

Information Patient

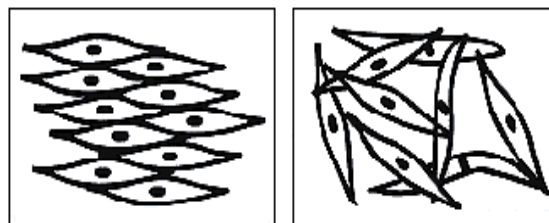
Cardiomyopathie Hypertrophique

1. Le cœur normal

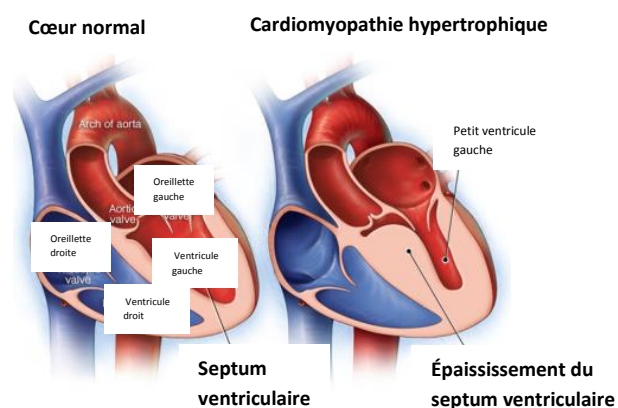
Le cœur est un muscle spécialisé qui se contracte de façon répétée et continue afin de faire circuler le sang dans le corps et les poumons. Le cœur a 4 cavités : 2 cavités supérieures (les oreillettes) et 2 cavités inférieures (les ventricules). La contraction cardiaque est causée par un courant électrique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

2. Cardiomyopathie Hypertrophique

La cardiomyopathie hypertrophique (CMH) est une maladie du muscle cardiaque. Être atteint de CMH signifie que le muscle cardiaque peut devenir excessivement épais, le plus souvent au niveau du septum interventriculaire (partie du muscle cardiaque entre les ventricules gauche et droit). L'augmentation de l'épaisseur et la sévérité de l'atteinte du muscle cardiaque peuvent varier d'une personne à l'autre. Le ventricule gauche est presque toujours affecté et chez certains patients le muscle du ventricule droit s'épaissit également. Chez certains patients, l'épaississement du muscle cardiaque provoque une obstruction du flux sanguin hors du cœur. Dans ce cas, on emploie le terme de cardiomyopathie hypertrophique obstructive (CMHO). Dans un cœur normal, les cellules qui constituent le muscle cardiaque sont ordonnées en lignes droites comme indiqué dans l'image ci-dessous à gauche. En revanche, chez les patients atteints de CMH, les cellules sont désorganisées comme indiqué dans l'image ci-dessous à droite. Le muscle cardiaque peut aussi devenir de plus en plus rigide, ce qui rend plus difficile pour le cœur de pomper le sang.



Structure normale du cœur Désorganisation cellulaire



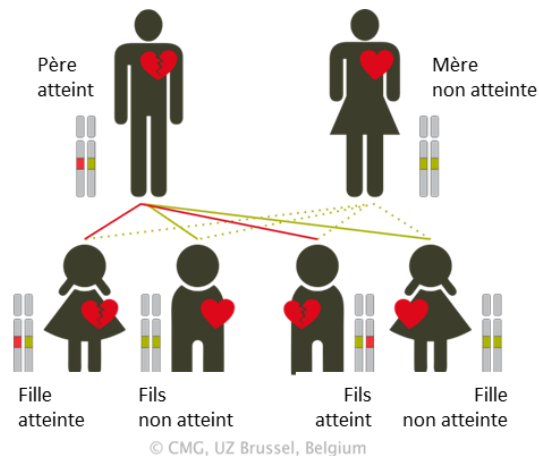
Source: avec la permission de Mayo Clinics

3. Prévalence et hérédité

Environ 1 personne sur 500 est atteinte de CMH (c'est la prévalence de la maladie). La CMH a souvent une cause génétique. Cela signifie que la CMH peut être causée par un défaut (mutation) dans un ou plusieurs gènes 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 CMH 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 CMH. Une mutation sur une des deux copies d'un de ces gènes (transmis par le père ou par la mère) suffit pour développer la CMH. 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%. 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 CMH tandis que l'enfant est atteint de la CMH et peut transmettre la mutation à ses propres enfants.



Transmission autosomique dominante

4. Symptômes

La plupart des personnes atteintes de CMH ne présentent pas de symptômes ou restent stable tout au long de leur vie adulte. Quelques personnes développent des symptômes sérieux qui peuvent s'aggraver dans le temps. Cela peut être dû au développement d'arythmie (rythme cardiaque anormal) ou parce que le muscle cardiaque devient progressivement plus rigide ce qui rend plus difficile pour le cœur de pomper le sang. Les symptômes les plus communs sont un essoufflement (dyspnée), des douleurs thoraciques, des palpitations (dues aux arythmies), des étourdissements et des malaises.

5. Diagnostic

Les outils les plus communs pour faire le diagnostic de CMH 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 épreuve d'effort, un monitoring du rythme cardiaque (holter) et une IRM (imagerie par résonance magnétique) (voir plus bas).

5.1 ECG (électrocardiogramme)

C'est le test le plus basique. Des petits patches collants (électrodes) sont posés sur la poitrine, les bras et les jambes. Ces patches sont connectés par des câbles à l'électrocardiogramme 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 CMH ou les anomalies des valves cardiaques. Des zones d'amincissement des parois cardiaques peuvent aussi être identifiées.

5.3. 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.

5.4. 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 ».

5.5. 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.

5.6. Test génétique

Une mutation peut être identifiée dans un des gènes qui cause la CMH dans plus de la moitié des familles. A l'heure actuelle, tous les gènes causant la CMH 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 CMH.



6. Traitement

Bien qu'il n'existe pas de traitement pour guérir la CMH, des traitements existent pour contrôler les symptômes et diminuer le risque à long terme. La plupart des symptômes peuvent être contrôlés par des médicaments comme les bêta-bloquants ou les inhibiteurs calciques, des anti-arythmiques et des anticoagulants. 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.

Un petit nombre de patients atteints de CMH obstructive peuvent présenter des symptômes persistants malgré les traitements. Ces patients peuvent avoir besoin d'autres traitements pour réduire leurs symptômes et améliorer leur fonction cardiaque. Il existe deux principaux types de traitement : la myomectomie et l'alcoolisation septale. La myomectomie est une chirurgie à cœur ouverte qui consiste à enlever une partie de la paroi épaissie du muscle cardiaque qui cause l'obstruction (c'est-à-dire le septum interventriculaire). L'alcoolisation septale consiste en l'injection d'une petite quantité d'alcool via un cathéter dans les vaisseaux sanguins qui irriguent la partie épaissie du cœur (c'est-à-dire le septum interventriculaire). L'alcool détruit une partie du muscle cardiaque épaissi qui cause l'obstruction. Les deux techniques, la myomectomie comme l'alcoolisation septale, permettent au sang de mieux circuler.

7. Style de vie et sport

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

- éviter les sports intenses, le sport de compétition ou le port de charge lourdes;
- consultations régulières afin de détecter toute évolution de la maladie;
- encourager ses apparentés à se faire dépister.

Le diagnostic de CMH 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 CMH (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 CMH, il est recommandé que ses apparentés (en commençant par les apparentés du premier degré) soient évalués par un cardiologue. La CMH 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 et plus tôt si la maladie s'est manifesté précocément chez les apparentés.



10. CMH 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)

