

Information patient

Cardiomyopathie arythmogène du ventricule droit

1. Le cœur normal

Le cœur est un muscle spécialisé qui se contracte de façon répétée et continue afin de faire circuler le sang dans le corps et les poumons. Le cœur a 4 cavités: 2 cavités supérieures (les oreillettes) et 2 cavités inférieures (les ventricules). La contraction cardiaque est causée par un courant électrique qui traverse votre cœur et se répète de manière cyclique. Chaque cycle correspond à un battement cardiaque.

2. Cardiomyopathie arythmogène du ventricule droit (CAVD)

La CAVD est une maladie du muscle cardiaque (cardiomyopathie). Elle affecte principalement les ventricules du cœur et provoque des arythmies (rythme cardiaque anormal). La CAVD affecte principalement le ventricule droit, mais peut aussi affecter le ventricule gauche. La maladie est appelée cardiomyopathie arythmogène comme les principaux symptômes sont causés par les arythmies. La CAVD peut aussi affecter les oreillettes du cœur. La CAVD provoque une altération des molécules (protéines) qui maintiennent les cellules cardiaques unies. Chez les patients atteints de CAVD, ces protéines ne se développent pas correctement et ne réussissent pas à maintenir les cellules musculaires cardiaques unies. Quand cela arrive les cellules musculaires cardiaques se séparent les unes des autres, s'affaiblissent et meurent. A posteriori, les zones du cœur où les cellules musculaires sont mortes deviennent inflammées et les cellules mortes sont remplacées par du tissu cicatriciel et du tissu graisseux. Ces changements affectent la structure du cœur et la paroi ventriculaire peut devenir plus fine et s'étirer. Cela entraîne deux problèmes principaux :

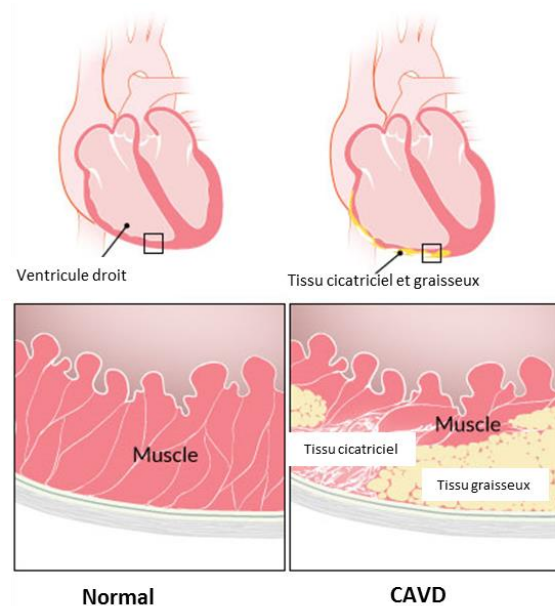
1. les signaux électriques qui traversent le cœur et sont responsables de la contraction cardiaque peuvent être

altérés et cela peut entraîner des arythmies.

2. Le cœur est incapable de pomper le sang normalement à cause des parois trop fines des ventricules.

3. Prévalence et hérédité

La CAVD est une maladie rare en comparaison d'autres types de cardiomyopathie. Environ 1 personne sur 2000-5000 est atteinte de CAVD (c'est la prévalence estimée de la maladie).

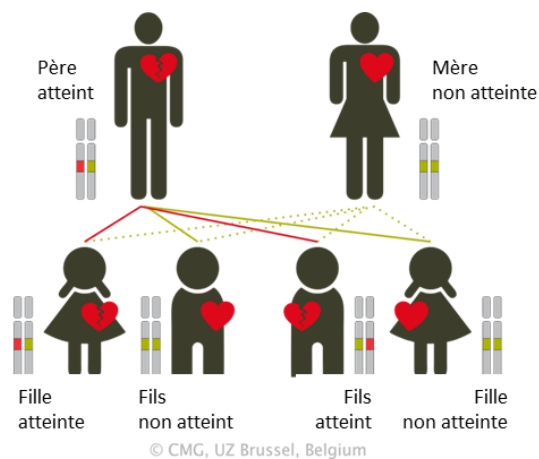


Source: Ted Rogers Centre for Heart Research

La CAVD a souvent une cause génétique. Cela signifie que la CAVD peut être causée par un défaut (mutation) dans un gène qui peut être transmis dans la famille. Un gène est une partie de notre ADN qui contient un code pour la production d'une molécule (une protéine). La CAVD est causée par une mutation dans un des gènes qui contiennent le code pour des molécules (protéines) spécifiques du cœur. Chaque personne possède deux copies de chaque gène qui peut être lié à la CAVD. Une



mutation sur une des deux copies d'un de ces gènes (transmis par le père ou par la mère) suffit pour développer la CAVD. La maladie est dite maladie autosomique dominante et un parent qui porte la mutation a 50% (1 sur 2) de risque de transmettre la mutation à chacun de ses enfants. La probabilité qu'un enfant n'hérite pas de la mutation est également de 50%. Parfois la CAVD peut aussi être une maladie autosomique récessive. Cela signifie que pour développer la CAVD une mutation sur les deux copies du gène (transmis à la fois par le père et la mère) sont nécessaires. Le type de transmission dépend des gènes impliqués et du type de mutation. Dans certains cas, une nouvelle mutation (de novo) peut se produire dans l'ovocyte, le spermatozoïde ou dans l'embryon. Dans ces cas, les parents de l'enfant ne portent pas la mutation et ne sont pas atteints de la CAVD tandis que l'enfant est atteint de la CAVD et peut transmettre la mutation à ses propres enfants.



Transmission autosomique dominante

4. Symptômes

La CAVD est une maladie progressive qui peut s'aggraver avec le temps. Les symptômes sont causés par des anomalies de l'activité électrique du cœur, de la structure du cœur ou de la fonction de « pompe » du cœur. L'activité électrique anormale dans la CAVD peut entraîner des arythmies qui se manifestent par des palpitations (impression que le cœur bat trop vite), des étourdissements et des malaises. Une détérioration dans la capacité du cœur (particulièrement le ventricule droit) à pomper le sang peut entraîner une accumulation de liquide dans les chevilles, les jambes et l'abdomen et un essoufflement.

5. Diagnostic

Les outils les plus communs pour faire le diagnostic de CAVD sont les antécédents médicaux, l'histoire familiale, l'examen clinique, un tracé de l'activité électrique du cœur (électrocardiogramme ou ECG), une échographie cardiaque, une IRM (imagerie par résonance magnétique), une épreuve d'effort, un monitoring du rythme cardiaque (holter) et une étude électrique du cœur (étude électrophysiologique ou EEP) (voir plus bas).

5.1. ECG (électrocardiogramme)

C'est le test le plus basique. Des petits patchs collants (électrodes) sont posés sur la poitrine, les bras et les jambes. Ces patchs sont connectés par des câbles à l'électrocardiographe qui enregistre l'activité électrique du cœur pendant quelques secondes. Il est parfois nécessaire de répéter l'ECG.

5.2. Echocardiographie (échographie cardiaque)

L'échocardiographie utilise des ondes ultrasons pour détecter la structure du cœur. Une échocardiographie peut détecter différentes anomalies de structure du cœur comme par exemple les maladies du muscle cardiaque comme la CAVD ou les anomalies des valves cardiaques. Des zones d'amincissement des parois cardiaques peuvent aussi être identifiées.

5.3. IRM cardiaque

Une IRM utilise un champ magnétique afin de créer une image du cœur. Le scanner consiste en un large tube avec une table au milieu qui permet au patient de glisser à l'intérieur du tunnel. Le test prend environ une heure. L'IRM est une bonne technique pour visualiser la structure du cœur, des vaisseaux sanguins et identifier des cicatrices (fibrose) sur votre cœur.

5.4 Epreuve d'effort

L'épreuve d'effort consiste en l'enregistrement d'un ECG, comme décrit ci-dessus, avant, pendant et après un exercice sur un tapis de course ou un vélo. Cela permet d'enregistrer tous les changements de l'activité électrique du cœur pendant un exercice.

5.5. Holter (Monitoring du rythme cardiaque)

Un holter est une petite machine digitale qui peut être portée autour de la taille grâce à une ceinture. Quatre ou six électrodes reliées à la machine sont collées sur la poitrine et enregistrent l'activité



électrique du cœur pendant 24-48 heures ou jusqu'à 7 jours. Pendant le monitoring, toutes les activités du patient sont listées dans un « journal ».

5.6. Etude électrophysiologique (EEP)

L'EEP consiste à insérer un long tube appelé cathéter à l'intérieur d'un vaisseau sanguin et de l'amener jusqu'au cœur. Des signaux électriques sont envoyés au cœur par le cathéter ce qui fait battre le cœur à différentes vitesses. Tout le test est enregistré et peut être utilisé pour localiser l'origine des arythmies et décider du traitement.

5.7. Test génétique

Une mutation peut être identifiée dans un des gènes qui cause la CAVD dans un peu de moins de la moitié des familles. A l'heure actuelle, tous les gènes causant la CAVD ne sont pas connus, un résultat génétique négatif (c'est à dire quand aucune mutation n'est identifiée) n'écarte donc pas une cause héréditaire de la CAVD.

6. Traitement

Bien qu'il n'existe pas de traitement pour guérir la CAVD, des traitements existent pour contrôler les symptômes et diminuer le risque à long terme. Les traitements visent à améliorer la fonction de pompe du cœur, contrôler les arythmies et réduire le risque d'arythmies potentiellement fatales (arrêt cardiaque). Pour les patients à haut risque de mort subite (par exemple après un premier arrêt cardiaque) ou les patients dont les symptômes ne sont pas contrôlés par les médicaments, l'implantation d'un défibrillateur automatique implantable (DAI) peut être considérée. Le DAI monitore en permanence l'activité électrique du cœur et reconnaît les arythmies sévères. Le DAI peut être programmé spécifiquement pour chaque patient. Il permet de traiter les arythmies rapides et sévères en envoyant des impulsions électriques ou en donnant un choc électrique afin que le rythme cardiaque revienne à la normale. Un DAI est composé de 2 parties : la batterie (le boîtier) et les électrodes qui monitore l'activité électrique du cœur et délivre les impulsions électriques ou le choc électrique au cœur. Les électrodes d'un DAI peuvent être placées dans les cavités droites du cœur (via les vaisseaux sanguins) ou sous la peau du thorax qui recouvre le cœur.

7. Style de vie et sport

Il existe des recommandations clefs pour les patients (et leur famille) atteints de CAVD afin de prévenir la survenue d'arythmies :

- éviter les sports intenses, le sport de compétition ou le port de charge lourdes
- éviter le sport est important pour la majorité des patients porteurs de mutation
- consultations régulières afin de détecter toute évolution de la maladie
- encourager ses apparentés à se faire dépister.

Le diagnostic de CAVD et la possibilité de transmettre la maladie peut générer de l'anxiété et induire beaucoup de questions. Des psychologues ayant de l'expérience dans cette pathologie peuvent être utiles pour les patients et leur famille.

8. Suivi

Le médecin du cœur (cardiologue) vous conseillera sur la fréquence du suivi en fonction des symptômes, de l'âge et du traitement.

9. Dépistage familial

Si une mutation est identifiée chez un patient atteint de CAVD (voir la partie Test génétique), ses apparentés (en commençant par les apparentés du premier degré : mère, père, frères, sœurs, enfants) peuvent réaliser un test génétique dans un centre de référence ou de compétence. Les apparentés chez lesquels la mutation est identifiée sont dits « porteur de la mutation » et seront suivis par un cardiologue. Les apparentés chez lesquels la mutation n'est pas identifiée peuvent être rassurés. Si aucune mutation n'est identifiée chez un patient atteint de CAVD, il est recommandé que ses apparentés (en commençant par les apparentés du premier degré) soient évalués par un cardiologue. La CAVD se développe généralement après la puberté. Cependant certains enfants ont des symptômes à un âge plus précoce. C'est pourquoi il est recommandé de dépister les enfants dès 10 ans.



10. CAVD et grossesse

Avant la grossesse, il est important de discuter avec un cardiologue des risques potentiels, des modifications de traitement et des soins nécessaires pendant la grossesse.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Heart Diseases
(ERN GUARD-HEART)

