

« Bonnes pratiques en cas d'urgence »

Cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène (CVDA)

Synonymes :

CVDA

DVDA (Dysplasie ventriculaire droite arythmogène)

ARVC (Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy)

ARVD (Arrhythmogenic Right Ventricular Dysplasia)

Définition :

La cardiomyopathie ou dysplasie ventriculaire droite arythmogène (CVDA ou DVDA) est une cardiomyopathie héréditaire caractérisée par un remplacement progressif des myocytes par des adipocytes et de la fibrose, prédominant en sous-épiscardique et parfois associé à des infiltrats inflammatoires lympho-plasmocytaires.

Elle touche avant tout le ventricule droit au niveau du « triangle de dysplasie » (entre la partie antérieure de l'infundibulum pulmonaire, l'apex et la paroi inféro-postérieure) plus rarement le ventricule gauche.

La prévalence de la DVDA est estimée entre 1/2000 et 1/5000.

La maladie se manifeste plus fréquemment chez les hommes que chez les femmes (ratio 3/1).

Dans sa forme typique, la DVDA se manifeste généralement sous une forme cardiaque isolée en rapport avec des mutations hétérozygotes (transmission autosomique dominante) dans les gènes du desmosome cardiaque : *PKP2* qui est le gène majeur (de 70 à 90 % des mutations), *DSG2*, *DSP* et plus rarement *DSC2*. Les mutations dans les gènes desmosomaux sont caractérisées par une pénétrance incomplète et une expressivité variable.

Les formes récessives, beaucoup plus rares, sont associées à des mutations homozygotes de *DSP* et *JUP* et conduisent le plus souvent à des formes syndromiques associant des anomalies cutanées (kératodermie palmo-plantaire), des phanères (cheveux laineux) ou dentaires.

Des mutations dans les gènes *RYR2*, *LMNA*, *DES*, *TMEM43*, *PLN*, *CTNNA3*, *SCN5A* et *CDH2* ont aussi été rapportées.

Dans 5 % des cas, plusieurs mutations sont retrouvées et dans 50 % des cas, le gène causal reste inconnu.

Le diagnostic est le plus souvent posé chez les adolescents et les adultes jeunes (âge moyen 30-35 ans), même si la maladie peut se manifester plus tard au cours de la vie.

Il repose sur l'électrocardiogramme, le Holter rythmique, l'épreuve d'effort, l'ECG-HA (électrocardiogramme à haute amplification), l'échographie cardiaque, l'IRM et/ou le scanner cardiaque, l'angioscintigraphie isotopique, l'angiographie de contraste, et le test génétique.

Le diagnostic de dysplasie arythmogène du ventricule droit repose sur un faisceau d'arguments ([critères diagnostiques](#)).

Cette pathologie expose surtout aux troubles du rythme ventriculaire et à l'insuffisance cardiaque. Elle est une cause significative de mort subite chez les adultes jeunes et les sportifs (10-15 % des morts subites). Des arythmies atriales peuvent aussi être présentes. Plus rarement des complications thromboemboliques (thrombus VD) ont été décrites dans les formes évoluées.

Le traitement repose sur les bêta-bloquants parfois en association avec les antiarythmiques, l'ablation par radiofréquence, l'implantation d'un défibrillateur automatique implantable (DAI), le traitement d'une insuffisance cardiaque.

La pratique sportive doit être limitée et le sport de compétition est contre-indiqué. Certaines activités sportives de loisir peuvent être poursuivies, après concertation avec le cardiologue.

Critères diagnostiques

Un système de score prenant en compte des paramètres ECG, paracliniques, personnels et familiaux a été établi, avec des critères majeurs (2 points) et mineurs (1 point)

Le diagnostic est considéré comme :

certain : score ≥ 4

probable : score = 3

possible : score = 2

CRITÈRES DIAGNOSTIQUES

I. Dysfonction segmentaire ou globale et anomalies structurelles	Majeur	<p>Echo 2D</p> <ul style="list-style-type: none"> • Akinésie segmentaire, dyskinésie ou anévrisme du VD • Et un critère suivant : <ul style="list-style-type: none"> ○ CCVD (grand axe) ≥ 32 mm ○ CCVD (petit axe) ≥ 36 mm ○ ou fraction de raccourcissement ≤ 33 % <p>IRM</p> <ul style="list-style-type: none"> • Akinésie segmentaire, dyskinésie ou asynchronisme de contraction du VD • Et un critère suivant : <ul style="list-style-type: none"> ○ Volume télé diastolique du VD indexé ≥ 110 ml/m² (homme) ou ≥ 100 ml/m² (femme) ○ ou FEVD ≤ 40 % <p>Angiographie : Akinésie, dyskinésie ou anévrisme du VD</p>
	Mineur	<p>Echo 2D</p> <ul style="list-style-type: none"> • Akinésie segmentaire ou dyskinésie du VD • Et un critère suivant : <ul style="list-style-type: none"> ○ CCVD (grand axe) ≥ 29 et < 32 mm ○ CCVD (petit axe) ≥ 32 et < 36 mm ○ ou fraction de raccourcissement > 33 % et ≤ 40 % <p>IRM</p> <ul style="list-style-type: none"> • Akinésie segmentaire, dyskinésie ou asynchronisme de contraction du VD • Et un critère suivant : <ul style="list-style-type: none"> ○ Volume télé diastolique du VD indexé ≥ 100 et < 110 ml/m² (homme) ou ≥ 90 et < 100 ml/m² (femme) ○ ou FEVD > 40 % et ≤ 45 %
II. Anatomopathologie	Majeur	<ul style="list-style-type: none"> • Myocytes résiduels < 60 % par analyse morphométrique (ou < 50 % si estimée) associée à un remplacement fibreux au niveau de la paroi libre du VD sur au moins 1 échantillon avec ou sans infiltration adipeuse sur la biopsie endomyocardique
	Mineur	<ul style="list-style-type: none"> • Myocytes résiduels de 60 à 75 % par analyse morphométrique (ou de 50 à 65 % si estimé) associé à une infiltration fibreuse de la paroi libre du VD sur au moins 1 échantillon en présence ou non d'infiltration adipeuse
III. Anomalies de la repolarisation	Majeur	<ul style="list-style-type: none"> • Inversion des ondes T dans les dérivations précordiales (V1, V2 et V3) ou au-delà chez les sujets > 14 ans en absence de BBD complet ≥ 120 ms
	Mineur	<ul style="list-style-type: none"> • Inversion des ondes T dans les dérivations V1 et V2 chez les sujets > 14 ans en absence de BBD complet • Inversion des ondes T dans les dérivations V1, V2, V3 et V4 chez les individus > 14 ans en présence d'un BBD complet

IV. Anomalies de la dépolarisation	Majeur	<ul style="list-style-type: none"> • Onde epsilon dans les dérivations précordiales (V1 à V3)
	Mineur	<ul style="list-style-type: none"> • Présence de potentiels tardifs dans $\geq 1/3$ critères en absence de prolongation du QRS ≥ 110 ms sur l'ECG standard <ul style="list-style-type: none"> ○ Durée du QRS filtrée CCVD ≥ 114 ms ○ Durée du QRS terminal $< 40 \mu V \geq 38$ ms ○ RMS40 $\leq 20 \mu V$ • Activation terminale du QRS ≥ 55 ms (entre le nadir de l'onde S et la fin du QRS, y compris R') en V1, V2 ou V3 en absence de BBD complet
V. Arythmies	Majeur	TV soutenue ou non soutenue avec retard gauche et axe supérieur
	Mineur	<ul style="list-style-type: none"> • TV soutenue ou non soutenue avec retard gauche et axe inférieur ou inconnu • > 500 ESV/24 h (holter)
VI. Histoire familiale	Majeur	<ul style="list-style-type: none"> • DVDA confirmée chez un apparenté du 1^{er} degré selon les critères actuels de la Task Force • CVDA confirmée anatomopathologiquement (autopsie ou chirurgie) chez un apparenté du 1^{er} degré • Identification d'une mutation pathogénique considérée comme associée ou probablement associée à la maladie chez le patient
	Mineur	<ul style="list-style-type: none"> • Histoire de DVDA chez un apparenté du 1^{er} degré chez qui il n'est pas possible de confirmer si cet individu répond aux critères diagnostic actuels de la Task Force • Mort subite < 35 ans possiblement lié à une DVDA chez un apparenté du 1^{er} degré • DVDA confirmée anatomopathologiquement ou répondant aux critères actuels chez un apparenté du 2^e degré.

Référence : 2010 Revised Task Force Criteria for AC

Marcus FI, McKenna WJ, Sherrill D, Basso C, Baucé B, Bluemke DA, Calkins H, Corrado D, Cox MG, Daubert JP, Fontaine G, Gear K, Hauer R, Nava A, Picard MH, Protonotarios N, Saffitz JE, Sanborn DM, Steinberg JS, Tandri H, Thiene G, Towbin JA, Tsatsopoulou A, Wichter T, Zareba W. Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: proposed modification of the Task Force Criteria. Eur Heart J. 2010;31:806–14.

En savoir plus :

► Orphanet

- Fiche Maladie : www.orpha.net

- Article de synthèse : [Orphanet Journal of Rare Diseases 2016](#)

► [Centre de référence pour les maladies cardiaques héréditaires](#) [Filière nationale de santé Cardiogen : recommandations](#)

Sommaire

<u>Fiche de régulation pour le SAMU</u>	<u>Fiche pour les urgences hospitalières</u>
<u>Synonymes</u>	<u>Problématiques en urgence</u>
<u>Mécanismes</u>	<u>Recommandations en urgence</u>
<u>Risques particuliers en urgence</u>	<u>Orientation</u>
<u>Traitements fréquemment prescrits au long cours</u>	<u>Précautions médicamenteuses</u>
<u>Pièges</u>	<u>Précautions anesthésiques</u>
<u>Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière</u>	<u>Mesures préventives</u>
<u>En savoir plus</u>	<u>Mesures complémentaires en hospitalisation</u>
	<u>Don d'organes</u>
	<u>Numéros en cas d'urgence</u>
	<u>Ressources documentaires</u>

Fiche de régulation pour le SAMU

Synonymes

CVDA
DVDA (Dysplasie ventriculaire droite arythmogène)
ARVC (Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy)
ARVD (Arrhythmogenic Right Ventricular Dysplasia)

Mécanismes

Cardiomyopathie génétique de transmission autosomique dominante (mutations du desmosome cardiaque entraînant un remplacement fibro-adipeux du myocarde, principalement au ventricule droit) ;
Troubles du rythme ventriculaires : extrasystoles ventriculaires, tachycardies ventriculaires monomorphes, tachycardie ventriculaires polymorphes ou fibrillation ventriculaire ;
À un stade évolué, dilatation majeure du VD parfois associée à une dysfonction VG pouvant entraîner des signes d'insuffisance cardiaque.

Risques particuliers en urgence

Troubles du rythme ventriculaire : mort subite, syncope, insuffisance cardiaque, myocardite ;
Troubles du rythme atriaux à un stade évolué de la maladie - facteur aggravant.

Traitements fréquemment prescrits au long cours

- Bêta-bloquants ;
- Défibrillateur automatique implantable (DAI) ;
- Ablation par radiofréquence.

Pièges

- Une des principales causes de mort subite chez l'athlète de moins de 40 ans ;
- Douleur thoracique : en général bénigne mais pouvant témoigner d'une myocardite aiguë (association fréquente) ;
- Troubles de repolarisation : ondes T négatives pouvant évoquer à tort une origine ischémique.

Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière

- Troubles du rythme ventriculaires : traitement non spécifique (amiodarone, cardioversion) ;
- Formes évoluées avec dysfonction VD sévère : éviter les dérivés nitrés ;
- Orientation : centre expert prenant en charge habituellement le patient et si particularités :
 - TV : centre avecUSIC scopée et astreinte rythmologique ;
 - Orage rythmique : centre habilité à réaliser des ablations complexes (TV) ;
 - Décompensation cardiaque : centre expert avecUSIC scopée ;
 - Défibrillateur automatique implantable (DAI) : centre avec astreinte rythmologique ;
 - Syncope : centre avecUSIC scopée + avis centre expert ;
 - Douleur thoracique : centre avecUSIC scopée + avis centre expert ;
 - Trouble du rythme supra ventriculaire : centre avecUSIC scopée + avis centre expert.

En savoir plus

Fiches Orphanet urgences : www.orphanet-urgences.fr

Fiche pour les urgences hospitalières

Problématiques en urgence

Les situations d'urgence observées sont :

- ▶ [Situation d'urgence 1 : mort subite récupérée ou trouble du rythme ventriculaire](#)
- ▶ [Situation d'urgence 2 : syncope](#)
- ▶ [Situation d'urgence 3 : insuffisance cardiaque](#)

D'autres situations peuvent se rencontrer aux urgences :

- ▶ [Situation d'urgence 4 : douleur thoracique](#)
- ▶ [Situation d'urgence 5 : mort subite non récupérée inaugurale d'un jeune patient](#)

Recommandations en urgence

▶ Recommandations générales

Un patient ayant un diagnostic de CVDA doit avoir sur lui, en permanence, une copie de son ECG de base (copie numérique ou papier) ; carte urgence en cours d'élaboration.

Le diagnostic de CVDA

**nécessite une enquête familiale de dépistage chez les apparentés du 1^{er} degré
(et pas uniquement en cas de décès d'un jeune patient)**

En cas de mort subite, non récupérée, inaugurale d'un jeune patient, préconiser une autopsie afin de déterminer la cause du décès (impact majeur du diagnostic pour la famille) et orienter la famille vers un centre de référence/compétences.

► Situation d'urgence 1 : mort subite récupérée ou trouble du rythme ventriculaire

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ **Éléments cliniques du diagnostic :**

- Fibrillation ventriculaire / FV ou tachycardie ventriculaire / TV soutenue ;
- Circonstances de survenue : effort, stress, survenue possible au repos ;
- Facteurs favorisants : sport, stress, myocardite aiguë.

▪ **Évaluer la gravité :**

- Attitude non spécifique.

▪ **Explorations en urgence :**

- Attitude non spécifique.

Si CVDA non connue auparavant, l'ECG intercritique ou de base peut montrer :

- des ondes T négatives ;
- et/ou une onde epsilon ;
- et/ou un bloc droit atypique dans les dérivations précordiales droites ;
- un microvoltage ;
- des ESV retard gauche.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ **Monitoring :**

- Mesures usuelles non spécifiques (scope ++).

▪ Mesures symptomatiques :

- Mesures non spécifiques : réanimation, régularisation du trouble du rythme ventriculaire puis orientation en USIC d'un centre avec astreinte rythmologique (si possible au sein d'un centre expert) ;
- **Trouble du rythme ventriculaire bien toléré** (tachycardie ventriculaire / TV) : amiodarone IV sur 20-30 min ;
- **Trouble du rythme ventriculaire mal toléré** (TV avec état de choc, TV avec troubles de conscience) : cardioversion par choc électrique externe ;
- **Arrêt cardiaque** : prise en charge non spécifique, détection rapide d'un éventuel rythme choquable ;
- **Défibrillateur automatique implantable (DAI)** : orienter vers un centre avec USIC scopée et astreinte rythmologique pour interroger le DAI. Les thérapies devront être reprogrammées afin d'être adaptées aux troubles du rythme cliniques et à leur tolérance, afin d'éviter les chocs électriques internes vigiles ; en cas de chocs à répétition, vigils et inappropriés, les thérapies du DAI peuvent éventuellement être désactivées à l'aide d'un aimant, sous réserve d'une surveillance scopée continue et de matériel de réanimation à proximité ;
- **Orage rythmique** (TV incessante ou au moins 3 épisodes de TV en moins de 24h) : amiodarone IV et orienter vers un centre habilité à réaliser des ablations complexes, en particulier de tachycardie ventriculaire ;
- **Troubles du rythme ventriculaires réfractaires, malgré l'amiodarone et** avec mauvaise tolérance hémodynamique, discuter une anesthésie générale avec transfert en réanimation vers un centre expert ayant la possibilité de proposer un support hémodynamique transitoire [extracorporel membrane oxygenation (ECMO)], et habilité à réaliser des ablations complexes, en particulier de tachycardie ventriculaire.

▪ Traitements spécifiques :

En hospitalisation, une fois le patient stabilisé hémodynamiquement et le trouble du rythme réduit, débiter :

- Bêta-bloquant +/- anti-arythmique de type flecaïninide, sotalol, amiodarone si dysfonction VG associée ;
- Implantation d'un défibrillateur automatique (défibrillateur automatique implantable / DAI) et/ou ablation par radiofréquence ;
- Proposer une prise en charge psychologique au patient et à sa famille.

► Situation d'urgence 2 : syncope

1. Mesures diagnostiques en urgence

Une syncope doit toujours faire suspecter une origine rythmique.

Le diagnostic de syncope vago-vagale est un diagnostic d'élimination.

Une syncope nécessite donc une prise en charge urgente en USIC scopée pour monitoring ECG, évaluation des caractéristiques et circonstances de la syncope et de la cardiopathie sous-jacente et discussion de la pose d'un défibrillateur /DAI (discussion avec le centre expert).

▪ **Éléments cliniques du diagnostic :**

- Circonstances de survenue : effort, stress, survenue possible au repos ;
- Facteurs favorisants : sport, stress, myocardite.

▪ **Évaluer la gravité :**

- Interrogatoire primordial : à la recherche d'une syncope vraie, d'épisodes multiples, de facteurs déclenchants ;
- ECG : recherche de troubles du rythme ventriculaire.

▪ **Explorations en urgence :**

- Analyse du tracé scope/ECG : recherche de troubles du rythme (hyperexcitabilité ventriculaire) ;
- L'ECG intercritique ou de base peut montrer des ondes T négatives et/ou une onde epsilon et/ou un bloc droit atypique dans les dérivations précordiales droites. Un microvoltage peut être présent. Il existe souvent des ESV retard gauche ;
- Echocardiographie dès que possible.

Secondairement, discussion et exploration complémentaires en centre spécialisé : IRM ou scanner cardiaque.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ **Monitoring :**

- Mesures usuelles non spécifiques (scope ECG ++).

▪ **Mesures symptomatiques :**

- Non spécifiques et dépendantes de l'étiologie documentée en urgence (réduction d'un trouble du rythme par exemple).

▪ **Traitements spécifiques :**

À déterminer ultérieurement selon le mécanisme sous-jacent de la syncope et les explorations complémentaires en centre spécialisé : IRM ou scanner cardiaque, discuter stimulation ventriculaire programmée ou défibrillateur (DAI) d'emblée selon les caractéristiques cliniques de la syncope ;

- Après avis dans un centre expert (centre de compétences ou de référence).

▶ **Situation d'urgence 3 : insuffisance cardiaque**

Les patients avec une DVDA évoluée présentent, en général, une dilatation et une dysfonction ventriculaire droite (VD), parfois majeure, qui peut être parfaitement tolérée pendant des années avec un risque de thrombus VD.

Il peut s'y associer une atteinte ventriculaire gauche (VG) dans les formes évoluées biventriculaires. La présence d'une atteinte VG est un critère de gravité témoignant d'un pronostic plus défavorable.

L'apparition d'une décompensation cardiaque est un tournant évolutif de la maladie témoignant d'une forme particulièrement évoluée ;

Chez les patients éligibles, il faudra discuter l'inscription sur liste de transplantation cardiaque.

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ **Éléments cliniques du diagnostic :**

- Mécanisme habituel de l'insuffisance cardiaque ;
- Signes de bas débit droit : asthénie, hépatalgies d'effort ;
- Forme évoluée : œdèmes des membres inférieurs, ascite ;
- Signes d'insuffisance cardiaque gauche en général absents ;
- Circonstances de survenue : trouble du rythme ventriculaire, fibrillation ou flutter auriculaire, surcharge hydro-sodée.

▪ **Évaluer la gravité :**

- Atteinte VG associée (dès que FEVG < 50 %) ;
- Signes de bas débit ;
- Altération du bilan hépatique témoignant d'un bas débit ou d'un retentissement de l'atteinte droite.

▪ **Explorations en urgence :**

- Soins intensifs (USIC scopée) au sein d'un centre expert ;
- Scope ;
- Échocardiographie dès que possible ;
- Biologie standard, troponine, BNP.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ **Monitoring :**

- Mesures usuelles non spécifiques (hémodynamique, scope, saturométrie, diurèse).

▪ **Mesures symptomatiques :**

- Si signes d'insuffisance cardiaque droite ou de surcharge : traitement diurétique (prudent, si bas débit global) ;
- Si choc cardiogénique ou de bas débit avec atteinte hépatique : inotropes positifs (dobutamine) ;
- Si trouble du rythme associé : amiodarone ;
- Si fibrillation auriculaire (FA) et signes d'insuffisance cardiaque droite ou de bas débit : anticoagulation, ralentissement par digoxine ou amiodarone, bêta-bloquants contre-indiqués si signes de bas débit ou d'insuffisance cardiaque droite, réduction possible par amiodarone IV ou per os si FA < 48 h ou si FA > 48 h, chez un patient ayant un traitement anticoagulant efficace depuis au moins 3 semaines, ou après élimination d'un thrombus par une échographie cardiaque transoesophagienne/ETO.

Pas de dérivés nitrés
car dysfonction ventriculaire droite souvent très évoluée

▪ **Traitements spécifiques :**

- Si thrombus : anticoagulation curative (HBPM, AVK ou anticoagulants oraux directs / AOD) ;
- Une fois le patient stabilisé hémodynamiquement, traitement selon le mécanisme et les facteurs favorisants :

FA :

- Restauration du rythme sinusal, plutôt que simple contrôle de la fréquence ventriculaire, du fait du retentissement de la FA sur la dysfonction myocardique en particulier droite dans cette pathologie ;
Cardioversion médicamenteuse par amiodarone ou électrique sous couvert d'anticoagulation efficace, si FA < 48 h ;
Si FA > 48 h attendre 3 semaines d'anticoagulation efficace ou éliminer un thrombus par échographie transoesophagienne /ETO ;
- Anticoagulation au long cours (AVK ou AOD) indépendamment du [score de Cha2ds2-Vasc](#) ;

Flutter commun : ralentir et anticoagulation efficace, ablation par radiofréquence de l'isthme cavo-tricuspidé (en général sans urgence, délai selon la tolérance clinique) ;

Atteinte VG (FEVG < 50 %) : introduire de manière précoce un traitement par inhibiteur de l'enzyme de conversion (IEC) / antagoniste des récepteurs de l'angiotensine II (ARA II), dès stabilisation hémodynamique.

► **Situation d'urgence 4 : douleur thoracique**

Pas d'urgence thérapeutique, mais situation source de piège diagnostique.

Évoquer devant toute douleur thoracique prolongée
la survenue d'une myocardite aiguë.

Une douleur thoracique avec élévation de la troponine
doit faire hospitaliser le patient en urgence
en centre avec USIC scopée
et faire réaliser dans les 48 h une IRM cardiaque
et imagerie coronaire (coroscaner ou coronarographie selon le terrain).

Le mécanisme n'est pas clair : infection virale concomitante ? poussée aiguë de la maladie avec nécrose inflammatoire ?

Prise en charge de la myocardite aiguë non spécifique.

Prise en charge en centre avec USIC scopée : avis auprès d'un centre de compétences ou de référence.

La survenue d'une myocardite aiguë chez un patient atteint de DVDA peut être un élément déclencheur de troubles du rythme ventriculaire, il est donc impératif de scoper ces patients jusqu'à la résolution de l'épisode aigu et de les traiter par bêta-bloquants en absence de contre-indication hémodynamique.

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ Éléments cliniques du diagnostic :

- Mécanisme habituel : ischémie par atteinte de la microcirculation ;
- Mécanisme alternatif : myocardite aiguë ;
- Circonstances de survenue : effort, stress, post-prandial, survenue possible au repos.

▪ Évaluer la gravité :

- Myocardite aiguë ;
- Troubles du rythme ventriculaire.

▪ Explorations en urgence :

- **En cas de DVDA non traitée** : l'ECG intercritique ou de base peut montrer des ondes T négatives dans les dérivations précordiales droites ; il existe souvent des ESV retard gauche ;
Ceci peut conduire à porter le diagnostic à tort d'un syndrome coronaire aigu ;
Exploration coronaire par coronarographie ou coroscanner à discuter au cas par cas selon les facteurs de risque associés et l'âge du patient ;
- Normalement **la troponine n'est pas élevée dans la DVDA.**

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ Monitoring :

- Mesures usuelles non spécifiques.

▪ **Mesures symptomatiques :**

- Traitement bêta-bloquant ;
- Prise en charge non spécifique d'une myocardite aiguë.

▪ **Traitements spécifiques :** non

▶ **Situation d'urgence 5 : mort subite non récupérée inaugurale d'un jeune patient**

En cas de mort subite non récupérée, sans orientation étiologique chez un jeune (< 40 ans), et a fortiori si survenue à l'effort, la CVDA constitue l'une des causes fréquentes sous-jacentes.

Il faut préconiser :

- **une autopsie** afin de déterminer la cause du décès (+/- test génétique post-mortem) en raison de l'impact majeur du diagnostic pour la famille (bilan cardiaque « orienté » chez tous les apparentés au premier degré puis surveillance à poursuivre) ;
- **une consultation spécialisée pour un conseil génétique et proposer un bilan cardiaque « systématique et large » chez les apparentés au 1^{er} degré en parallèle, ou en l'absence d'autopsie permettant de documenter la cause de la mort subite ;**
- **une prise en charge psychologique à la famille.**

Si diagnostic de CVDA,

réaliser une enquête familiale de dépistage chez les apparentés du 1^{er} degré

(et pas uniquement en cas de décès)

En savoir plus :

Centres experts « recours » : les centres de compétence et de référence pour les maladies cardiaques héréditaires (www.filiere-cardiogen.fr)

Orientation

► Classification des centres :

- Centre avecUSIC scopée sans astreinte rythmologique ;
- Centre avecUSIC scopée **et** astreinte rythmologique (centre avec activité de rythmologie interventionnelle sur place et habilité à implanter des défibrillateurs) ;
- Centre habilité à réaliser des ablations complexes, en particulier de tachycardie ventriculaire ;
- Centre expert : centre de compétences ou de référence de la filière Cardiogen

Liste sur :

<http://www.filiere-cardiogen.fr/>

<http://www.filiere-cardiogen.fr/professionnel/annuaire/>

► Transport du domicile vers le service d'accueil des urgences

■ Où transporter ?

Orientation : centre expert prenant en charge habituellement le patient ;

Particularités :

- TV : centre avecUSIC scopée **et** astreinte rythmologique ;
- Orage rythmique (TV incessante ou au moins 3 épisodes de TV en moins de 24 h) : centre habilité à réaliser des ablations complexes (TV) ;
- Décompensation cardiaque : centre expert avecUSIC scopée ;
- Défibrillateur automatique implantable (DAI) : centre avec astreinte rythmologique ;
- Syncope : centre avecUSIC scopée + avis centre expert ;
- Douleur thoracique : centre avecUSIC scopée + avis centre expert ;
- Trouble du rythme supraventriculaire : centre avecUSIC scopée + avis centre expert.

■ Comment transporter ?

- En ambulance non médicalisée ou un vecteur médicalisé (SMUR) selon la gravité.

■ Quand transporter ?

- Immédiatement si urgence vitale ou fonctionnelle.

► Orientation au décours de la structure des urgences hospitalières

▪ Où transporter ?

- En général : transport idéal dans le centre expert prenant en charge habituellement le patient ;
- TV : orienter vers un centre avec USIC scopée **et** astreinte rythmologique ;
- Orage rythmique (TV incessante ou au moins 3 épisodes de TV en moins de 24 h) : orienter vers un centre habilité à réaliser des ablations complexes, en particulier de tachycardie ventriculaire ;
- Décompensation cardiaque : orienter vers un centre expert avec USIC scopée ;
- Si port d'un défibrillateur : orienter vers un centre avec astreinte rythmologique.

▪ Comment transporter ?

- Sous surveillance monitorée.

▪ Quand transporter ?

- Après stabilisation hémodynamique.

Précautions médicamenteuses (interactions possibles, contre-indications, précautions d'emploi...)

En cas de décompensation cardiaque aiguë droite et de bas débit,

éviter :

- **dérivés nitrés ;**
- **inhibiteurs calciques bradycardisants ;**
- **bêta-bloquants.**

La vie sexuelle des patients peut être perturbée par le traitement bêta-bloquant.

Les inhibiteurs des phosphodiésterases (PDE5) ne sont pas contre-indiqués sauf en cas de dysfonction VD et/ou VG sévère.

Précautions anesthésiques

Éviter les drogues avec vasoplégie massive en cas de dysfonction VD et/ou VG sévère.

Mesures préventives

- Contre-indication de toute activité sportive de compétition ou intensive ;
- Éviter le stress, et certaines professions à risque (conducteur professionnel par exemple) ;
- La conduite automobile, à titre personnel, est autorisée ;
- [La DVDA ne contre-indique pas les voyages en avion](#) ;
- Traitement bêta-bloquant systématique chez tous les patients avec forme avérée de DVDA, surtout si présence d'une hyperexcitabilité ventriculaire ;
- Alimentation équilibrée, en évitant la déshydratation, la consommation œnologique excessive et les drogues qui peuvent déclencher des troubles du rythme ventriculaire ;
- La femme en âge de procréer doit planifier sa grossesse avec l'équipe multidisciplinaire.

Mesures complémentaires en hospitalisation

- Stratification du risque rythmique et discussion d'un défibrillateur implantable (DAI) prophylactique et/ou d'une ablation par radiofréquence ;
- Bilan génétique et familial incluant conseil génétique et test génétique moléculaire ;
- Discussion avec les femmes en âge de procréer sur un éventuel projet de grossesse et le caractère à risque de celle-ci nécessitant une prise en charge spécifique ;
- Évaluation du poste de travail et de l'activité physique et sportive autorisée ou pas ;
- Information sur l'origine génétique de la maladie et la nécessité d'une surveillance cardiologique de tous les apparentés au 1^{er} degré.

Au décours de l'hospitalisation :

- Surveillance et suivi :
 - . tous les ans : clinique, ECG, Echocardiographie Trans-Thoracique / ETT, Holter ECG de 24-48 h, épreuve d'effort
 - . tous les 3-5 ans : IRM cardiaque.
- Soutien psychologique et éducation thérapeutique du patient (ETP) et de son aidant familial.

En savoir plus :

Centres ressources : les centres de compétence et de référence pour les maladies cardiaques héréditaires (www.cardiogen.aphp.fr) ainsi que le centre de ressources psychologique de la filière nationale de santé Cardiogen (www.filiere-cardiogen.fr)

Site des ETP dans les maladies rares : etpmaladiesrares.com

Don d'organes et de tissus

Dans l'état actuel des connaissances, le don de certains organes et tissus est possible à l'exception du cœur et en fonction de l'évaluation de chaque cas (évaluation individuelle, clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis).

Pour une réponse adaptée, contactez le centre de référence ou les services de Régulation et d'Appui en région (SRA) de l'Agence de la biomédecine ([cf. numéros](#)).

De manière générale et dans l'état actuel des connaissances :

► Risque de transmission de la maladie :

Pas de risque de transmission de la maladie par le don d'organes ou de tissus à l'exception notable du cœur.

Le don du cœur est contre-indiqué chez les patients avec CVDA avérée ou suspectée.

Évoquer le diagnostic devant :

- toute mort subite d'âge < 35 ans dans un contexte de stress et/ou d'effort physique intense (pathologie extrêmement rare < 12 ans et > 60 ans) ;
- tout antécédent de tachycardie ventriculaire soutenue ou non soutenue (palpitations...) ;
- toute pathologie cardiaque familiale non explorée (transmission autosomique dominante à pénétrance variable). Atteinte palmo-plantaire volontiers associée ;
- toute anomalie ECG (ondes T inversées de V1 à V3, onde epsilon sur branche descendante du QRS, BBD, micro voltage QRS sur dérivations périphériques, TV avec BBG...);
- toute anomalie échographique cardiaque intéressant préférentiellement le VD (dilatation VD isolée, dysfonction ou défaillance VD systolique, Insuffisance tricuspидienne...) avec fonction VG pouvant être relativement conservée.

► Pas de risque particulier lié à la maladie ou au traitement

► Don d'organes :

Le don du cœur est contre-indiqué chez les patients avec CVDA avérée ou suspectée ;
Pas de contre-indication au don des autres organes ;

Dans tous les cas, la décision est à discuter en fonction de l'évaluation clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis.

► Don de tissus :

Le don de tissus est possible à l'exception des valves cardiaques qui peuvent être incontinentes, notamment en cas de dilatation ventriculaire ;

Dans les formes syndromiques rares de CVDA associant une cardiomyopathie et une atteinte cutanée et/ou des phanères (kératodermie palmo-plantaire, fragilité cutanée, anomalies dentaires et des cheveux avec cheveux laineux ou alopecie néonatale) : le prélèvement d'épiderme est contre-indiqué.

Services de Régulation et d'Appui en région (SRA) de l'ABM : numéros des quatre territoires de régulation (24h/24h)

SRA Nord-Est	09 69 32 50 20
SRA Sud-Est / Océan Indien	09 69 32 50 30
SRA Grand-Ouest	09 69 32 50 80
SRA Île-de-France / Les Antilles / Guyane	09 69 32 50 90

Numéros en cas d'urgence

Centre national de référence des maladies cardiaques héréditaires

Réseau pluridisciplinaire multisite - Groupe hospitalier Pitié-Salpêtrière

Coordonnateur Professeur Philippe Charron

Département de Cardiologie et de Génétique, hôpital de la Pitié-Salpêtrière, Paris
Inserm UMRS 956, faculté de médecine Pierre-et-Marie-Curie

Tél. heures ouvrables : 01 42 16 13 46 (génétique) ou 01 42 16 38 84 (cardiologie)

Médecin d'astreinte la nuit et le week-end

Tél. USIC : 01.42.16.29.60

Tél. USIR : 01.42.16.30.43

6 sites intégrés au centre de référence :

CHU Pitié-Salpêtrière, site coordinateur (*Cardiologie, Génétique, Chirurgie thoracique et cardiovasculaire*)

CHU Bichat, site constitutif (*Cardiologie*)

CHU Ambroise-Paré, site constitutif (*Cardiologie*)

CHU HEGP, site constitutif (*Cardiologie*),

CHU Mondor, site constitutif (*Cardiologie*)

CHU Necker, site constitutif (*Cardiologie pédiatrique*)

Autres centres de référence ou de compétence

www.orpha.net

Centre de référence maladies rares :

Maladies cardiaques héréditaires

www.cardiogen.aphp.fr

Filière nationale de santé maladies rares :

FSMR Cardiogen

www.filiere-cardiogen.fr



Ressources documentaires

Kalliopi Pilichou, Gaetano Thiene, Barbara Bauce et al. Arrhythmogenic cardiomyopathy
<https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-016-0407-1>

Domenico Corrado, Thomas Wichter, Mark S. Link et al. Treatment of Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy/Dysplasia - An International Task Force Consensus Statement - The online-only Data Supplement is available with this article at
<http://circ.ahajournals.org/lookup/suppl/doi:10.1161/CIRCULATIONAHA.115.017944/-/DC1>

Blomström-Lundqvist C, Mazzanti A et al. ESC Guidelines 2015 for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden death. Eur Heart Journal 2015. doi: 10.1093/eurheartj/ehv316

Marcus FI, McKenna WJ, Sherrill D et al. Diagnosis of Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy/Dysplasia. Proposed Modification of the Task Force Criteria. Circulation 2010;121:1533-1541

Towbin JA et al. 2019 - HRS Expert Consensus Statement on Evaluation, Risk Stratification, and Management of Arrhythmogenic Cardiomyopathy. Heart Rhythm. 2019 May 9. pii: S1547-5271(19)30438-2.

[https://www.heartrhythmjournal.com/article/S1547-5271\(19\)30438-2/fulltext](https://www.heartrhythmjournal.com/article/S1547-5271(19)30438-2/fulltext)

Gandjbakhch E., Chevalier P et al. Consensus d'experts sur la prise en charge de la Cardiomyopathie / Dysplasie Ventriculaire Droite Arythmogène

<http://www.filiere-cardiogen.fr/professionnel/prises-en-charge/cardiomyopathie-ventriculaire-droite-arythmogene/>

Ces recommandations ont été élaborées par :

Docteur Estelle Gandjbakhch
Docteur Françoise Hidden-Lucet
Professeur Philippe Charron

Centre national de référence maladies cardiaques héréditaires - Réseau pluridisciplinaire multisite Groupe hospitalier Pitié-Salpêtrière
Rythmologie - Cardiogénétique
Service de Génétique clinique - Hôpital de la Pitié-Salpêtrière - AP-HP
83, boulevard de l'Hôpital - 75013 Paris

En collaboration avec :

- La Société française de médecine d'urgence (SFMU)

- **Docteur Gilles Bagou** : anesthésiste-réanimateur urgentiste - SAMU-SMUR de Lyon
- hôpital Edouard-Herriot - 69437 Lyon Cedex 03

- **Docteur Pierre-Géraud Claret** : commission des référentiels de la SFMU - urgences médico-chirurgicales hospitalisation (UMCH) - unité de surveillance - groupe hospitalo universitaire Caremeau - 30029 Nîmes

- **Docteur Mathieu Oberlin** : urgences médico-chirurgicales hôpitaux universitaires de Strasbourg - 1, place de l'hôpital - 67091 Strasbourg cedex

- **Docteur Christophe Leroy** : médecin urgentiste - service de gestion des crises sanitaires - département qualité gestion des risques - assistance publique-hôpitaux de Paris

- L'Agence de biomédecine (ABM)

Professeur François Kerbaul et docteur Francine Meckert : direction opérationnelle du prélèvement et de la greffe de l'ABM

- L'association de patients

Ligue contre la cardiomyopathie

<http://www.ligue-cardiomyopathie.com/cardiomyopathie/>

Mme Léa de Bellaigue

ligue-cardiomyopathie@orange.fr

Date de réalisation : 24/10/2019