

Information patient

Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholergique (TVPC)

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. Quand l'activité électrique du cœur est altérée, c'est ce que l'on appelle une arythmie, cela peut affecter la capacité de votre cœur à pomper le sang.

2. Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholergique (TVPC)

La TVPC est une maladie cardiaque rare qui provoque un type d'arythmie rapide connue sous le nom de tachycardie ventriculaire, lors d'exercices physiques ou de stress émotionnel. La TVPC est retrouvée principalement chez les enfants et les adultes jeunes mais elle peut aussi être diagnostiquée à n'importe quel âge. Les arythmies sont causées par un contrôle anormal des taux de calcium à l'intérieur des cellules cardiaques. Si le taux de calcium est trop élevé, des tachycardies ventriculaires peuvent survenir. Si ce rythme anormal n'est pas corrigé par le cœur, le sang peut ne pas être pompé correctement par le cœur ce qui

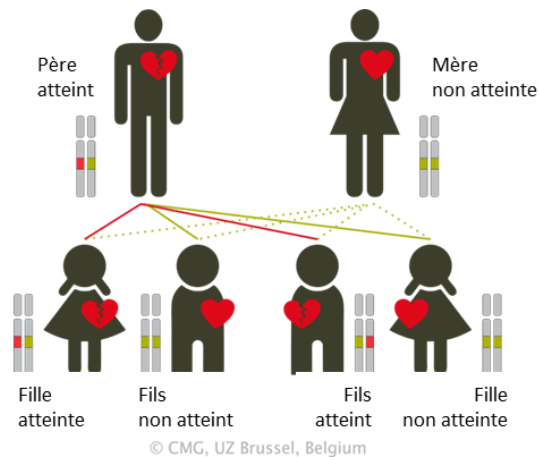
une mort subite.

3. Prévalence et hérédité

Environ 1 personne sur 10 000 est atteinte de TVPC (prévalence de la maladie). La TVPC est une maladie génétique. Cela signifie que la TVPC peut être causé 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). Chaque personne possède deux copies de chaque gène qui peut être lié à la TVPC. La TVPC est causée par une mutation dans les gènes qui codent pour des protéines du cœur. Une mutation sur une des deux copies d'un de ces gènes (transmis par le père ou par la mère) suffit pour développer la TVPC. 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 TVPC peut aussi être une maladie autosomique récessive. Cela signifie que pour développer la TVPC vous devez avoir une mutation sur les deux copies du gène (transmis à la fois par le père et la mère). 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 TVPC tandis que l'enfant est atteint de TVPC et peut transmettre la mutation à ses propres enfants.



Transmission autosomique dominante

4. Symptômes

La TVPC affecte le plus souvent les enfants et les adultes jeunes. Les symptômes les plus courants sont les palpitations, les malaises et syncopes en particulier durant des exercices physiques. Le diagnostic de TVPC peut être difficile car l'ECG des patients peut être parfaitement normal au repos mais être anormal durant une épreuve d'effort. Lorsque le diagnostic de TVPC est posé, des traitements sont disponibles.

5. Diagnostic

Les outils les plus communs pour faire le diagnostic de TVPC sont les antécédents médicaux, l'histoire familiale, l'examen clinique, un tracé de l'activité électrique du cœur (électrocardiogramme ou ECG), et une épreuve d'effort. Il est important de réaliser périodiquement une épreuve d'effort et un monitoring holter afin de s'assurer du succès du traitement.

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'électrocardiographe qui enregistre l'activité électrique du cœur pendant quelques secondes. Il est parfois nécessaire de répéter l'ECG.

5.2. 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.

5.3. 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 ».

5.4. Enregistreurs d'évènements cardiaques et Cardiomemo

Ce sont des versions plus complexes du Holter décrit ci-dessus. Pendant n'importe quel symptôme, le dispositif peut être activé pour enregistrer le rythme cardiaque. L'avantage du cardiomemo est qu'il ne possède aucune électrode, il est juste placé sur la poitrine en cas de symptômes.

5.5. 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 des anomalies au niveau du muscle cardiaque ou au niveau des valves cardiaques. Des zones d'amincissement des parois cardiaques peuvent aussi être identifiées. Les patients atteints de TVPC ne présentent pas d'anomalies structurelles mais souvent une échocardiographie est réalisée afin de le confirmer.

5.6. Test génétique

Dans plus de 50% des familles, une mutation peut être identifiée dans le gène RYR2. Chez les patients atteints de la forme récessive de TVPC, deux mutations dans le gène CASQ2 peuvent être identifiées. Les gènes RYR2 et CASQ2 codent pour deux protéines qui sont importantes dans le contrôle des taux de calcium à l'intérieur des cellules cardiaques.

6. Traitement

Souvent des médicaments, les bêtabloquants, sont prescrits afin de réduire les arythmies. Ces médicaments sont utilisés chez les patients atteints



de TVPC afin de réduire leur fréquence cardiaque et réduire les effets de l'effort physique et des émotions sur le cœur. Comme les bêtabloquants font battre le cœur plus lentement, cela permet aux cavités cardiaques de se remplir complètement de sang avant de l'éjecter. Cela améliore la fonction cardiaque et la circulation sanguine dans le reste du corps. En fonction de l'effet des bêtabloquants, ce traitement peut être combiné avec d'autres médicaments comme le flécaïnide. Chez les patients dont le traitement est inefficace ou chez les patients ayant fait un arrêt cardiaque, un défibrillateur automatique implantable (DAI) ou une sympathectomie cervicale peut être envisagée. Le DAI peut traiter la majorité des arythmies cardiaques potentiellement létales. La sympathectomie cervicale (aussi appelée dénervation cardiaque) est une procédure chirurgicale qui endommage les nerfs qui libèrent l'adrénaline et d'autres substances naturelles similaires dans le cœur.

7. Style de vie et sport

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

- en général éviter les sports éprouvants ou les sports de compétition
- la pratique du sport n'est autorisée qu'après avoir pris l'avis d'un cardiologue expert
- en cas de prescription, bien prendre ses bêtabloquants
- encourager ses apparentés à se faire dépister.

Le diagnostic de TVPC 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 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 dans un gène chez un patient atteint de TVPC, 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 TVPC, il est recommandé que ses apparentés (en commençant par les apparentés du premier degré) soient évalués par un cardiologue. Les patients atteints de TVPC peuvent avoir des symptômes dès l'enfance. C'est pourquoi il est important de réaliser le test génétique, le bilan cardiologique et de traiter les membres de la famille même pendant les premières années de vie (de préférence avant de commencer les leçons de natation).

10. TVPC et grossesse

Pendant la grossesse il est important de continuer le traitement par bêtabloquants. De temps en temps il est nécessaire de changer de type de bêtabloquants car tous les types de bêtabloquants ne sont pas compatibles avec la grossesse. Quand les bêtabloquants sont utilisés pendant la grossesse, il est recommandé d'accoucher à l'hôpital en raison d'une possible fréquence cardiaque basse du bébé.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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

