a été examiné 10 membres de la famille et identifié six autres porteurs de la délétion de l'exon 3 de RYR2. Au total, il
Tian T, Wang J, Wang H, Sun K, Wang Y, Jia L, Zou Y, Hui R, Zhou X, Song L. A low prevalence of sarcomeric gene variants in a Chinese cohort with left ventricular non-compaction. Heart Vessels. 2015 Mar;30(2):258-64. doi: 10.1007/s00380-014-0503-x. Epub 2014 Apr 2. PMID: 24691700.	Etude des mutations du gène du sarcomère dans une population Chinoise atteinte de NCVG	Etude de cohorte	57 patients atteints de NCVG	Oui (analyse échantillon d'ADN du sang périphérique)	Evaluation clinique sur les patients et leur famille Analyse d'échantillons d'ADN du sang périphérique pour 10 gènes sarcomériques	7 mutations hétérozygotes ont été identifiées chez 7 (12%) patients. Ces mutations étaient réparties entre 4 gènes, 4 dans MYH7 et 1 dans ACTC1, TNNT2 et TPM1. Six de ces mutations étaient nouvelles et une autre avait déjà été signalée. Toutes les mutations affectaient des résidus d'acides aminés conservés et il a été prédit qu'elles modifieraient la structure des protéines par une analyse in silico. Aucune différence significative n'a été observée entre les patients positifs et négatifs en ce qui concerne les caractéristiques cliniques au départ et la mortalité au cours du suivi. L'étude indique que les mutations du gène sar
López-Ayala JM, Gómez-Milanés I, Sánchez Muñoz JJ, Ruiz-Espejo F, Ortiz M, González-Carrillo J, López-Cuenca D, Oliva-Sandoval MJ, Monserrat L, Valdés M, Gimeno JR. Desmoplakin truncations and arrhythmogenic left ventricular cardiomyopathy: characterizing a phenotype. Europace. 2014 Dec;16(12):1838-46. doi: 10.1093/europace/euu128. Epub 2014 Jun 17. PMID: 24938629.	Etude des corrélations génotype-phénotype chez les patients porteurs d'une mutation codant la desmoplakine: c.1339C>T	Etude interventionnelle	47 patients présentant une cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène, une cardiomyopathie dilatée idiopathique, d'arythmies ventriculaires ou des antécédents familiaux de morts subites	Oui (dépistage génétique de la troncature de la Desmoplakine)	Dépistage génétique de la troncature de la Desmoplakine Résonance magnétique cardiaque	3 patients non apparentés atteints de cardiomyopathie dilatée idiopathique ont été porteurs de la mutation c.1339C>T. Le dépistage familial en cascade a permis d'identifier 15 parents porteurs de la mutation. Une tachycardie ventriculaire soutenue a été la première manifestation clinique chez six patients et neuf patients ont été diagnostiqués avec une déficience ventriculaire gauche. La résonance magnétique cardiaque a révélé une atteinte du ventricule gauche dans neuf cas et une maladie biventriculaire chez trois patients. L'imagerie a mis en évidence des schémas fibrotiques étendus chez six patients et un phénotype de non-compaction chez cinq patients. En conclusion, la mutation de la Desmoplakine c.1339C>T est associée à un phénotype clinique agressif de cardiomyopathie arythmogène à prédominance gauche et NCVG. Elle doit être considérée comme un facteur de risque de mort subite.

Ashrith G, Gupta D, Hanmer J, Weiss RM. Cardiovascular magnetic resonance characterization of left ventricular non-compaction provides independent prognostic information in patients with incident heart failure or suspected cardiomyopathy. J Cardiovasc Magn Reson. 2014 Oct 2;16(1):64. doi: 10.1186/s12968-014-0064-2. PMID: 25285584; PMCID: PMC4181715.	Etude de l'utilisation de la résonance magnétique cardiovasculaire dans la NCVG	Etude observationnelle	42 patients souffrant d'insuffisance cardiaque ou de suspicion de cardiomyopathie chez qui la résonance magnétique cardiovasculaire (CMR) a permis de diagnostiquer une NCVG	Non	Résonance magnétique cardiaque	Des tachyarythmies ont été observées chez 42 % des patients avec un réhaussement tardif du gadolinium (LGE) et chez 0 % des patients sans LGE. En analyse multivariée, l'incidence des arythmies était significativement plus élevée chez les patients avec LGE, même après ajustement pour la fraction d'éjection du VG. Les évaluations CMR de la morphologie myocardique fournissent des informations pronostiques importantes pour les patients atteints de NCVG qui présentent une insuffisance cardiaque ou une cardiomyopathie présumée.
Choudhary P, Hsu CJ, Grieve S, Smillie C, Singarayer S, Semsarian C, Richmond D, Muthurangu V, Celermajer DS, Puranik R. Improving the diagnosis of LV non-compaction with cardiac magnetic resonance imaging. Int J Cardiol. 2015 Feb 15;181:430-6. doi: 10.1016/j.ijcard.2014.12.053. Epub 2014 Dec 23. PMID: 25569272.	Etude du développement d'une technique semi-automatique basée sur la résonance magnétique cardiaque (CMR) pour quantifier les masses non compactes (NC) et compactes afin de vérifier leurs relations avec la fonction globale et régionale du VG	Etude comparative	30 patients adultes souffrant de NCVG isolée et 20 cas contrôles	Oui (mesure des masses compactes et non compactes du VG)	Mesure des masses compactes (C) et non compactes (NC) en utilisant les intensités de signaux relatives du myocarde et du pool sanguin Mesure de la fonction systolique globale et régionale du VG Survenue d'arythmies	Les patients atteints de NCVG avaient des rapports NC/C en fin de systole (ES) et en fin de diastole (ED) significativement plus élevés que les témoins. Les rapports NC/C sont inversement corrélés à la fraction d'éjection globale, avec une corrélation plus forte dans l'ES que dans l'ED. Selon le test ROC, un rapport ES NC/C de 0,16 avait une sensibilité de 70 % et une spécificité de 95 % pour la détection d'une NCVG significative. Les patients présentant une tachycardie ventriculaire soutenue avaient un rapport ES NC/C significativement plus élevé. Conclusion : Le rapport NC/C dérivé des intensités de signal relatives du myocarde et du pool sanguin améliore la capacité à détecter les NC cliniquement pertinentes par rapport aux techniques CMR précédentes.
Minamisawa M, Koyama J, Kozuka A, Miura T, Ebisawa S, Motoki H, Okada A, Izawa A, Ikeda U. Regression of left ventricular hypertrabeculation is associated with improvement in systolic function and favorable prognosis in adult patients with non-ischemic cardiomyopathy. J Cardiol. 2016 Nov;68(5):431-438. doi: 10.1016/j.jjcc.2015.11.008. Epub 2015 Dec 28. PMID: 26740463.	Etude de l'association entre l'hypertrabéculatation ventriculaire gauche et la fonction systolique du VG chez les patients adultes	Etude prospective	23 patients adultes remplissant les critères échocardiographiques de la NCVG	Non	Remodelage du VG: augmentation absolue de la fraction d'éjection du VG de plus de 10% après 6 mois de suivi Calcul de la surface de l'hypertrabéculatation du VG en soustrayant le bord externe au bord interne de l'hypertrabéculatation du VG en fin de systole	Le remodelage du VG a été observé chez 9 patients (39 %). L'évolution de la surface moyenne de l'hypertrabéculatation du VG a montré une corrélation significative avec l'évolution de la fraction d'éjection du ventricule gauche. La mort cardiaque est survenue chez 7 patients (50%) sans remodelage du VG, mais aucun patient présentant un remodelage du VG n'est décédé. De plus, le composite de décès cardiaque et hospitalisation pour insuffisance cardiaque est survenu chez 10 patients (71%) sans remodelage, alors qu'il n'y avait qu'un seul patient avec remodelage du VG. Il est conclu que la régression de l'hypertrabéculatation du VG pourrait être associée à un pronostic favorable.
Choi Y, Kim SM, Lee SC, Chang SA, Jang SY, Choe YH. Quantification of left ventricular trabeculae using cardiovascular magnetic resonance for the diagnosis of left ventricular non-compaction: evaluation of trabecular volume and refined semi-quantitative criteria. J Cardiovasc Magn Reson. 2016 May 4;18(1):24. doi: 10.1186/s12968-016-0245-2. PMID: 27142637; PMCID: PMC4855408.	L'objectif de cette étude est d'établir des méthodes quantitatives pour diagnostiquer la NCVG à l'aide de la résonance magnétique cardiovasculaire (CMR) et de proposer des méthodes semi-quantitatives raffinées pour diagnostiquer la NCVG.	Etude rétrospective et comparative	145 sujets présentant une trabéculatation légère à sévère du myocarde du VG	Non	Fraction d'éjection du VG Volume global du myocarde du VG Volume du myocarde du VG trabéculé Nombre de segments avec réhaussement tardif au gadolinium Rapport trabéculatation non compactée et compactée (NC/C)	Chez les patients atteints de NCVG, le pourcentage de volume trabéculé du VG par rapport au volume total du myocarde du VG était 1,4 fois plus élevé que chez les patients atteints de cardiomyopathie dilatée et 1,7 fois plus élevé que chez les témoins. Cependant, il n'y avait pas de différence significative entre les groupes ayant une NCVG isolée et ceux ayant une NCVG associée à une cardiopathie dilatée. Ainsi, un volume myocardique du VG trabéculé supérieur à 35 % du volume myocardique ventriculaire gauche total est un critère de diagnostic de NCVG avec une spécificité élevée. Les rapports apex/C et NC/septum pourraient également être utiles en tant que critères diagnostiques supplémentaires.

Sedaghat-Hamedani F, Haas J, Zhu F, Geier C, Kayvanpour E, Liss M, Lai A, Frese K, Pribe-Wolferts R, Amr A, Li DT, Samani OS, Carstensen A, Bordalo DM, Müller M, Fischer C, Shao J, Wang J, Nie M, Yuan L, Haßfeld S, Schwartz C, Zhou M, Zhou Z, Shu Y, Wang M, Huang K, Zeng Q, Cheng L, Fehlmann T, Ehlermann P, Keller A, Dietrich C, Streckfuß-Bömeke K, Liao Y, Gotthardt M, Katus HA, Meder B. Clinical genetics and outcome of left ventricular non-compaction cardiomyopathy. Eur Heart J. 2017 Dec 7;38(46):3449-3460. doi: 10.1093/eurheartj/ehx545. PMID: 29029073.	Caractérisation clinique et génétique des patients atteints de NCVG et étude de la prévalence des variants dans les gènes associés à la maladie	Etude comparative de cohorte	85 patients atteints de NCVG	Oui (étude génétique)	Phénotypage cardiaque Biomarqueurs moléculaire Séquançage de l'exome	Les événements cardiovasculaires étaient significativement plus fréquents chez les patients atteints de NCVG par rapport à un groupe de patients atteints de cardiomyopathie dilatée non ischémique. Une classification génétique a révélé que les gènes pathologiques les plus répandus étaient: TTN, LMNA et MYBPC3. Le nouveau variant p.R634L dans le domaine RS de RBM20 est co-ségrégué avec la NCVG, conduisant à un mauvais épissage de la titine, comme le révèlent le séquençage de l'ARN du tissu cardiaque chez les porteurs de la mutation, l'analyse des protéines et les tests fonctionnels d'épissage. Les variants pathogènes identifiés et la distribution des gènes de la maladie liés à la titine sont présents chez un patient sur quatre et devraient être pris en compte dans le conseil génétique des patients. Les variants pathogènes des protéines nucléaires Lamin A/C et RBM20 ont été associés à une évolution plus défavorable.
Sedaghat-Hamedani F, Haas J, Zhu F, Geier C, Kayvanpour E, Liss M, Lai A, Frese K, Pribe-Wolferts R, Amr A, Li DT, Samani OS, Carstensen A, Bordalo DM, Müller M, Fischer C, Shao J, Wang J, Nie M, Yuan L, Haßfeld S, Schwartz C, Zhou M, Zhou Z, Shu Y, Wang M, Huang K, Zeng Q, Cheng L, Fehlmann T, Ehlermann P, Keller A, Dietrich C, Streckfuß-Bömeke K, Liao Y, Gotthardt M, Katus HA, Meder B. Clinical genetics and outcome of left ventricular non-compaction cardiomyopathy. Eur Heart J. 2017 Dec 7;38(46):3449-3460. doi: 10.1093/eurheartj/ehx545. PMID: 29029073.	L'objectif de cette étude est de mieux caractériser le spectre génétique de la NCVG isolée	Etude de cohorte	95 patients adultes non apparentés	Oui (étude moléculaire de 107 gènes impliqués dans les cardiomyopathies et les arythmies)	Etude moléculaire de gènes impliqués dans les cardiomyopathies et les arythmies	52 variants pathogènes ou probablement pathogènes ont été identifiés chez 40 patients (42 %), dont 31 patients (32,5 %) avec un seul variant et 9 patients avec des génotypes complexes (9,5 %). Les patients mutés avaient tendance à être plus jeunes au moment du diagnostic que les patients chez qui il n'a pas été identifié de mutation. Les gènes les plus répandus étaient TTN, puis HCN4, MYH7 et RYR2. Les résultats montrent que la NCVG est fondamentalement une maladie génétique et plaident en faveur du conseil génétique et du dépistage cardiaque chez les parents. Il existe une grande hétérogénéité génétique, avec des mutations TTN nulles prédominantes et des génotypes complexes fréquents. Le spectre génétique est proche de celui observé dans la cardiomyopathie dilatée, mais avec des gènes spécifiques tels que HCN4.
Dreisbach JG, Mathur S, Houbois CP, Oechslin E, Ross H, Hanneman K, Wintersperger BJ. Cardiovascular magnetic resonance based diagnosis of left ventricular non-compaction cardiomyopathy: impact of cine bSSFP strain analysis. J Cardiovasc Magn Reson. 2020 Jan 30;22(1):9. doi: 10.1186/s12968-020-0599-3. PMID: 31996239; PMCID: PMC6990516.	Étude des caractéristiques de la déformation myocardique du phénotype de non-compaction ventriculaire gauche à l'aide de la résonance magnétique cardiovasculaire (CMR)	Etude rétrospective et comparative	59 patients atteints de NCVG + 36 sujets sains	Oui (fonction ventriculaire gauche, strains)	Evaluation des volumes, de la fonction systolique et de la masse du VG Evaluation de l'hypertrabéculatation par la CMR Le strain circconférentiel global (GCS), le strain radial global (GRS) et le strain longitudinal global (GLS) ont été évalués à l'aide d'un logiciel de suivi des caractéristiques	Les patients atteints du phénotype de NCVG présentent un affaiblissement du strain. La forte proportion de sujets sains répondant aux critères de diagnostic CMR basés sur la morphologie souligne l'importance de la valeur diagnostique complémentaire potentielle du strain pour différencier la NCVG de l'hypertrabéculatation physiologique.
Rocon C, Tabassian M, Tavares de Melo MD, de Araujo Filho JA, Grupi CJ, Parga Filho JR, Bocchi EA, D'hooge J, Salemi VMC. Biventricular imaging markers to predict outcomes in non-compaction cardiomyopathy: a machine learning study. ESC Heart Fail. 2020 Oct;7(5):2431-2439. doi: 10.1002/ehf2.12795. Epub 2020 Jun 30. PMID: 32608172; PMCID: PMC7524220.	L'objectif de cette étude est d'analyser un ensemble de paramètres échocardiographiques et d'imagerie par résonance magnétique cardiaque à l'aide de techniques d'apprentissage automatique pour trouver des prédicteurs d'imagerie des résultats cliniques dans le cadre d'un suivi à long terme de patients atteints NCVG	Etude rétrospective	108 patients atteints de NCVG	Oui (échocardiographie Doppler, holter, IRMc)	Echocardiographie Doppler bidimensionnelle Résonance magnétique cardiaque Surveillance Holter de 24h Evénements cardiovasculaires indésirables majeurs	47 patients ont eu au moins un événement cardiovasculaire indésirable majeur. Les résultats montrent l'importance de l'évaluation biventriculaire pour détecter la gravité de cette cardiomyopathie et planifier une intervention clinique précoce. En outre, cette étude montre que même les patients ayant une fonction ventriculaire gauche normale et un rehaussement tardif au gadolinium négatif ont subi un événement cardiovasculaire indésirable majeur. L'utilisation de techniques d'apprentissage automatique est un outil prometteur pour analyser

						un grand nombre de paramètres afin de stratifier et de prédire le pronostic chez les patients atteints de NCVG.
Vershinina T, Fomicheva Y, Muravyev A, Jorholt J, Kozyreva A, Kiselev A, Gordeev M, Vasichkina E, Segrushichev A, Perunina T, Sjöberg G, Skyttner-Rahmani S, Sejersten T, Kostareva A. Genetic Spectrum of Left Ventricular Non-Compaction in Paediatric Patients. <i>Cardiology</i> . 2020;145(11):746-756. doi: 10.1159/000510439. Epub 2020 Oct 13. PMID: 33049752.	L'objectif de cette étude est de décrypter le spectre génétique de la NCVG chez l'enfant	Etude interventionnelle	20 patients âgés de moins de 18 ans et ayant été diagnostiqués de la NCVG	Oui (séquençage génomique)	Séquençage génétique Variants pathogéniques	12 patients (60 %) présentaient une fraction d'éjection réduite. Une dilatation du ventricule droit a été enregistrée chez 6 patients (30 %), souvent en association avec une contractilité réduite du ventricule droit (25 %). Près de la moitié (45 %) des patients présentaient une atteinte biventriculaire dès la présentation de la maladie. Pour les variants pathogènes et probablement pathogènes, le taux de génotypage positif était de 45%, et ces variants ont été trouvés principalement dans les gènes sarcomériques structuraux non contractiles (ACTN2, MYPN et TTN) ou dans les gènes métaboliques et de transduction du signal (BRAF et TAZ). Des variants TAZ probablement pathogènes ont été détectés chez les 5 patients suspectés d'être atteints du syndrome de Barth. Aucun variant pathogène ou probablement pathogène n'a été trouvé dans les gènes codant pour les protéines contractiles sarcomérique.
Demir E, Bayraktaroğlu S, Çinkooğlu A, Candemir A, Candemir YB, Öztürk RO, Dadaş ÖF, Orman MN, Zoghi M, Akıllı A, Ceylan N, Gürgün C, Nalbantgil S. Characteristics and long-term survival of patients with left ventricular non-compaction cardiomyopathy. <i>ESC Heart Fail</i> . 2022 Dec;9(6):4219-4229. doi: 10.1002/ehf2.14081. Epub 2022 Sep 16. PMID: 36111517; PMCID: PMC9773712.	L'étude vise à comparer les variables démographiques et pronostiques des patients atteints de cardiomyopathie dilatée (CMD) et de NCVG	Etude rétrospective	262 patients atteints de cardiomyopathie non ischémique avec des phénotypes NCVG et CMD	Oui(ratio NC/C)	Analyse de l'imagerie par résonance magnétique cardiaque Ratio myocarde compacté/non compacté Composite d'événements cardiovasculaires indésirables majeurs comprenant le décès lié à un accident cardiovasculaire, l'implantation d'un dispositif d'assistance ventriculaire gauche ou une transplantation cardiaque.	155 patients remplissant les critères CMR ont été diagnostiqués comme ayant une NCVG. Les résultats de la CMR ont révélé que les patients atteints de NCVG avaient un indice de volume systolique et de fin de diastole ventriculaire gauche plus élevé. L'hémodynamique cardiaque, le débit cardiaque, le volume systolique et l'index cardiaque étaient plus élevés chez les patients atteints de NCVG. 102 (40,9 %) ont présenté une rehausse tardive du gadolinium (LGE). Un rapport NC/C plus élevé de 2,57 a été associé à des événements indésirables. Une évaluation plus poussée des variables CMR et l'association de ces résultats avec les variables démographiques et la survie sont obligatoires.
Tadros HJ, Doan TT, Pednekar AS, Masand PM, Spinner JA, Schlingmann TR, Pignatelli R, Noel CV, Wilkinson JC. Left ventricular non-compaction in paediatrics: a novel semi-automated imaging technique bridging imaging findings and clinical outcomes. <i>Eur Heart J Cardiovasc Imaging</i> . 2023 Apr 24;24(5):598-606. doi: 10.1093/ehjci/jeac226. PMID: 36441164.	Conception d'un outil d'imagerie fiable, semi-automatique et quantitatif utilisant l'imagerie par résonance magnétique cardiaque (CMR) qui capture les trabéculations du ventricule gauche par rapport à la surface morphologique endocardique et épicaudique, ou des ratios dérivés du périmètre, et évaluation de son utilité en terme de diagnostic et de pronostic	Etude interventionnelle	96 patients	Oui (mesure myocarde compacté/non compacté, DF, RMT, Srcomp)	Ratios myocarde non compacté/compacté (NC/C) Dimension fractale (DF) Rapport de masse totale (RMT) Rapport de surface composites (Srcomp)	Les RMT, SRcomp et NC/C étaient négativement corrélés avec la fraction d'éjection ventriculaire gauche (FEVG) et positivement corrélés avec les volumes indexés d'extrémité systolique ventriculaire gauche (ILVESV). Lorsqu'on les compare les patients non-LVNC et les patients " à faible risque ", seul le SRcomp permet de différencier les deux groupes. Conclusion : Cette méthode de calcul semi-automatique du SRcomp a permis de détecter des changements chez les patients à risque qui n'avaient pas été détectés par les méthodes standard, elle était fortement corrélée à la FEVG et aux volumes systoliques du ventricule gauche et elle pourrait permettre de mieux détecter les événements liés aux résultats.
Anwer S, Heiniger PS, Rogler S, Erhart L, Cassani D, Kuzo N, Rebellius L, Schoenberger-Berzins R, Schmid D, Nussbaum S, Schindler M, Kebernik J, Pazhenkottil AP, Gotschy A, Manka R, Meyer M, Gruner C, Tanner FC. Left ventricular mechanics and cardiovascular outcomes in non-compaction phenotype. <i>Int J Cardiol</i> . 2021 Aug 1;336:73-80. doi: 10.1016/j.ijcard.2021.05.004. Epub 2021 May 5. PMID: 33964317.	Cette étude vise à comprendre le phénotype de la mécanique du ventricule gauche sans compaction (NCVG) à l'aide de l'analyse échocardiographique de la déformation et à évaluer l'association des paramètres fonctionnels avec les résultats cardiovasculaires (CV).	Etude interventionnelle	55 patients atteints de NCVG et 55 témoins appariés	Oui (mesure du strain, épaisseur de myocarde compacté/non compacté)	Mesure du strain longitudinal (SLG) et circonferentiel (SCS) Rotation du VG Épaisseur myocarde non compacté et compacté (NC/C)	Le SLG et le SCS étaient altérés chez les patients atteints de NCVG. Des événements cardiovasculaires sont survenus chez 28 patients. Le pic de déformation circonferentielle apicale (APCS), le pic de rotation systolique des segments apicaux (APSR) et la torsion étaient fortement associés aux événements. Cette association était indépendante de la FEVG et du rapport entre l'épaisseur du myocarde non compacté et compacté (rapport NC/C). Ainsi, Le SLG, le SCS, le strain régional et la torsion sont altérés dans la

						NCVG. L'APCS, l'APSR et la torsion ont montré une forte association avec les événements CV indépendamment de la FEVG et du rapport NC/C,.
Bhaskaran A, Campbell T, Virk S, Bennett RG, Kizana E, Kumar S. Electrophysiologic and electroanatomic characterization of ventricular arrhythmias in non-compaction cardiomyopathy: A systematic review. J Cardiovasc Electrophysiol. 2021 May;32(5):1421-1429. doi: 10.1111/jce.15026. Epub 2021 Apr 12. PMID: 33792994.	Cette étude vise à décrire les caractéristiques électrophysiologiques des arythmies ventriculaires dans la cardiomyopathie de non-compaction	Méta-analyse de cas clinique et d'études observationnelles	135 cas de patients atteints de cardiomyopathie de non-compaction	Non	IRM cardiaque ECG	L'apex du VG était le segment non compacté le plus fréquent (86 %). Un échec antiarythmique a été documenté dans 16 cas. Seulement 23 % des arythmies ventriculaires monomorphes se sont localisées dans des régions non compactes à l'électrocardiogramme. L'ablation par cathéter a été réalisée dans 39 cas. Ainsi, la majorité des arythmies ventriculaires dans la cardiomyopathie de non-compaction surviennent à distance du myocarde non compacté. Les résultats de l'ablation par cathéter semblent favorables.
Bogunovic N, Farr M, Pirl L, Faber L, van Buuren F, Rudolph V, Roder F. Systolic longitudinal global and segmental myocardial mechanics in symptomatic isolated left ventricular non-compaction cardiomyopathy. Echocardiography. 2021 Apr;38(4):555-567. doi: 10.1111/echo.15014. Epub 2021 Mar 18. PMID: 33738851.	Etude de la mécanique longitudinale du myocarde chez des adultes souffrant d'une nécrose ventriculaire gauche symptomatique par rapport à des individus ayant un cœur sain	Etude comparative	30 patients souffrant de nécrose du VG et 150 individus ayant un cœur sain	Oui (mesure des paramètres dérivés de l'échocardiographie)	Myocarde non compacté et compacté (NC/C) 7 paramètres dérivés de l'échocardiographie de suivi du Speckle	La fraction d'éjection du VG était réduite dans NCVG. La couche compacte de la paroi chez les patients atteints de NCVG a montré une augmentation de l'épaisseur radiale systolique, alors que la couche non compacte est restée inchangée ou a eu tendance à diminuer en épaisseur. Par rapport aux individus en bonne santé cardiaque, le pic de déformation longitudinale systolique de des patients atteints de NCVG, le pic de vitesse de déformation longitudinale systolique et le déplacement longitudinal maximal étaient réduits. Ainsi, dans la NCVG, l'efficacité du myocarde est sévèrement diminuée par rapport aux témoins sains et la fonction du VG semble dépendre principalement de la couche compacte de la paroi myocardique.
De Lazzari M, Brunetti G, Frasson E, Zorzi A, Cipriani A, Migliore F, De Conti G, Motta R, Perazzolo Marra M, Corrado D. Thinning of compact layer and systolic dysfunction in isolated left ventricular non-compaction: A cardiac magnetic resonance study. Int J Cardiol. 2024 Feb 15;397:131614. doi: 10.1016/j.ijcard.2023.131614. Epub 2023 Nov 26. PMID: 38016624.	L' étude a été conçue pour évaluer la relation entre un amincissement critique de la couche compacte et le développement d'une dysfonction systolique et d'une cardiomyopathie de non compaction du VG	Etude de cohorte	33 patients atteints de NCVG isolée: 11 patients présentant une fraction d'éjection réduite du ventricule gauche et 22 témoins dont la FEVG était préservée	Oui (Mesure de l'épaisseur de la paroi du VG)	Comparaison des caractéristiques morpho-fonctionnelles de la CMR Mesure de l'épaisseur de la paroi du VG à l'aide d'un modèle à 17 segments	La couche myocardique compacte était plus fine chez les patients présentant une fraction d'éjection réduite du VG, tant dans les segments ventriculaires moyens que dans les segments apicaux du VG. L'analyse de régression linéaire a révélé une corrélation linéaire entre l'épaisseur médiane des segments de la paroi libre ventriculaire moyenne et la fraction d'éjection du ventricule gauche. Selon l'analyse des courbes ROC, les segments ≥ 2 avec une couche myocardique compacte < 5 mm dans les segments de la paroi libre du ventricule moyen ont montré la meilleure précision pour une FEVG réduite. L'analyse quantitative a montré que la masse des muscles papillaires était plus faible chez les patients souffrant d'insuffisance ventriculaire gauche. Ainsi, une couche compacte amincie des segments ventriculaires moyens de la paroi libre du ventricule gauche était associée à une fonction systolique réduite et à une cardiomyopathie de NCVG isolée.

Pöyhönen P, Kuusisto J, Järvinen V, Pirinen J, Rätty H, Lehmonen L, Paakkanen R, Martinez-Majander N, Putaala J, Sinisalo J. Left ventricular non-compaction as a potential source for cryptogenic ischemic stroke in the young: A case-control study. PLoS One. 2020 Aug 14;15(8):e0237228. doi: 10.1371/journal.pone.0237228. PMID: 32797064; PMCID: PMC7428175.	Etude à l'aide de l'imagerie par résonance magnétique cardiaque (CMR), si la NCVG est une source possible d'accident vasculaire cérébral embolique en raison du ralentissement du flux sanguin dans les cavités intertrabéculaires profondes	Etude prospective internationale, multicentrique cas témoins de jeunes adultes présentant un AVC ischémique	30 jeunes adultes présentant un AVC ischémique et 30 cas témoins sans AVC apparus selon l'âge et le sexe	OUI (Doppler Transcrânien)	CMR Doppler Transcrânien	Il n'y avait pas de différences significatives dans les volumes, les masses ou la fonction systolique du ventricule gauche entre les cas et les témoins ; aucun des participants n'avait de cardiomyopathie de non-compaction. La masse du VG non compacte, le rapport entre la masse de la VG non compacte et la masse de la VG compacte et le pourcentage du volume du VG non compactée étaient plus élevés chez les cas que chez les témoins. Ainsi, la non-compaction du ventricule gauche est associée à un risque accru d'accident ischémique cérébral cryptogénique chez les jeunes adultes, indépendamment de la présence concomitante d'un syndrome respiratoire aigu sévère et en l'absence de cardiomyopathie.
Stämpfli SF, Gotschy A, Kiarostami P, Özkartal T, Gruner C, Niemann M, Manka R, Tanner FC. Right ventricular involvement in left ventricular non-compaction cardiomyopathy. Cardiol J. 2022;29(3):454-462. doi: 10.5603/CJ.a2020.0095. Epub 2020 Jul 10. PMID: 32648250; PMCID: PMC9170309.	Cette étude vise à évaluer la morphologie et la fonction du ventricule droit (VD) dans la NCVG par résonance magnétique cardiaque (CMR) et échocardiographie trans-thoracique (TTE)	Etude comparative	22 patients atteints de NCVG et 20 témoins	Oui (rapport C/NC, paramètres du ventricule droit)	Evaluation des paramètres dimensionnels et fonctionnels CMR Surface trabéculée de la fin de diastole du ventricule droit Rapport compacté/non compacté du myocarde (C/NC)	La taille et la fonction du ventricule droit étaient comparables chez les patients atteints de NCVG et les témoins et présentaient une bonne corrélation entre l'examen tomomodensitométrique et l'examen tomomodensitométrique par résonance magnétique. Bien que la surface trabéculée du VD, le volume trabéculé du VD et le rapport NC/C soient plus importants chez les patients atteints de NCVG, il y avait un chevauchement important avec les valeurs chez les témoins. En conclusion, la taille et la fonction du ventricule droit dans la NCVG peuvent être mesurées par CMR et TTE, tandis que la trabéculisation du VD ne peut être quantifiée que par CMR. Le myocarde du VD présente davantage de trabéculations dans les cas de NCVG ; toutefois, le chevauchement avec les individus normaux est important, ce qui ne permet pas de séparer les patients atteints de NCVG des témoins.
Sun Q, Guo J, Hao C, Guo R, Hu X, Chen Y, Yang W, Li W, Feng Y. Whole-exome sequencing reveals two de novo variants in the RBM20 gene in two Chinese patients with left ventricular non-compaction cardiomyopathy. Pediatr Investig. 2020 Mar 17;4(1):11-16. doi: 10.1002/ped4.12183. PMID: 32851336; PMCID: PMC7331393.	Etudier la variante RBM20 causale chez deux patients non apparentés présentant à la fois une NCVL et une CMD, et identifier les caractéristiques cliniques associées aux variantes de RBM20	Etude interventionnelle	2 patients d'origine chinoise présentant une NCVG et une CMD de 11 et 13 ans et non apparentés	Oui (Séquençage de l'exome entier)	Séquençage de l'exome entier: les variants ont été filtrés et classés conformément aux lignes directrices de l'American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG).	Nous avons identifié deux variantes distinctes de novo dans RBM20 chez deux patients atteints de NCV et CDM au niveau de l'exon 9. Les deux variantes ont été précédemment caractérisées comme pathogènes. Les deux variantes ont été rapportées chez des patients atteints de CMD, sans le phénotype de la NCVG. Ces résultats illustrent le fait que la même variante du RBM20 peut provoquer une CMD, avec ou sans le phénotype de la NCVG.
Sawant RD, Freeman LJ, Stanley KP, McKelvey A. Pregnancy and treatment outcome in a patient with left ventricular non-compaction. Eur J Heart Fail. 2013 May;15(5):592-5. doi: 10.1093/eurjhf/hft002. Epub 2013 Jan 11. PMID: 23315044.	Report d'un cas clinique d'une patiente enceinte présentant une NCVG familiale	Etude observationnelle	1 patiente enceinte présentant une NCVG de forme familiale	Non	Symptômes cliniques	Ce cas porte sur une femme atteinte d'une NCVG familiale qui a subi une décompensation importante avec insuffisance cardiaque au cours du troisième trimestre, ce qui a nécessité un accouchement prématuré. La détérioration des symptômes et de la fonction ventriculaire gauche 7 jours après l'accouchement a nécessité une nouvelle hospitalisation et un traitement agressif. La suppression de la lactation par la bromocriptine, associée à une prise en charge standard de l'insuffisance cardiaque, a permis le rétablissement de la patiente. Il n'existe pas de traitement spécifique pour la NCVG pendant la grossesse, en dehors de la prise en charge habituelle de la cardiomyopathie dilatée. Il s'agit du neuvième cas de NCVG pendant la grossesse rapporté dans la littérature.

Annexe 1. Recherche documentaire et sélection des articles

Recherche documentaire

Sources consultées	Bases de données : PubMed: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/ , LegiFrance : https://www.legifrance.gouv.fr Science Direct https://www.sciencedirect.com Sites internet : Filière cardiogen : https://www.filiere-cardiogen.fr Orphanet: https://www.orpha.net
Période de recherche	De 2010 à 2024
Langues retenues	Anglais
Mots clés utilisés	« Left ventricular non-compaction, diagnosis, treatment, genetic, embryogenesis » dans les titres et résumés des ressources documentaires
Recherche bibliographique	577 résultats (avec « Left ventricular non-compaction » sans tiret depuis 2010 au 18 juin 2024)
Nombre d'articles retenues dont :	87
- Nombre d'études retenues	50
- Nombre revues retenues	35
- Nombre de recommandations retenues	2

Critères de sélection des articles : Selon le type de la publication et le thème traité.

Annexe 2. Liste des participants

Ce travail a été coordonné par le Pr Gilbert HABIB de l'hôpital La Timone, APMH, Marseille et par le Pr Philippe CHARRON du Département de génétique et de cardiologie, CHU Pitié-Salpêtrière.

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

Rédacteurs

- Pr Gilbert HABIB (Hôpital La Timone, APMH, Marseille)
- Pr Philippe CHARRON (APHP, Paris)
- Dr Miquerol LUCILE (Embryologie, Marseille)
- Dr Diala KHRAICHE (APHP, Hôpital Necker)

Groupe de lecture multidisciplinaire

- Pr Erwan DONAL (Rennes)
- Pr Olivier LAIREZ (Toulouse)
- Dr Jean-Christophe EICHER (Dijon)
- Pr Stéphane ZAFFRAN (Marseille)
- Dr Damien LOGEART (Paris)
- Dr Pascale RICHARD (APHP, Paris)
- Dr Olivier HUTTIN (Nancy)
- Pr Damien BONNET (APHP, Hôpital Necker)
- Pr Vincent PROBST (Nantes)
- Pr Patricia REANT (Bordeaux)

Gestion des intérêts déclarés

Tous les participants à l'élaboration du PNDS sur la Non-compaction du ventricule gauche (NCVG) ont rempli une déclaration d'intérêt disponible sur le site internet du centre de référence.

Les déclarations d'intérêt ont été analysées et prises en compte, en vue d'éviter les conflits d'intérêts, conformément au guide HAS « Guide des déclarations d'intérêts et de gestion des conflits d'intérêts » (HAS, 2010).

Modalités de concertation du groupe de travail multidisciplinaire (pour le groupe de lecture)

Réunion par échanges d'emails et principalement par visioconférence les :

- 28 février 2024
- 14 avril 2024
- 06 juillet 2024
- 16 août 2024
- 28 décembre 2024
- 16 janvier 2025
- 31 mars 2025
- 02 juin 2025
- 14 juin 2025

Annexe 3. Références bibliographiques

1. Grant RT. An unusual anomaly of the coronary vessels in the malformed heart of a child. *Heart* 1926; 13: 273–83.
2. 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 Jun 1;53(11):1733-4. doi: 10.1016/0002-9149(84)90618-0. PMID: 6731322.
3. Maron BJ, Towbin JA, Thiene G, Antzelevitch C, Corrado D, Arnett D, Moss AJ, Seidman CE, Young JB; American Heart Association; Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functional Genomics and Translational Biology Interdisciplinary Working Groups; Council on Epidemiology and Prevention. 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 Apr 11;113(14):1807-16. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.106.174287. Epub 2006 Mar 27. PMID: 16567565.
4. Elliott P, Andersson B, Arbustini E, Bilinska Z, Cecchi F, Charron P, Dubourg O, Kühl U, Maisch B, McKenna WJ, Monserrat L, Pankuweit S, Rapezzi C, Seferovic P, Tavazzi L, Keren A. Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society Of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J.* 2008 Jan;29(2):270-6. doi: 10.1093/eurheartj/ehm342. Epub 2007 Oct 4. PMID: 17916581
5. Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, Arbustini E, Barriales-Villa R, Basso C, Bezzina CR, Biagini E, Blom NA, de Boer RA, De Winter T, Elliott PM, Flather M, Garcia-Pavia P, Haugaa KH, Ingles J, Jurcut RO, Klaassen S, Limongelli G, Loeys B, Mogensen J, Olivotto I, Pantazis A, Sharma S, Van Tintelen JP, Ware JS, Kaski JP; ESC Scientific Document Group. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies. *Eur Heart J.* 2023 Oct 1;44(37):3503-3626. doi: 10.1093/eurheartj/ehad194. PMID: 37622657
6. Gati S, Chandra N, Bennett RL, Reed M, Kervio G, Panoulas VF, Ghani S, Sheikh N, Zaidi A, Wilson M, Papadakis M, Carre´ F, Sharma S. Increased left ventricular trabeculation in highly trained athletes: do we need more stringent criteria for the diagnosis of left ventricular non-compaction in athletes? *Heart* 2013;99:401408.
7. 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;25:8-12.
8. Habib G, Charron P, Eicher JC, Giorgi R, Donal E, Laperche T, Boulmier D, Pascal C, Logeart D, Jondeau G, Cohen-Solal A; 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 Feb;13(2):177-85. doi: 10.1093/eurjhf/hfq225. Epub 2010 Dec 29. PMID: 21193437.
9. Towbin JA, Lorts A, Jefferies JL. Left ventricular non-compaction cardiomyopathy. *Lancet.* 2015 Aug 22;386(9995):813-25. doi: 10.1016/S0140-6736(14)61282-4. Epub 2015 Apr 9. PMID: 25865865
10. Christoffels VM, Habets PE, Franco D, Campione M, de Jong F, Lamers WH, Bao ZZ, Palmer S, Biben C, Harvey RP, Moorman AF. Chamber formation and morphogenesis in the developing mammalian heart. *Dev Biol.* 2000 Jul 15;223(2):266-78. doi: 10.1006/dbio.2000.9753. Erratum in: *Dev Biol* 2000 Sep 1;225(1):266. PMID: 10882515.

11. Sedmera D, Pexieder T, Vuillemin M, Thompson RP, Anderson RH. Developmental patterning of the myocardium. *Anat Rec.* 2000 Apr 1;258(4):319-37. doi:10.1002/(SICI)1097-0185(20000401)258:4<319::AID-AR1>3.0.CO;2-O. PMID: 10737851.
12. Petersen SE, Jensen B, Aung N, Friedrich MG, McMahon CJ, Mohiddin SA, Pignatelli RH, Ricci F, Anderson RH, Bluemke DA. Excessive Trabeculation of the Left Ventricle: JACC: Cardiovascular Imaging Expert Panel Paper. *JACC Cardiovasc Imaging.* 2023 Mar;16(3):408-425. doi: 10.1016/j.jcmg.2022.12.026. Epub 2023 Feb 8. PMID: 36764891; PMCID: PMC9988693.
13. Choquet C, Kelly RG, Miquerol L. Defects in Trabecular Development Contribute to Left Ventricular Noncompaction. *Pediatr Cardiol.* 2019 Oct;40(7):1331-1338. doi: 10.1007/s00246-019-02161-9. Epub 2019 Jul 24. PMID: 31342111
14. Tian X, Li Y, He L, Zhang H, Huang X, Liu Q, Pu W, Zhang L, Li Y, Zhao H, Wang Z, Zhu J, Nie Y, Hu S, Sedmera D, Zhong TP, Yu Y, Zhang L, Yan Y, Qiao Z, Wang QD, Wu SM, Pu WT, Anderson RH, Zhou B. Identification of a hybrid myocardial zone in the mammalian heart after birth. *Nat Commun.* 2017 Jul 20;8(1):87. doi: 10.1038/s41467-017-00118-1. PMID: 28729659; PMCID: PMC5519540.
15. Olejníčková V, Šaňková B, Sedmera D, Janáček J. Trabecular Architecture Determines Impulse Propagation Through the Early Embryonic Mouse Heart. *Front Physiol.* 2019 Jan 8;9:1876. doi: 10.3389/fphys.2018.01876. PMID: 30670981; PMCID: PMC6331446.
16. Kayvanpour E, Sedaghat-Hamedani F, Gi WT, Tugrul OF, Amr A, Haas J, Zhu F, Ehlermann P, Uhlmann L, Katus HA, Meder B. Clinical and genetic insights into non-compaction: a meta-analysis and systematic review on 7598 individuals. *Clin Res Cardiol.* 2019 Nov;108(11):1297-1308. doi: 10.1007/s00392-019-01465-3. Epub 2019 Apr 12. PMID: 30980206.
17. Finsterer J, Stöllberger C. Left Ventricular Noncompaction Syndrome: Genetic Insights and Therapeutic Perspectives. *Curr Cardiol Rep.* 2020 Jul 9;22(9):84. doi: 10.1007/s11886-020-01339-5. PMID: 32648009.
18. Towbin JA, Lorts A, Jefferies JL. Left ventricular non-compaction cardiomyopathy. *Lancet.* 2015 Aug 22;386(9995):813-25. doi: 10.1016/S0140-6736(14)61282-4. Epub 2015 Apr 9. PMID: 25865865.
19. Richard P, Ader F, Roux M, Donal E, Eicher J, Aoutil N, et al. Targeted panel sequencing in adult patients with left ventricular non-compaction reveals a large genetic heterogeneity. *Clin Genet* 2019;95:356–367.
20. Cambon-Viala M, Gerard H, Nguyen K, Richard P, Ader F, Prunty JF, Donal E, Eicher JC, Hutten O, Selton-Suty C, Raud-Raynier P, Jondeau G, Mansencal N, Sawka C, Casalta AC, Michel N, Donghi V, Martel H, Faivre L, Charron P, Habib G. Phenotype/Genotype Relationship in Left Ventricular Noncompaction: Ion Channel Gene Mutations Are Associated With Preserved Left Ventricular Systolic Function and Biventricular Noncompaction: Phenotype/Genotype of Noncompaction. *J Card Fail.* 2021 Jun;27(6):677-681. doi: 10.1016/j.cardfail.2021.01.007. PMID: 34088380.
21. Pang J, Bao Y, Mitchell-Silbaugh K, Veevers J, Fang X. Barth Syndrome Cardiomyopathy: An Update. *Genes (Basel).* 2022 Apr 8;13(4):656. doi: 10.3390/genes13040656. PMID: 35456462; PMCID: PMC9030331.
22. 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 Dec;86(6):666-71. doi:10.1136/heart.86.6.666. PMID: 11711464; PMCID: PMC1730012
23. Grigoratos C, Barison A, Ivanov A, Andreini D, Amzulescu MS, Mazurkiewicz L, De Luca A, Grzybowski J, Masci PG, Marczak M, Heitner JF, Schwitter J, Gerber BL, Emdin M, Aquaro

- GD. Meta-Analysis of the Prognostic Role of Late Gadolinium Enhancement and Global Systolic Impairment in Left Ventricular Noncompaction. *JACC Cardiovasc Imaging*. 2019 Nov;12(11 Pt 1):2141-2151. doi: 10.1016/j.jcmg.2018.12.029. Epub 2019 Mar 13.
24. Chin TK, Perloff JK, Williams RG, Jue K, Mohrmann R. Isolated noncompaction of left ventricular myocardium : a study of eight cases. *Circulation* 1990 ; 82 : 507-513.
 25. Stollberger C, Finsterer J, Blazek G. Left ventricular hypertrabeculation, noncompaction and association with additional cardiac abnormalities and neuromuscular disorders. *Am J Cardiol* 2002; 90:899–902.
 26. Petersen SE, Selvanayagam JB, Wiesmann F, Robson MD, Francis JM, Anderson RH, Watkins H, Neubauer S. Left ventricular non-compaction: insights from cardiovascular magnetic resonance imaging. *J Am Coll Cardiol*. 2005 Jul 5;46(1):101-5. doi: 10.1016/j.jacc.2005.03.045. PMID: 15992642.
 27. Jacquier A, Thuny F, Jop B, Giorgi R, Cohen F, Gaubert JY, Vidal V, Bartoli JM, Habib G, Moulin G. Measurement of trabeculated left ventricular mass using cardiac magnetic resonance imaging in the diagnosis of left ventricular non-compaction. *Eur Heart J*. 2010 May;31(9):1098-104. doi: 10.1093/eurheartj/ehp595. Epub 2010 Jan 19. PMID: 20089517.
 28. Kohli SK, Pantazis AA, , Shah SJ, Adeyemi B, Jackson G, McKenna WJ, Sharma S, Elliott PM. Diagnosis of left-ventricular non-compaction in patients with left-ventricular systolic dysfunction: time for a reappraisal of diagnostic criteria? *European Heart Journal* (2008) 29, 89–95
 29. Aung N, Doimo S, Ricci F, Sanghvi MM, Pedrosa C, Woodbridge SP, Al-Balah A, Zemrak F, Khanji MY, Munroe PB, Naci H, Petersen SE. Prognostic Significance of Left Ventricular Noncompaction: Systematic Review and Meta-Analysis of Observational Studies. *Circ Cardiovasc Imaging*. 2020 Jan;13(1):e009712. doi: 10.1161/CIRCIMAGING.119.009712. Epub 2020 Jan 21. PMID: 31959004; PMCID: PMC7012350.
 30. Gerard H, Iline N, Martel H, Nguyen K, Richard P, Donal E, Eicher JC, Huttin O, Selton-Suty C, Raud-Raynier P, Jondeau G, Mansencal N, Sawka C, Ader F, Prunty JF, Casalta AC, Michel N, Donghi V, Faivre L, Giorgi R, Charron P, Habib G. Prognosis of Adults With Isolated Left Ventricular Non-Compaction: Results of a Prospective Multicentric Study. *Front Cardiovasc Med*. 2022 May 2;9:856160. doi: 10.3389/fcvm.2022.856160. eCollection 2022
 31. Zeppenfeld K, Tfelt-Hansen J, de Riva M, Winkel BG, Behr ER, Blom NA, Charron P, Corrado D, Dagres N, de Chillou C, Eckardt L, Friede T, Haugaa KH, Hocini M, Lambiase PD, Marijon E, Merino JL, Peichl P, Priori SG, Reichlin T, Schulz-Menger J, Sticherling C, Tzeis S, Verstraet A, Volterrani M; ESC Scientific Document Group. 2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death. *Eur Heart J*. 2022 Oct 21;43(40):3997-4126. doi: 10.1093/eurheartj/ehac262. PMID: 36017572.
 32. Vaidya VR, Lyle M, Miranda WR, Farwati M, Isath A, Patlolla SH, Hodge DO, Asirvatham SJ, Kapa S, Deshmukh AJ, Foley TA, Michelena MI, Connolly HM, Melduni RM. Long-Term Survival of Patients With Left Ventricular Noncompaction. *J Am Heart Assoc*. 2021;10:e015563. DOI: 10.1161/JAHA.119.015563
 33. Maron BJ, Udelsman JE, Bonow RO, Nishimura RA, Ackerman MJ, Estes NA 3rd, Cooper LT Jr, Link MS, Maron MS; American Heart Association Electrocardiography and Arrhythmias Committee of Council on Clinical Cardiology, Council on Cardiovascular Disease in Young, Council on Cardiovascular and Stroke Nursing, Council on Functional Genomics and Translational Biology, and American College of Cardiology. Eligibility and Disqualification Recommendations for Competitive Athletes With Cardiovascular Abnormalities: Task Force 3: Hypertrophic Cardiomyopathy, Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy and Other Cardiomyopathies, and Myocarditis: A Scientific Statement From the American Heart Association and

- American College of Cardiology. *Circulation*. 2015 Dec 1;132(22):e273-80. doi: 10.1161/CIR.0000000000000239. Epub 2015 Nov 2. PMID: 26621644
34. Kim JH, Baggish AL, Levine BD, Ackerman MJ, Day SM, Dineen EH, Guseh li JS, La Gerche A, Lampert R, Martinez MW, Papadakis M, Phelan DM, Shafer KM; American Heart Association Leadership Committee of the Council on Clinical Cardiology; Council on Basic Cardiovascular Sciences; Council on Cardiovascular and Stroke Nursing; Council on Cardiovascular Surgery and Anesthesia; Council on Peripheral Vascular Disease; American College of Cardiology; Allen LA, Börjesson M, Braverman AC, Brothers JA, Castelletti S, Chung EH, Churchill TW, Claessen G, D'Ascenzi F, Darden D, Dean PN, Dickert NW, Drezner JA, Economy KE, Eijssvogels TMH, Emery MS, Etheridge SP, Gati S, Gray B, Halle M, Harmon KG, Hsu JJ, Kovacs RJ, Krishnan S, Link MS, Maron M, Molossi S, Pelliccia A, Salerno JC, Shah AB, Sharma S, Singh TK, Stewart KM, Thompson PD, Wasfy MM, Wilhelm M. Clinical Considerations for Competitive Sports Participation for Athletes With Cardiovascular Abnormalities: A Scientific Statement From the American Heart Association and American College of Cardiology. *J Am Coll Cardiol*. 2025 Mar 18;85(10):1059-1108. doi: 10.1016/j.jacc.2024.12.025. Epub 2025 Feb 20. PMID: 39976316
 35. Pelliccia A, Sharma S, Gati S, Bäck M, Börjesson M, Caselli S, Collet JP, Corrado D, Drezner JA, Halle M, Hansen D, Heidbuchel H, Myers J, Niebauer J, Papadakis M, Piepoli MF, Prescott E, Roos-Hesselink JW, Graham Stuart A, Taylor RS, Thompson PD, Tiberi M, Vanhees L, Wilhelm M; ESC Scientific Document Group. 2020 ESC Guidelines on sports cardiology and exercise in patients with cardiovascular disease. *Eur Heart J*. 2021 Jan 1;42(1):17-96. doi: 10.1093/eurheartj/ehaa605. PMID: 32860412
 36. Miller EM, Hinton RB, Czosek R, Lorts A, Parrott A, Shikany AR, Ittenbach RF, Ware SM. Genetic Testing in Pediatric Left Ventricular Noncompaction. *Circ Cardiovasc Genet*. 2017 Dec;10(6):e001735. doi: 10.1161/CIRCGENETICS.117.001735. PMID: 29212898; PMCID: PMC8428628.
 37. Vermeer AM, van Engelen K, Postma AV, Baars MJ, Christiaans I, De Haij S, Klaassen S, Mulder BJ, Keavney B. Ebstein anomaly associated with left ventricular noncompaction: an autosomal dominant condition that can be caused by mutations in MYH7. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2013 Aug;163C(3):178-84. doi: 10.1002/ajmg.c.31365. Epub 2013 Jun 21. PMID: 23794396.
 38. Amor-Salamanca A, Santana Rodríguez A, Rasoul H, Rodríguez-Palomares JF, Moldovan O, Hey TM, Delgado MG, Cuenca DL, de Castro Campos D, Basurte-Elorz MT, Macías-Ruiz R, Fuentes Cañamero ME, Galvin J, Bilbao Quesada R, de la Higuera Romero L, Trujillo-Quintero JP, García-Cruz LM, Cárdenas-Reyes I, Jiménez-Jáimez J, García-Hernández S, Valverde-Gómez M, Gómez-Díaz I, Limeres Freire J, García-Pinilla JM, Gimeno-Blanes JR, Savattis K, García-Pavía P, Ochoa JP. Role of *TBX20* Truncating Variants in Dilated Cardiomyopathy and Left Ventricular Noncompaction. *Circ Genom Precis Med*. 2024 Apr;17(2):e004404. doi: 10.1161/CIRCGEN.123.004404. Epub 2024 Feb 14. PMID: 38353104; PMCID: PMC11019988.
 39. Jefferies JL, Wilkinson JD, Sleeper LA, Colan SD, Lu M, Pahl E, Kantor PF, Everitt MD, Webber SA, Kaufman BD, Lamour JM, Canter CE, Hsu DT, Addonizio LJ, Lipshultz SE, Towbin JA; Pediatric Cardiomyopathy Registry Investigators. Cardiomyopathy Phenotypes and Outcomes for Children With Left Ventricular Myocardial Noncompaction: Results From the Pediatric Cardiomyopathy Registry. *J Card Fail*. 2015 Nov;21(11):877-84. doi: 10.1016/j.cardfail.2015.06.381. Epub 2015 Jul 9. PMID: 26164213; PMCID: PMC4630116.
 40. Stähli BE, Gebhard C, Biaggi P, Klaassen S, Valsangiacomo Buechel E, Attenhofer Jost CH, Jenni R, Tanner FC, Greutmann M. Left ventricular non-compaction: prevalence in congenital heart disease. *Int J Cardiol*. 2013 Sep 10;167(6):2477-81. doi: 10.1016/j.ijcard.2012.05.095. Epub 2012 Jun 15. PMID: 22704867.

41. Towbin JA, Jefferies JL. Cardiomyopathies Due to Left Ventricular Noncompaction, Mitochondrial and Storage Diseases, and Inborn Errors of Metabolism. *Circ Res.* 2017 Sep 15;121(7):838-854. doi: 10.1161/CIRCRESAHA.117.310987. PMID: 28912186.
42. Steven E. Lipshultz, MD, FAHA, Chair, Yuk M. Law, MD, Vice Chair, Alfred Asante-Korang, MD, Eric D. Austin, MD, MSCI, Anne I. Dipchand, MD, Melanie D. Everitt, MD, Daphne T. Hsu, MD, FAHA, Kimberly Y. Lin, MD, Jack F. Price, MD, James D. Wilkinson, MD, MPH, and Steven D. Colan, MD. FAHA Cardiomyopathy in Children: Classification and Diagnosis: A Scientific Statement From the American Heart Association
43. Filière Nationale de Santé Maladies Rares CARDIOGEN ; endossé par l'Association Française des Conseillers en Génétique (AFCG). 2024. Conseil Génétique et Tests Génétiques. https://www.filiere-cardiogen.fr/wp-content/uploads/2025/01/consensus-dexpert-Conseil-genetique_2024_VF_WEB.pdf.