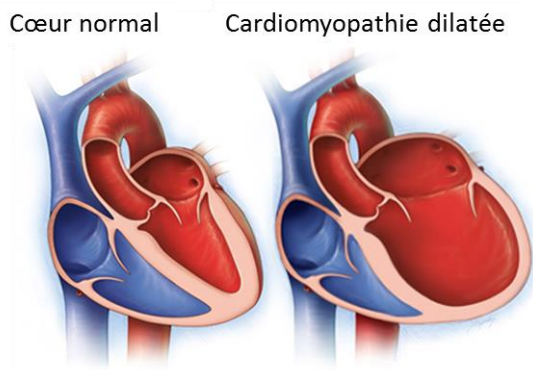


Information Patient

Cardiomyopathie dilatée

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.



Source: avec la permission de Mayo Clinics

2. Cardiomyopathie Dilatée

La cardiomyopathie dilatée (CMD) est une maladie du muscle cardiaque. Être atteint de CMD signifie que le ventricule gauche (ou parfois les deux ventricules) du cœur se dilatent (augmentent de taille). Quand cela arrive, le cœur ne peut plus pomper le sang efficacement dans le corps et les poumons. Cela peut entraîner une accumulation de liquide dans les poumons, les chevilles, l'abdomen et d'autres organes et une sensation d'essoufflement. L'ensemble de ces symptômes sont connus sous le nom d'insuffisance cardiaque. Dans la plupart des cas, la CMD se développe lentement, de sorte que le cœur peut être sévèrement touché avant que le diagnostic ne soit posé.

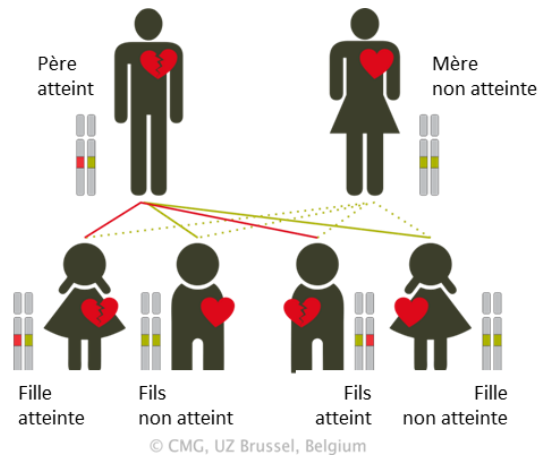
Dans certains cas, il peut aussi y avoir une régurgitation mitrale. C'est quand une partie du sang circule dans la mauvaise direction à travers la valve mitrale, c'est-à-dire du ventricule gauche vers l'oreillette gauche.

3. Prévalence et hérédité

La prévalence (nombre de personnes atteintes) de CMD n'est pas connue. La majorité des cas de CMD sont dus à des causes non génétiques comme des maladies des artères coronaires, l'hypertension, les infections virales, les maladies auto-immunes, l'exposition à des toxiques (comme l'alcool ou certaines drogues) ou la grossesse. On ignore dans quelle mesure ces cardiomyopathies dues à des causes à priori non génétiques se développent sous l'influence d'une prédisposition génétique. Dans environ 30% des cas (1 cas sur 3) de CMD il existe une histoire familiale de CMD et une cause génétique. Cela signifie que dans ces cas la CMD est causée par un défaut (une 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 CMD 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 CMD. Une mutation sur une des deux copies d'un de ces gènes (transmis par le père ou par la mère) suffit pour développer la CMD. 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%.





Transmission autosomique dominante

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 CMD tandis que l'enfant est atteint de la CMD et peut transmettre la mutation à ses propres enfants.

4. Symptômes

Les personnes atteintes de CMD peuvent être asymptomatiques. Certains patients peuvent présenter quelques symptômes et d'autres patients peuvent développer des problèmes qui nécessitent un traitement complexe.

Si les patients atteints de CMD souffrent de symptômes, ces symptômes peuvent être contrôlés avec des traitements médicamenteux ou d'autres thérapies. Les symptômes de la CMD sont similaires à ceux de l'insuffisance cardiaque. L'insuffisance cardiaque est un terme qui décrit un groupe de symptômes qui se produisent quand le cœur ne pompe plus efficacement le sang dans le corps. Les symptômes de l'insuffisance cardiaque incluent : essoufflement, gonflement des pieds, des chevilles, de l'abdomen et du bas du dos, fatigue et palpitations dues aux arythmies (rythme cardiaque anormal). Certaines arythmies peuvent entraîner une mort subite, surtout pour les patients dont la capacité de pompe du cœur est fortement diminuée.

5. Diagnostic

Les outils les plus communs pour faire le diagnostic de CMD 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), une IRM (imagerie par résonance magnétique) et un bilan biologique (évaluation de la fonction rénale, dosage sodium et potassium, dosage du NT-proBNP qui est une protéine qui est relarguée dans le sang par le cœur en cas d'insuffisance cardiaque).

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 CMD 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. 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.

5.5. 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.

5.6. Test génétique

Dans environ 30 à 40% des familles CMD, une mutation peut être identifiée dans un des gènes qui cause la CMD. A l'heure actuelle, tous les gènes causant la CMD 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 CMD.

6. Traitement

Bien qu'il n'existe pas de traitement pour guérir la CMD, des traitements existent pour contrôler les symptômes et diminuer le risque à long terme. Les traitements dépendent des symptômes et de la mutation si elle est connue. Si le patient est à fort risque de mort subite (par exemple les patients ayant déjà fait un arrêt cardiaque) ou si les symptômes ne peuvent pas être contrôlés par les médicaments, l'implantation d'un défibrillateur automatique implantable (DAI) peut être envisagée. Un DAI peut traiter la plupart des arythmies mettant en jeu le pronostic vital.

7. Style de vie et sport

Il existe des recommandations clés pour les patients (et leur famille) atteints de CMD 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 CMD 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 CMD (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 CMD, il est recommandé que ses apparentés (en commençant par les apparentés du premier degré) soient évalués par un cardiologue. La CMD 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. CMD 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)

