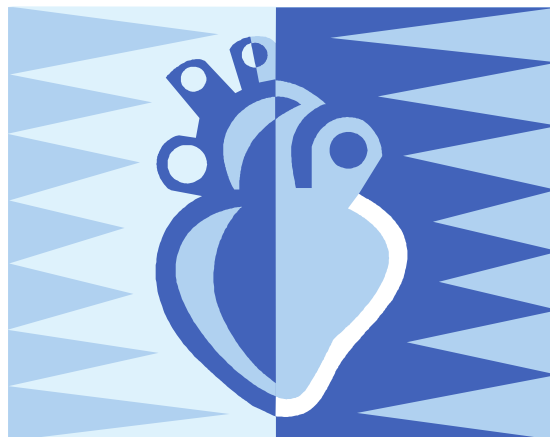


Journée nationale d'information  
des maladies cardiaques héréditaires

8 janvier 2011 - Institut de Cardiologie  
Hôpital La Pitié Salpêtrière



COMPTE RENDU

*Journée organisée par le Centre de Référence des Maladies Cardiaques Héritaires, en collaboration avec l'association Bien vivre le QTLong, et la Ligue contre la Cardiomyopathie*

*Sous le haut patronage du Ministère de la Santé et des Sports*

*Remerciements :*

*Le Ministère de la santé  
L'association ADICARE et le Professeur Christian CABROL*

*Professeur Alain CALMAT*

*Professeur François CARRE*

*Professeur Michel DESNOS*

*Professeur Richard ISNARD*

*Professeur Antoine LEENHARDT*

*Monsieur Emmanuel LUIGI*

*Docteur Philippe CHARRON*

*Docteur Françoise HIDDEN LUCET*

*Docteur Isabelle DENJOY*

*Docteur Jean Marc LUPOGLAZOFF*

*Docteur Pascale RICHARD*

*Mademoiselle Audrey MALLET*

*Mademoiselle Marie Lise BABONNEAU*

*Mademoiselle Jennifer DOUDOU*

*Madame Odile MICHEL*

*Madame Karen SONNERY*

*Madame Priscilla MARRIS*

*Le Laboratoire Actelion*

*Le Laboratoire Genzyme*

*La fondation Groupama pour la santé*

*Le RSI*

*La MSA*

Ce compte rendu a été réalisé sur la base des enregistrements de la journée ainsi que sur celle des documents de présentation fournis par les participants. Les propos retranscrits dans le document ne sont que des éléments transmis à titre informel, qui n'engagent pas leurs auteurs.

## Programme de la journée

### **10h00 Accueil**

**10h30 Ouverture de la journée :** Dr Philippe CHARRON (coordinateur du Centre national de référence « maladies cardiaques héréditaires ») ; le représentant du Ministère de la Santé ; Pr Alain CALMAT (ancien Ministre des Sports, actuel président de la commission médicale du CNOF),

Mot d'accueil

**10h45 Mise en perspective : le Plan « maladies rares », son apport et son avenir,** par le représentant du Ministère de la Santé

**11h00 Présentation des Associations de malades** (Dominique de BELLAIGUE, Président de la « Ligue contre la Cardiomyopathie », et Stéphanie Paret, Présidente de l'« Association Bien vivre avec le QT long »)

### **11h10 Les maladies cardiaques héréditaires: de quoi parle t-on ?**

Breve présentation des principales cardiomyopathies et troubles du rythme :

- Cardiomyopathie Hypertrophique et Cardiomyopathie Dilatée (Pr Richard Isnard, CHU Pitié-Salpêtrière)
- Syndrome du QT long (Dr Isabelle Denjoy, CHU Lariboisière)
- Cardiomyopathie/Dysplasie ventriculaire droite arythmogène et syndrome de Brugada (Dr Françoise Hidden-Lucet, CHU Pitié-Salpêtrière)

**12h40 Pause déjeuner (buffet)**

**13h55 Reprise**

**14h00 1<sup>ère</sup> table ronde** (autour de l'idée de « connaître » la maladie)

Pourquoi un conseil génétique et un test génétique ? : (Dr Philippe Charron, cardiologue généticien, Dr Isabelle Denjoy, cardiologue, Dr Pascale Richard, biologiste moléculaire, Mlle Audrey Mallet, conseillère en génétique, Mlle Marie-Lise Babonneau, psychologue)

Questions / réponses dans la salle

**15h00 2<sup>nde</sup> table ronde** (autour de l'idée de « vivre avec » la maladie)

Quel type d'activité sportive peut on avoir ? (Pr François Carré, CHU Rennes, Dr Jean-Marc Lupoglazoff, CHU Robert Debré, Pr Michel Desnos, CHU HEGP, Pr Antoine Leenhardt, CHU Lariboisière)

Questions / réponses dans la salle

**16h00 Vivre avec la pathologie :** Témoignages de malades

Modérateurs : Léa Fallourd, représentant la « Ligue contre la Cardiomyopathie », et Stéphanie Paret, représentant l'« Association Bien vivre avec le QT long ».

Madame Odile MICHEL, Madame Laurence Robinet, Madame Karen SONNERY, Madame Priscilla MARRIS

Réactions - Questions de la salle

**17h30 Clôture de la journée :** Mme Léa Fallourd, Mme Stéphanie Paret, Dr Philippe Charron

**Docteur Philippe Charron**

*Coordonnateur du Centre national de référence des maladies cardiaques héréditaires Paris  
Cardiologue Généticien Hôpital La Pitié Salpêtrière*

Mot d'accueil et présentation de la journée

**Professeur Alain Calmat**

*Ancien ministre des Sports*

*Président de la commission médicale et sport-santé du Comité national olympique du sport français.*

Ouverture de la journée

La commission médicale et sport santé du Comité national Olympique du Sport Français veille à la bonne santé du sport et de ses pratiquants, quel que soit leur niveau de pratique, leur discipline et leur cadre d'activité.

Cette commission est composée de représentants des médecins fédéraux nationaux, des médecins des équipes de France, de techniciens, et a vocation à initier un certain nombre de préconisations pour le sport-santé en particulier.

Le sport-santé, c'est déterminer les conditions de bonnes pratiques du sport pour les sportifs, quelque soit leur niveau, pour maintenir ou améliorer la santé (loisir, compétition).

Pour cela, il faut que les fédérations sportives connaissent et appliquent ces conditions.

Il existe en France près de 17 millions de licenciés. Les bonnes pratiques sportives doivent être connues des fédérations auxquelles ces licenciés sont rattachés.

Il y a donc un travail de fond, d'information à faire auprès des fédérations, du mouvement sportif en général, pour que les médecins et les encadrements sportifs connaissent tous les effets de chaque discipline. Le but de notre action est d'aboutir à une sorte de pharmacopée des disciplines sportives.

Bien pratiqué, le sport est un élément essentiel du développement physique et psychique de l'individu. Il a également un rôle important dans l'arsenal thérapeutique, que ce soit en prévention primaire (pour les personnes bien portantes), secondaire (pour le dépistage des maladies dangereuses à l'occasion de la pratique du sport) ou tertiaire (pour prévenir des complications dans certaines maladies, plusieurs travaux relatifs à certains cancers révèlent que la pratique du sport a un effet direct sur le développement de récurrences et de métastases).

Notre travail est donc également de susciter des travaux de recherche visant à l'amélioration de connaissances quand aux bienfaits et méfaits du sport.

Cette nécessité d'amélioration des connaissances et d'information peut être illustrée par les difficultés posées par le certificat de non contre indication, notamment dans le cadre des pathologies que vous allez aborder.

Nous sommes donc particulièrement attentifs à vos travaux, et sommes prêts à travailler avec vous.

## La Plan maladies rares, son apport et son avenir

**Monsieur Emmanuel Luigi**

*Adjoint du Sous Directeur Performance des acteurs de l'offre de soins  
Ministère de la Santé*

### Les maladies rares : une priorité de santé publique

La loi relative à la politique de santé publique du 9 août 2004 place les maladies rares parmi les 5 priorités publiques devant faire l'objet d'un plan stratégique. Cet élément est donc aujourd'hui acquis.

Les maladies rares, au-delà de l'enjeu sanitaire, constituent également l'identification d'un enjeu social : il s'agit du problème de la prise en compte « des plus faibles et des moins nombreux » dont les enjeux sont l'égalité aux soins et la meilleure qualité de prise en charge et d'accompagnement.

Rappelons que l'émergence des maladies rares n'a pu avoir lieu que grâce au développement des associations : des communautés se sont développées entre malades et médecins, ce qui a permis une meilleure lisibilité des difficultés rencontrées par les pouvoirs publics.

### Les avancées du premier plan 2005-2008 sont majeures :

- mise en place de protocoles nationaux de diagnostics et de soins,
- création de dispositifs juridiques permettant la prise en charge de produits ou prestations de santé en dehors du périmètre remboursable,
- développement du portail de référence ORPHANET,
- développement des cartes de soins et d'information des maladies rares,
- amélioration de la formation des professionnels de santé sur les maladies rares,
- amélioration de l'accès aux analyses biologiques complexes,
- mise en place de l'accès aux analyses biologiques complexes,
- mise en place de 131 centres de référence maladies rares et de 501 centres de compétences,
- conduite d'une politique spécifique pour les médicaments orphelins y compris au niveau européen,
- promotion de la recherche sur les maladies rares, en raison de l'excellence des travaux réalisés,
- affirmation du rôle moteur de la France au niveau européen.

### Ce plan a fait l'objet d'une évaluation afin de déterminer la nécessité de mesures susceptibles de le compléter

- les procédures et critères d'évaluation des centres de référence sont à revoir (les outils d'évaluation du centre de référence sont très peu utilisés, le recueil épidémiologique des centres de compétences est insuffisant, l'activité de recherche des centres n'est actuellement pas évaluée), les financements de ces centres doivent être mieux répartis (l'enveloppe devrait être augmentée), et une tarification de l'acte est à étudier (l'activité maladie rare devrait générer une tarification différente de la tarification normale), une coordination entre centres de référence devrait se développer et se structurer,
- la nécessité de structurer les plateformes biologiques expertes, et intégrer les laboratoires intervenants dans le diagnostic des maladies rares,

- améliorer le portail Orphanet en développant l'utilisation de la nomenclature ORPHANET, et en développant les informations et la lisibilité du portail,
- simplifier, pour l'intensifier, la rédaction des PNDS,
- progresser dans le recueil des données épidémiologiques relatives aux maladies rares, en s'appuyant sur une banque nationale de données, à des fins de développement du savoir scientifique,
- développer les liens avec les acteurs du champ médico social, les MDPH notamment, et briser le cloisonnement médical - sanitaire existant,
- créer une structure nationale d'impulsion pour la recherche sur les maladies rares.

La préparation du second plan maladies rares s'est déroulée avec un objectif d'exhaustivité

Outre le résultat de l'évaluation du premier plan, le nouveau plan s'appuiera sur des propositions remises au ministre de la Santé le 21 juillet 2010. Ces propositions sont issues d'une large concertation de près de 200 personnalités, dans le cadre d'un travail interministériel réunissant la santé, la recherche, la cohésion sociale, l'industrie, organisé en 7 groupes et axes de réflexion (diagnostics, soin et prise en charge, recueil de données, recherche, prise en charge financière, médicaments spécifiques, information et formation, coopération européenne et internationale) auxquels ont participé des représentants institutionnels, médecins, biologistes et chercheurs, de représentants associatifs et de l'industrie pharmaceutique.

Le nouveau plan s'appuiera sur ces propositions, mises au format classique des plans de santé publique.

Le plan 2 valorisera 3 axes clés :

- améliorer la qualité de la prise en charge des patients atteints de maladies rares
- développer la recherche sur les maladies rares
- amplifier les coopérations européennes et internationales.

Le nouveau plan consacrera une gouvernance plus cohérente, puisqu'un comité de suivi et de prospective sera présidé par la DGOS, et composé de :

- représentants ministériels,
- représentants d'agences sanitaires,
- représentants associatifs,
- personnalités qualifiées.

Un « chef de projet » IGAS sera en charge de la représentation sur le plan européen, de la coordination interministérielle et de l'animation du réseau des Agences Régionales de Santé.

Le comité de suivi et de prospective aura un rôle actif, puisqu'il sera chargé de suivre la mise en œuvre et accompagner le déploiement du deuxième plan national maladies rares et des programmes qui en découlent. Il mettra également en place le groupe permanent d'aide à la labellisation des centres de références et tout autre groupe de travail en tant que de besoin. Il proposera aux ministres les mesures correctives rendues nécessaires en cours d'exécution du second plan. Enfin, il proposera des mesures pour le renforcement des actions de recherche, de formation, d'information et de surveillance épidémiologique.

Le nouveau plan devrait être présenté dans les prochaines semaines.

## Réponse aux questions relatives au financement :

### - du plan maladies rares :

L'orientation prise par le 1<sup>er</sup> plan maladie rares, et qui ne sera pas remise en cause semble-t-il, est le financement des centres de référence.

Ce choix s'explique par le fait qu'allouer des financements aux 501 centres de compétences est impossible. Les centres de compétences structurent officiellement une offre de soins préexistante dont la qualité est reconnue, et dont le financement est également préexistant.

### - plus spécifiquement, de la recherche :

Le financement de la recherche se décompose en deux articulations, d'une part, le financement de l'Etat, qui considère devoir affecter un montant minimum dédié aux maladies rares (une réunion est prévue sur ce point dans les prochains jours), et les crédits assurance maladie (projet hospitalier de recherche clinique). Au niveau des hôpitaux, il est apparu qu'un grand nombre d'équipes a déposé des projets de très grandes qualités autour de maladies rares, et s'est donc vu octroyé des financements. Il n'y a donc pas d'utilité à réserver des enveloppes dédiées à ces pathologies.

### - compte tenu du passage du système de la dotation globale de fonctionnement à celui de la tarification à l'activité (T2A)

Le système de la T2A est un mode de répartition de l'enveloppe globale santé, laquelle est votée au Parlement.

Dans le passé, cette enveloppe était répartie selon un système de dotation globale, augmentée chaque année d'un taux de progression identique quelque soit l'établissement concerné. Progressivement, il est apparu que le financement était mal réparti, puisqu'il n'était pas tenu compte de l'évolution des activités de chaque établissement, de petits établissements étaient bénéficiaires de grosses dotations, et inversement, des établissements à grosses activités vivaient sur de petites dotations.

Il a donc été décidé de mesurer l'activité des établissements pour leur affecter le financement correspondant. Or, mesurer l'activité n'est pas toujours aisé : 2400 tarifs décrivent actuellement les activités.

Les établissements sont aujourd'hui financés pour les 2/3 de leurs activités par la tarification, et pour 1/3 par d'autres moyens tels que la reconnaissance de missions particulières qui sont des missions d'intérêt général.

Le plan 2005-2008 a été financé sur ce type de dotations. Ces dotations ne seront pas remises en cause. Normalement, ces dotations doivent préserver les centres de références des impératifs de productivité.

Ces centres ont des activités : consultations, séjour des patients, ... Le problème résulte de ce que ces activités sont payées sur la base de tarifs « normaux » qui ne sont pas adaptés à la prise en charge de maladies rares. La consultation est plus longue, et souvent multidisciplinaire. Ce travail a été fait pour d'autres pathologies.

Nous sommes donc en train de réfléchir sur ce sujet.

## Présentation des associations de malades

### **Dominique de BELLAIGUE**

*Président de la Ligue de la Cardiomyopathie.*

La Ligue contre la Cardiomyopathie a été créée en juillet 2007, à la suite de la disparition d'un jeune homme de 30 ans, victime d'une mort subite alors qu'il était atteint d'une cardiomyopathie dilatée.

Son entourage, souhaitant soutenir la recherche autour de cette maladie dite rare, s'est aperçu qu'aucune structure n'existait pour les malades atteints de cardiomyopathie : la Ligue contre la Cardiomyopathie a alors été créée, avec le soutien indéfectible du corps médical, dont le Centre de Référence des Maladies Cardiaques Héritaires coordonnée par le Docteur Philippe CHARRON.

Epaulée depuis sa création par le Centre de Référence, un comité scientifique s'est rapidement constitué sous la présidence du Docteur Philippe CHARRON, coordonnateur du Centre national de référence pour les maladies cardiaques héréditaires, et actuel représentant de la France dans le bureau du groupe de travail européen « Myocardial and pericardial diseases » de la Société Européenne de Cardiologie, CHU Pitié-Salpêtrière, Paris.

Se sont également joints à ce comité les personnalités suivantes :

- Professeur Jean Noël TROCHU, actuel Président du groupe de travail « Cardiomyopathies et Insuffisance cardiaque » de la Société Française de Cardiologie (SFC), service de Cardiologie, CHU Nantes
- Docteur Robert FRANK (co auteur de la première publication mondiale décrivant la Cardiomyopathie et la Dysplasie ventriculaire droite arythmogène, Service de cardiologie, CHU Pitié-Salpêtrière, Paris
- Professeur Christophe LECLERQ, service de Cardiologie, CHU Rennes
- Professeur Michel KOMAJDA, ancien Président de la SFC, Service de cardiologie, CHU Pitié-Salpêtrière, Paris
- Professeur Gilbert HABIB, actuel Président de la Filiale d'échographie de la SFC, service de Cardiologie, CHU Marseille
- Professeur Michel DESNOS, ancien président du groupe de travail « Cardiomyopathies et Insuffisance cardiaque » de la SFC, service de Cardiologie, CHU HEGP, Paris
- Professeur Olivier DUBOURG, ancien membre du bureau du groupe de travail européen « Myocardial and pericardial diseases » de la Société Européenne de Cardiologie, service de cardiologie, CHU Ambroise Paré, Boulogne Billancourt.

Notre association a pour première vocation de soutenir les malades par l'écoute, la mise en relation avec les services hospitaliers compétents, le contact avec d'autres malades, ...

Elle a également l'ambition d'entretenir et de développer l'espoir des malades, en finançant des projets de recherche, afin de trouver des traitements plus appropriés susceptibles de mener, un jour, les malades sur le chemin de la guérison. Les dotations



sont remises aux lauréats, chaque année, lors de la cérémonie de clôture des Journées Européennes de Cardiologie au Palais des Congrès à PARIS.

En 2009, un projet de recherche clinique, concernant les grossesses chez les femmes atteintes de cardiomyopathie dilatée et un projet de recherche fondamentale concernant la caractérisation d'un modèle murin de cardiomyopathie dilatée ont été ainsi financés.

En 2010, un projet de recherche clinique, concernant la valeur pronostique du BNP dans la cardiomyopathie hypertrophique a été financé.

En 2011, un projet de recherche fondamentale, concernant l'application des techniques de séquençage à haut débit au diagnostic génétique des cardiomyopathies et un projet de recherche clinique concernant le pronostic des non compactations isolées du ventricule gauche chez l'adulte, seront financés.

*Etre atteint d'une maladie rare conduit bien souvent à l'isolement. Pour lutter contre cet isolement, des associations de malades se créent et s'activent.*

*Conscient de l'impérative nécessité de développer l'information auprès des patients, le Centre de Référence des Maladies Cardiaques Héritaires s'est associé à la Ligue contre la Cardiomyopathie, avec l'Association Bien vivre le QT Long, pour organiser une première journée de sensibilisation nationale autour des maladies cardiaques héréditaires.*

*Cet évènement a pour objectif de parler de ces maladies, de mieux identifier les structures prenant en charge ces pathologies, et bien entendu, d'apporter des éléments d'information aux patients, leur permettant de mieux appréhender leur quotidien.*

*Première journée de dimension nationale sur le sujet, de nombreux spécialistes sont aujourd'hui venus s'exprimer en public, en présence du Ministère de la Santé, et du Professeur Alain CALMAT.*

**Stéphanie Paret**

*Présidente de l'Association Bien Vivre avec le QT Long*

Je voudrais tout d'abord remercier toutes les personnalités qui nous honorent de leur présence et qui nous ont accordé leur confiance et leur soutien pour l'organisation de ce colloque et depuis la création de l'association il y a 5 ans. Je n'en nommerai aucune car nous avons la chance qu'elles soient nombreuses (médecins, professeurs, représentant du ministère...) et j'ai trop peur d'en oublier.

Par contre j'adresserai des remerciements particuliers au Docteur Isabelle Denjoy qui a eu la patience et les arguments pour me convaincre de me lancer dans l'aventure qu'est la création d'une association de patients. (Elle a mis presque un an et j'avais encore largement sous estimé l'ampleur de la tâche quand j'ai accepté !). Mais c'est bien grâce à elle que l'Association Bien vivre avec le QT long existe. Merci Isabelle !

Ma principale crainte alors était de me lancer seule ... Comme pour beaucoup d'entre nous, la famille traversait une passe difficile et avait besoin de soutien.

Isabelle Defez et mes beaux-parents se sont joints à moi pour créer l'association et l'Alliance Maladies Rare nous a permis de nous structurer et d'appréhender toutes les problématiques de nos maladies.

Petit à petit, une équipe solide, s'est constituée autour de nous et m'a soutenue, rassurée, encouragée, calmée, tout au long de ces années, supportant mes sautes d'humeur, mes coups de gueule et ma trop grande franchise, travaillant plus dans l'ombre que moi mais produisant un travail fructueux : la trésorerie, l'organisation des week-end, la création du site, les enquêtes et plein d'idées... (Merci Valérie, Sylvie, Brigitte, Nathalie, Françoise, Manu, Line...) avec une fois de plus la validation et le soutien d'Isabelle Denjoy et du conseil scientifique. Je n'oublie pas mon mari et mes enfants qui restent très en retrait mais qui acceptent mon investissement.

L'intégration dans le comité de pilotage de 2 des centres de référence a été également très productive. Outre le fait que les informations que nous donnons aux patients sont validées, cela m'a permis entre autre de rencontrer Léa Fallourd et la Ligue contre la Cardiomyopathie, et de mettre en place avec le centre de référence de Paris et Philippe Charron cette journée d'information qui je l'espère aura des répercussions positives pour chacun.

Cette journée n'aurait pas non plus pu avoir lieu sans les soutiens financiers de la fondation Groupama pour la santé et des laboratoires Genzyme et Actelion que nous remercions également.

Merci à vous tous d'avoir rempli cet amphi : patients, médecins, professeurs ! Vous êtes la preuve que nous ne nous battons pas pour rien et vous nous apportez par votre présence le soutien dont nous, associations, avons tant besoin pour continuer sans baisser les bras.

Au fur et à mesure que les inscriptions arrivaient, j'ai réalisé combien nous étions nombreux et combien est loin le temps où je craignais d'être seule. Je pense que cette journée va nous redonner des ailes pour continuer notre travail de prévention et de soutien pour les porteurs du syndrome du QT long congénital et pourquoi pas en alliant nos efforts avec la Ligue contre la Cardiomyopathie et les centres de références sans qui nous n'aurions rien pu faire aujourd'hui. Il faut étendre cette collaboration aux centres de compétences avec l'appui indispensable d'adhérents responsables en région.

Nous comptons sur vous tous pour continuer à nous apporter votre aide au delà de cette journée, afin que nous puissions aller encore plus loin dans nos actions et qu'un maximum de patients soit diagnostiqué avant l'accident, mais qu'en même temps la recherche permette d'identifier plus clairement les vrais risques et de permettre à chacun de vivre le plus normalement possible.

Diffuser sans réserve les informations que vous auriez pu obtenir aujourd'hui ou sur nos sites respectifs, informer, prévenir...est le gage que nous et les nôtres seront mieux protégés demain.

Nous comptons sur vous.  
Encore merci à tous d'être là !  
Excellente journée.

## Les maladies cardiaques héréditaires : de quoi parle t-on ?

### Docteur Philippe CHARRON

Les maladies cardiaques héréditaires sont les suivantes :

#### Les cardiomyopathies

- cardiomyopathie hypertrophique (prévalence 1/500)
- cardiomyopathie dilatée (prévalence 1/2.500)
- cardiomyopathie restrictive : amylose, hémochromatose, desminopathie, idiopathique
- dysplasie ventriculaire droite arythmogène (prévalence 1/5.000)
- associées à une myopathie (Steinert, becker, Duchenne...)
- non classifiées (non compaction VG...)

#### Les maladies des parois artérielles

- maladie de Marfan (prévalence 1/5.000)
- Ehlers Danlos (type vasculaire)

#### Valvulopathies

- prolapsus valve mitrale
- bicuspidie aortique

#### Les troubles du rythme et conduction

- syndrome du QT long (prévalence 1 /2.000-5.000)
- syndrome de Brugada (prévalence 1/1.000-2.500)
- TV catécholergique (prévalence 1/10.000?)
- bloc A-V familial
- fibrillation auriculaire
- syndrome du QT court

Le centre de référence des maladies cardiaques héréditaires de Paris Pitié Salpêtrière prend essentiellement en charge les cardiomyopathies et les troubles de la conduction.

Ce sont des maladies évoluant de façon très variable, et présentant des risques de complication : fatigue du cœur et évolution vers l'insuffisance cardiaque, ou tachycardie grave, emballement du cœur.

Il s'agit de causes importantes de décès chez les sujets jeunes : principale cause de mort subite, indication principale de transplantation cardiaque.

Ce sont également des maladies souvent d'origine génétique : la dimension familiale spécifique est donc prédominante. Nous aurons un atelier consacré au dépistage génétique.

Ces maladies peuvent s'aggraver au cours de pratiques sportives et nous aurons à ce sujet un atelier consacré à la pratique du sport.

Avant cela, différents exposés vont donc vous présenter les plus courantes de ces pathologies.

## Cardiomyopathies hypertrophique (CMH) et dilatée (CMD)

**Professeur Richard Isnard**

*Cardiologue*

*Hôpital La Pitié Salpêtrière*

Il s'agit d'une maladie du muscle cardiaque, en rapport avec une anomalie structurale, en l'absence d'une autre cause. Par rapport à un cœur normal, la CMH se traduit par une hypertrophie d'au moins 15 mm du ventricule. La cardiomyopathie dilatée implique, quand à elle, une dilation de la cavité ventriculaire, et un amincissement des parois.

Ces deux types d'affections touchent le ventricule gauche majoritairement.

### La CMH en 10 questions :

Le septum inter-ventriculaire est épais. Les voies d'éjection du ventricule sont gênées par l'hypertrophie, qui va s'accompagner d'une gêne à l'éjection, caractérisée par une vitesse du flux sous-aortique importante.

- *Est-ce fréquent ?*

Oui, relativement fréquent. Des études échographiques générales ont pu montrer que l'on retrouve une hypertrophie d'au moins 15mm chez 1 adulte sur 500.

- *Est-ce toujours familial ou héréditaire ?*

Oui, très fréquemment

Au moins 2/3 sont des formes familiales, ce qui justifie de réaliser un bilan familial chez les apparentés de 1<sup>er</sup> degré, avant même que l'on découvre la génétique de ces maladies.

La transmission est le plus souvent autosomale dominante avec un risque de transmission de 50%.

La pénétrance (portion d'individus possédant un génotype donné qui exprime le phénotype correspondant) est extrêmement variable, et augmente avec l'âge. On peut être porteur d'une maladie et ne pas la développer, ou la développer très tard, ou encore la développer à minima.

- *Quels sont les gènes impliqués ?*

Il s'agit souvent des gènes codant les protéines du sarcomère (plus petite unité contractile) : cela touche donc le fonctionnement de la contraction cardiaque dans ses mécanismes intimes.

La chaîne lourde de bêta myosine et la protéine c cardiaque sont, dans près de 50% des cas, les gènes impliqués. D'autres gènes peuvent cependant être impliqués.

D'autres causes d'origine génétique, notamment dans le cadre de maladies de surcharge lysosomale, maladies de surcharge en glycogène, maladie de Friedreich, ...peuvent également engendrer la maladie.

- *Y a-t-il d'autres étiologies non familiales ?*

Oui, l'hypertrophie peut être retrouvée notamment chez les sportifs de très haut niveau, chez les enfants nés de mère diabétique, chez les personnes atteintes d'obésité, d'amylose cardiaque, ...

- *Y a-t-il toujours des symptômes ?*

Non, beaucoup de patients sont asymptomatiques.

Les symptômes sont l'essoufflement, la syncope, la crise de tachycardie, de palpitation.

De temps en temps, des complications peuvent intervenir : accident vasculaire cérébral après passage en fibrillation auriculaire (arythmie de l'oreillette), insuffisance cardiaque, (essoufflement, oedèmes dans les jambes), et mort subite.

Le critère d'épaisseur est de 15mm, et de 13 mm si il y a des cas chez les apparentés. Chez les enfants, les seuils ne sont pas les mêmes.

Une IRM peut être demandée lorsque l'échographie n'est pas probante. D'autres examens peuvent apparaître intéressants pour faire le bilan de la maladie : l'épreuve d'effort et l'enregistrement sous holter sur 24-48 heures ou plus.

- *Comment se fait le diagnostic ?*

Très souvent, au cours d'une enquête familiale, alors même que les patients ne présentaient aucun symptôme.

Le diagnostic peut se faire lors d'examens diligentés à la suite de la découverte, en cours d'auscultation, d'un souffle crée par l'obstruction, à la suite de la découverte d'une anomalie sur un ECG de routine, ...

Toute autre cause d'hypertrophie ventriculaire doit avoir été écartée, telle que le rétrécissement aortique, l'hypertension artérielle, bien que cette dernière puisse être associée à une CMH, et telle que l'hypertrophie modérée d'origine physiologique rencontrée chez le sportif de haut niveau.

- *Le test génétique permet-il de faire le diagnostic de la maladie ?*

Oui, lorsqu'il est pratiqué chez des apparentés.

Le test génétique permet aussi, dans certains cas, de poser le diagnostic chez des sportifs présentant une hypertrophie.

- *Quels sont les facteurs de gravité ?*

Les facteurs de gravité sont les suivants : les antécédents familiaux de mort subites, la syncope, les tachycardies ventriculaires non soutenues sur Holter, une pression artérielle anormale lors d'un test d'effort, une hypertrophie de plus de 30mm.

- *Quels sont les traitements ?*

S'il n'y a pas de symptômes, il n'y a pas de nécessité de prendre un traitement. Le sport intense est cependant largement contre indiqué.

S'il existe des facteurs de risques de mort subite, l'implantation d'un défibrillateur peut être décidée.

S'il y a obstruction, au repos ou à l'effort, un traitement par bêtabloquant est mis en place, et une chirurgie pour retirer l'obstruction est parfois envisagée : myotomie-myectomie (section verticale du septum et excision d'une partie du bourrelet). Deux autres techniques moins invasives peuvent être proposées : l'implantation d'un pacemaker, et l'injection intra-coronaire d'éthanol ou alcoolisation septale, (petit infarctus très localisé qui va mincir la partie en cause et élargir la voie d'éjection).

Pour les patients à très haut risque de mort subite, un défibrillateur automatique peut être implanté, pour détecter une tachycardie ventriculaire et délivrer un choc électrique, et ainsi permettre le retour en rythme sinusal.

Dans de rares cas, la transplantation cardiaque doit être envisagée lors d'insuffisance cardiaque congestive réfractaire.

- *Quelles sont les précautions à prendre dans la vie quotidienne ?*

L'activité sportive doit être modérée : pas de sport à accélération et décélération brutale, ce qui interdit un grand nombre de sports.

Certaines professions seront déconseillées lorsqu'elles impliquent une mise en danger en cas de survenue d'une syncope.

#### La CMD en 10 questions :

La dilation du ventricule entraîne une baisse de la capacité de la contraction du myocarde. Il n'éjecte pas suffisamment le sang.

- *Est-ce fréquent ?*

La prévalence est de l'ordre de 1/2500. Cela étant, la CMD paraît plus fréquente de notre point de vue (cardiologues spécialistes) puisque la population atteinte est identifiée et traitée, nous voyons donc un grand nombre de cas, par opposition à la CMH qui est bien souvent asymptomatique. La CMD constitue la 1<sup>ère</sup> cause de transplantation chez les sujets jeunes.

- *Est-ce toujours familial ou génétique ?*

Non, jusqu'à récemment, on ne considérait pas la CMD comme une maladie génétique. Dernièrement, les causes familiales sont revenues au devant de la scène.

On considère aujourd'hui que 1/3 des cas sont d'origine familiale, liées à des mutations génétiques que l'on ne connaît pas toujours.

- *Quels sont les gènes impliqués ?*

Les protéines impliquées dans les CMH peuvent également l'être dans les CMD, mais d'autres protéines du myocyte peuvent également être impliquées: celles du cytosquelette, la lamine (protéine de la membrane nucléaire), les protéines impliquées dans le métabolisme du calcium, ... Le diagnostic génétique est donc extrêmement compliqué.

- *Y a-t-il d'autres étiologies non familiales ?*

Il existe beaucoup d'autres causes, éventuellement toxiques :

- l'alcool

- les causes infectieuses : myocardites (inflammation virale ou infectieuse du myocarde)

- problème rythmique : extrasystoles importantes, tachycardie permanente, fibrillation auriculaire rapide,

- cause endocrinienne, médicamenteuse (chimiothérapie, ...)

- cause nutritionnelle (déficit en carnitine chez les enfants, en sélénium chez certains peuples chinois) avec possible interaction avec une cause génétique,

- le péri ou post-partum (pendant ou à la suite d'une grossesse)

- la cardiopathie idiopathique : cause inconnue (très souvent)

- *Y a-t-il toujours des symptômes ?*

Il peut y avoir une longue période asymptomatique.

On la découvre parfois de façon inopinée : ECG anormal, radio thoracique montrant un gros cœur, enquête familiale, ...suscitant la poursuite d'examen conduisant au diagnostic.

- *Comment se fait le diagnostic ?*

Les symptômes sont les signes d'insuffisance cardiaque : le fait d'avoir un cœur qui a du mal à se contracter aboutit à l'insuffisance cardiaque : essoufflement, œdème, embolie périphérique, troubles du rythme, mort subite.

Les examens cardiologiques sont l'ECG, la radio thoracique, l'échographie.

En fonction du bilan clinique, on peut être amené à pratiquer, sur le plan biologique, une analyse des CPK, une biopsie musculaire, ou parfois une biopsie du cœur. A noter que le BNP peut augmenter proportionnellement à la gravité de la maladie. Des études sont actuellement en cours s'agissant de l'intérêt de leur dosage comme marqueur d'une insuffisance cardiaque, dans le cadre des CMH.

- *Le test génétique permet-il de faire le diagnostic de la maladie ?*

Oui, dans certains cas, mais dans bon nombre de CMD, la mutation génétique n'est pas identifiée, ce qui ne veut pas dire qu'elle n'existe pas.

- *Quels sont les facteurs de gravité ?*

Les critères cliniques sont la tachycardie ventriculaire, la pression artérielle basse, la largeur du QRS, une fraction d'éjection inférieure à 35%.

- *Quels sont les complications ?*

Outre l'insuffisance cardiaque, il s'agit des troubles du rythme ventriculaire, avec risque de la fibrillation ventriculaire et de mort subite.

- *Quels sont les traitements ?*

En l'absence de symptômes (découverte fortuite ou dans le cadre d'une enquête familiale), les traitements sont là pour retarder l'évolution de la maladie : bêtabloquant, inhibiteur d'enzymes de conversion.

Si les patients sont symptomatiques, on va donner, en plus de ces traitements, des diurétiques, des anticoagulants, de la digoxine. Lorsque le QRS est très large, on peut proposer une resynchronisation du cœur avec un pacemaker un peu particulier, avec plusieurs sondes, pour que la contraction retrouve une certaine harmonie.

Lorsque la fraction d'éjection est très basse, il peut être proposé la mise en place d'un défibrillateur implantable.

Pour les cas les plus graves, une assistance ventriculaire (équivalent de cœur artificiel) peut être proposée, le recours ultime étant la transplantation cardiaque.

- *Quelles sont les précautions à prendre dans la vie quotidienne ?*

L'activité sportive doit être limitée, et s'apparente à celle autorisée dans le cadre de CMH symptomatique.



## Dysplasie ventriculaire droite arythmogène (DVDA) et Syndrome de Brugada

Docteur Françoise Hidden Lucet  
Cardiologue  
Pitié Salpêtrière

Nous allons maintenant aborder les pathologies affectant le ventricule droit.

### DVDA ou Cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène :

La dysplasie ventriculaire droite arythmogène a été pour la première fois décrite par le Dr FRANK et le Dr FONTAINE.

Les cellules musculaires du ventricule droit (principalement) se transforment en cellules adipeuses : le cœur se contracte moins bien. Lorsqu'il existe des îlots graisseux, les influx électriques se propagent plus lentement, ce qui engendre des tachycardies ventriculaires.

La prévalence est de 1 à 2/10.000. La maladie engendre 3% à 10% de morts subites non expliquées, chez les populations jeunes, et 20% des morts subites intervenues pendant le sport. 61% des patients décédés de mort subite sont des hommes.

1 à 3% des morts subites interviennent chez les patients connus. Dans 80% des cas, les signes interviennent avant 40 ans. Cette maladie est d'origine génétique dans 30 à 40% des cas.

Le mécanisme cellulaire de la maladie repose sur un défaut de fabrication des protéines de l'adhésion cellulaire : les desmosomes qui collent les cellules musculaires cardiaques les une aux autres, jouent mal leur rôle. La DVDA a une expression plus importante sur le ventricule droit, où les desmosomes prédominent, mais elle peut parfois se développer secondairement sur le ventricule gauche.

Cette maladie s'observe le plus souvent chez les sportifs que chez les sédentaires, notamment les cyclistes, ce qui laisse supposer que ce défaut de fabrication de l'adhésion des cellules peut être amplifié par certains sports.

La maladie a pour conséquence des troubles du rythme, et l'insuffisance cardiaque lorsque l'étendue de la dysplasie est très évoluée. Or, il n'y a pas de corrélation entre l'évolution de la maladie vers l'insuffisance cardiaque et les troubles du rythme. On peut faire une mort subite avec une petite dysplasie ou ne pas avoir de troubles du rythme, mais une insuffisance cardiaque prononcée. Il est donc très important de dépister les apparentés pour prévenir les risques de mort subite.

Les critères de diagnostic sont cliniques (palpitations, extrasystoles, troubles du rythme), électrocardiographiques, morphologiques (échographie, angioscintigraphie isotopique ou conventionnelle, ou IRM révélant des anomalies au niveau de la structure cardiaque).

La stratification du risque est un enjeu majeur et repose sur deux points : les troubles du rythme et l'étendue et la progression de la maladie. Celle-ci évolue avec une très grande variabilité : certaines maladies n'évoluent pas, d'autres formes, au contraire, évoluent rapidement, et peuvent atteindre le ventricule gauche.

Les traitements sont essentiellement des anti-arythmiques, en particulier des bêtabloquants pour lutter contre les troubles du rythme, qui interviennent notamment lors du sport qui doit donc être limité.

On peut avoir recours, lorsque les traitements ne sont pas suffisamment efficaces :  
- à l'ablation par radiofréquence : on brûle les zones responsables des arythmies,

- à la pose d'un défibrillateur implantable,
- à la transplantation cardiaque pour les formes évoluées.

### **Syndrome de Brugada :**

Il s'agit d'une pathologie électrique, une canalopathie, c'est-à-dire une maladie touchant les canaux ioniques des membranes cellulaires des myocytes.

Cette maladie a été décrite en 1992 par les frères Brugada, 2 frères pratiquant l'électrophysiologie, et ayant étudié un grand nombre d' électrocardiogrammes et de dossiers cliniques de patients ayant fait des morts subites récupérées, lors d'une fibrillation ventriculaire primitive, c'est-à-dire non expliquée par une cardiomyopathie.

Ils ont observé que plusieurs patients présentaient des anomalies semblables sur leur ECG, ces anomalies ont caractérisé le syndrome de Brugada.

La prévalence est de 5/10.000. Cette maladie implique 4 à 10 morts subites sur 10.000 dans le sud est asiatique, et 50% des morts subites des adultes sans cardiopathie. Enfin, cette maladie touche plus les hommes.

La mort subite survient le plus souvent la nuit ou au cours d'un épisode fébrile, avant 40 ans. La transmission est autosomique dominante, avec une pénétrance incomplète. Enfin, dans 40% des morts subites, le syndrome est d'origine familiale.

Le diagnostic repose sur l'existence de malaise ou mort subite, ou survenant au repos ou la nuit, auquel s'ajoute un 3<sup>ème</sup> symptôme, la respiration nocturne agonique, qui est un trouble du rythme engendrant une courte perte de connaissance.

Les anomalies typiques de l'ECG sont soit spontanées, soit favorisées par :

- l'injection de médicament
- la stimulation vagale
- le syndrome fébrile.

3 types de syndromes sont clairement identifiés :

- type 1 : le syndrome est largement visible à l'ECG,
- type 2 : les anomalies sont plus discrètes à l'ECG,
- type 3 : les anomalies sont encore plus discrètes, l'ECG est proche de la norme.

Pour l'ECG de type 1, le syndrome peut être permanent ou fluctuant, auquel cas le syndrome est révélé par l'administration de médicaments chargés d'exagérer ladite anomalie : injection à l'hôpital d'ajmaline ou de flecaine. L'ECG de type 1 peut également être fluctuant en cas de stimulation vagale (repos après un effort violent), d'un syndrome fébrile, de prise de médicaments exagérant l'anomalie (classe 1C). De plus, l'ECG de type 1 peut parfois se normaliser lors de stimulation adrénergique (effort).

Dans 25% des cas, le syndrome est d'origine génétique et résulterait d'une mutation d'un gène du canal sodique, prédominant dans les parois du ventricule droit.

Au niveau cellulaire, il n'y a pas d'équilibre entre les courants sodiques et les autres courants, ce qui génère un déséquilibre entre l'épicarde (couche externe de la paroi cardiaque) et l'endocarde (couche interne de la paroi cardiaque), d'où une différence de potentiel impliquant des arythmies générant des fibrillations ventriculaires. Il s'agit là d'un

facteur de gravité dans le syndrome de Brugada de type 1 permanent, qui implique un risque de mort subite.

Le diagnostic du syndrome se fait donc sur la base d'ECG anormal, en l'absence de cardiopathie du ventricule droit sous jacente. Le risque de mort subite doit être apprécié le plus précisément possible : l'ECG type 1 permanent est un facteur de risque, la stimulation ventriculaire programmée déclenchant une tachycardie ventriculaire était également considérée, jusqu'à récemment, comme un facteur de risque, sa validité est de plus en plus remise en question.

Le traitement préventif de la mort subite chez les patients atteints considérés comme à risque est principalement l'implantation d'un défibrillateur pour remettre qui permet de restaurer le rythme sinusal en cas de fibrillation ventriculaire. Notons que le défibrillateur comporte beaucoup de complications à moyen terme. Il faut donc véritablement cibler les personnes susceptibles de faire une mort subite.

Le traitement par quinidine est actuellement à l'étude, il permet de normaliser l'ECG des patients, il reste à prouver de façon formelle qu'il écarte aussi de façon durable le risque de mort subite. Si c'est le cas il pourrait être à terme une alternative à l'implantation prophylactique de défibrillateurs.

La cautérisation de zones électriques qui initient les fibrillations ventriculaires (ablation par radiofréquence), peut également être envisagée chez les porteurs de défibrillateur lorsqu'ils présentent des chocs de défibrillation fréquents liés à des orages rythmiques (plusieurs troubles du rythme ventriculaires/jour).

Il y a enfin une série d'indications devant être observées par le malade :

- contre-indication du sport en compétition, en raison des accélérations et décélérations brutales, et de la fièvre engendrée au cours du sport de haut niveau
  - prise de médicament antipyrétique en cas de fièvre,
  - non prise de médicaments contre-indiqués : antidépresseurs, inhibiteurs du canal sodique qui est défectueux dans le syndrome de Brugada, médicaments générant des ECG type 1...
- La liste de ces médicaments est consultable sur le site <http://www.cardiogen.aphp.fr>.

## Syndrome du QT Long

**Docteur Isabelle DENJOY**

*Cardiologue*

*Hôpital Lariboisière*

Le syndrome du QT Long est une affection génétique dont le diagnostic est délicat, puisqu'il n'y a aucun marqueur anatomique, et que la manifestation électrique du syndrome est parfois intermittente.

Son origine est principalement génétique. Sa prévalence étant de 1/2500, elle est donc classée dans les maladies rares.

Comme dans un grand nombre d'affections héréditaires, la transmission est autosomale dominante (95%), et donc non liée au sexe. Lorsqu'une personne est atteinte, la probabilité de transmission est de 50%.

L'anomalie électrique du cœur est parfois difficile à diagnostiquer car la séquence paraît normale : l'intervalle est jugé allongé lorsqu'il est supérieur à 440 ms sur l'ECG. Cette anomalie peut être compliquée par des troubles du rythme ventriculaire (torsade de pointes, fibrillation ventriculaire)

Les symptômes sont la syncope (perte de connaissance brève), l'arrêt cardiaque et la mort subite chez les enfants et les adultes jeunes, qui peuvent constituer l'accident inaugural de la maladie (10% des patients).

Il s'agit donc d'une affection chronique sans malformation, présentant peu d'évènements mais avec un risque de mortalité élevé à chaque évènement.

Il n'existe pas de traitement curatif, le seul traitement étant la prise de bêtabloquant, qui permet de s'opposer aux stimulations adrénérgiques. Ce traitement est particulièrement contraignant puisque son efficacité résulte très directement de la régularité de sa prise. L'ECG, le holter ou écho peuvent permettre de vérifier la prise régulière des bêtabloquants. En outre, les effets secondaires des bêtabloquants ne sont pas mineurs. On observe que les traitements sont plus facilement pris après survenance d'un symptôme. Un défibrillateur peut également être implanté chez les personnes qui ne répondent pas au traitement mis en place, notamment pour un QT1 ou 2 de plus de 500 ms.

Certains facteurs favorisent la manifestation du syndrome tel que la stimulation adrénérgique (effort, émotions), certains médicaments.

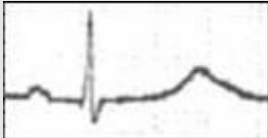
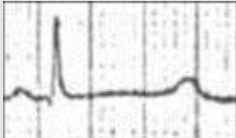
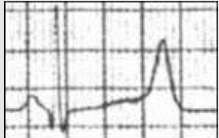
Des restrictions sportives sont donc mises en place. Lorsque le syndrome est diagnostiqué dès le 1er âge, il est important de choisir des activités de loisir que l'enfant pourra pratiquer par la suite.

Enfin, la prescription de certains médicaments favorisant la syncope (agissant sur les canaux ioniques cardiaques régulant l'arrivée du potassium dans les cellules), est incompatible avec le syndrome du QT Long. La liste des médicaments interdits est accessible sur [www.qtdrugs.org](http://www.qtdrugs.org).

Notons que les contre-indications visées par le Vidal sont incomplètes s'agissant de la contre-indication des traitements sur les patients atteints d'un syndrome du QT Long.

Le syndrome du QT est une des maladies rares pour lesquelles le recours au test génétique est très rentable, puisqu'il permet de stratifier le risque, et d'identifier les formes graves de la pathologie.

### 3 principales formes génétiques connues

	LQT1	LQT2	LQT3
<b>Gènes</b>	KCNQ1	KCNH2	SCN5A
<b>Proportion</b>	50%	46%	4%
<b>Morphologie T</b>			
<b>Facteurs déclenchants</b>	Sport, médicament	Emotion, médicament	Repos, médicament

Ce n'est pas parce que l'on ne trouve pas de marqueurs génétiques, que l'on n'a pas la maladie (ce qui représente 50% des cas). Lorsque l'on ne trouve pas de marqueurs génétiques, on garde les ADN en banque, pour procéder à de nouvelles analyses lorsque de nouveaux marqueurs sont découverts.

Dans 5 à 10% des cas, les porteurs ont des anomalies génétiques, alors que leurs ECG sont normaux. Il faut donc pousser plus loin et faire des holters.

Des logiciels spécifiques au QT Long sont en cours de développement pour permettre de détecter plus aisément les anomalies.

Des études sont actuellement en cours portant sur les gènes modificateurs, susceptibles d'expliquer pourquoi certains patients sont atteints de formes graves alors que d'autres sont touchés dans de moindres proportions.

#### Cas pratique :

Une jeune femme de 28 ans, asymptomatique, est au bord de la piscine avec ses 3 enfants, qui, jouent et se bagarrent. Elle court vers ses enfants pour les séparer, elle fait un arrêt cardiaque, avec fibrillation ventriculaire. Elle est récupérée après avoir été choquée.

Après réalisation d'un électrocardiogramme de la patiente, on découvre un QT allongé, expliquant la syncope intervenue dans un contexte de stress. Un traitement par bêtabloquant est mis en place.

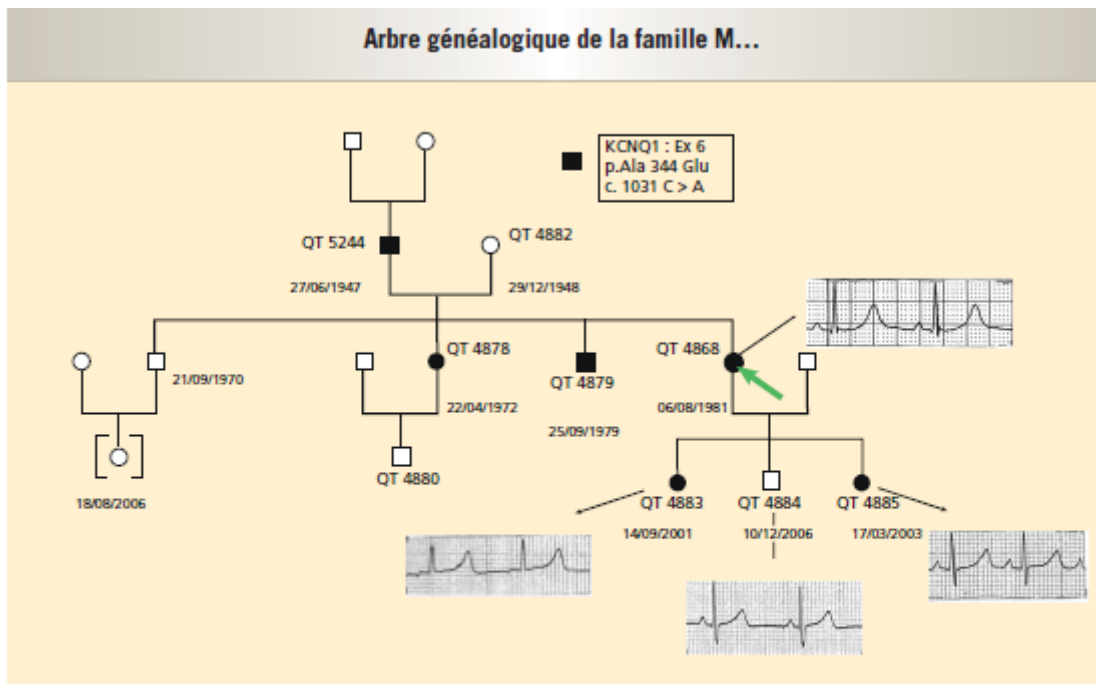
Une enquête familiale est par la suite réalisée sur les 3 enfants asymptomatiques. Les électrocardiogrammes des deux filles révéleront également un QT allongé.

Sur la base de l'histoire de la famille, une mère faisant une syncope, un frère asymptomatique, une sœur ayant également fait de syncope, un dépistage génétique du QT1 est proposé à la mère, puis aux 3 enfants.

Nous avons eu dans cette famille une parfaite concordance entre le statut clinique des ascendants qui ont présenté des antécédents de syncope et le statut électrique qui montrait chez les asymptomatiques un intervalle QT allongé.

Lorsque cette concordance fait défaut, l'on se trouve contraint de rechercher une autre anomalie génétique.

### Mutation dans KCNQ1 trouvée en 6 mois



**Figure 1.** : Les cercles symbolisent les sujets de sexe féminin, les carrés les sujets de sexe masculin. Le symbole est noir lorsque la mutation trouvée chez le cas index (flèche) a été identifiée chez les apparentés. Les ECG montrent un QTc allongé chez le cas index (QTc 490 ms) et chez ses 2 filles (QTc 485 ms sujet QT 4883, et QTc 460 ms sujet QT 4885), alors que l'ECG de son fils est normal (QTc 410 ms sujet 4884).

## Première table ronde : connaître la maladie

### Pourquoi un conseil génétique et un test génétique ?

**Dr Philippe CHARRON**

Quelques rappels généraux :

Lorsque l'on parle de maladies cardiaques héréditaires, on parle de maladie mendélienne, monogénique. La maladie peut être expliquée par la présence d'une mutation comme critère suffisant et nécessaire pour développer la maladie. Le mode de transmission est variable : le mode le plus courant étant le mode autosomique dominant, avec un risque de transmission de 50% à chaque enfant, quelque soit le sexe.

On connaît de plus en plus les gènes responsables de ces affections, notamment grâce à des travaux conduits par des personnes dont certaines sont aujourd'hui présentes, Pascale GUICHENEY et Ketty SCHWARTZ<sup>†</sup>, travaux ayant permis secondairement l'utilisation de tests génétiques comme un outil complémentaire dans la prise en charge de ces maladies.

Le travail du généticien est d'intégrer ces connaissances pour optimiser le conseil génétique.

Le conseil génétique au sens restreint, consiste à analyser la contribution de l'hérédité dans la maladie et à déterminer le risque de récurrence au sein de la famille. Dans un sens plus large, il permet de prendre en compte cette origine génétique pour organiser et optimiser la prise en charge du patient et de sa famille, en prenant en compte tous les aspects de cette maladie. Les implications du conseil génétique ne sont pas simplement d'ordre médical, mais aussi psychologique, sociologique, professionnel, ...

Le conseil génétique doit répondre à 3 objectifs :

- Informer de façon appropriée
- Organiser la prise en charge médicale
- Discuter la réalisation d'un test génétique.

#### **1 informer**

Plusieurs thèmes doivent être abordés :

- l'origine génétique de la maladie (probabilité forte/intermédiaire/faible)
- le mode de transmission (identifier les apparentés à risque)
- les manifestations cliniques de la maladie, son évolution (possible apparition retardée)
- le bénéfice d'un bilan cardiologique familial (apparentés)
- le risque éventuel de survenue ou d'aggravation pendant la grossesse
- la possibilité et intérêt potentiel du test génétique
- les coordonnées d'associations de patients, et de source médicale d'information

## 2 organiser le bilan familial

Organiser le suivi : quel age, quel examen, jusqu'au quel âge. Dans le domaine de la cardiomyopathie, des recommandations européennes existent.

### Bilan familial des apparentés au 1er degré en l'absence de données génétiques disponibles

	CMH	CMD	DVDA	CMR	NCVG
Examens	ECG, Echographie	ECG, Echographie, (ECG-holter si trouble du rythme chez le proband )	ECG, Echographie, ECG-holter, ECG-HA	ECG, Echographie, (ECG-holter si trouble du rythme chez le proband )	ECG, Echographie
Age	10/12 ans	Petite enfance (sauf laminopathie 10/12 ans)	10/12 ans	10/12 ans	Nouveau né
Périodicité	- tous les 3 à 5 ans si examen avant 10 ans  - tous les 1 à 1 à 2 ans entre 10 et 20 ans  -tous les 2 à 5 ans après 20 ans	- tous les 1 à 2 ans avant 10 ans  - tous les 1 à 1 à 2 ans entre 10 et 20 ans  -tous les 2 à 5 ans après 20 ans	- tous les 3 à 5 ans si examen avant 10 ans  - tous les 1 à 1 à 2 ans entre 10 et 20 ans  -tous les 2 à 5 ans après 20 ans	- tous les 3 à 5 ans si examen avant 10 ans  - tous les 1 à 1 à 2 ans entre 10 et 20 ans  - tous les 2 à 5 ans après 20 ans	- tous les 1 à 1 à 3 ans avant 20 ans  - tous les 2 à 5 ans après 20 ans
Age d'arrêt	50/60 ans	50/60 ans	50/60 ans	50/60 ans	50/60 ans

Charron et al., ESC WG Position Statement paper, Eur Heart J 2010

CMH = Cardiomyopathie hypertrophique

CMD = Cardiomyopathie dilatée

DVDA = Dysplasie ventriculaire droite arythmogène

CMR = Cardiomyopathie restrictive

NCVG = Myocarde non compacté

## 3 discuter le test génétique

Le test génétique se fait par prise de sang, par analyse d'ADN.

- Aide au diagnostic (*positif/différentiel/étiologique*) : permet par exemple de trancher dans l'hypothèse d'un sportif de haut niveau, qui fait l'objet d'un remodelage du cœur, pour lequel il peut exister de réelles difficultés de diagnostic, permet également parfois de trancher sur la pratique ou non d'activités sportives.



- Stratification pronostique : on peut parfois identifier un sous groupe à haut risque ou à faible risque, et adapter ainsi plus précisément les traitements

A titre d'illustration, lorsque par exemple on identifie une laminopathie (CMD), on sait qu'un défibrillateur et un pacemaker doivent être implantés précocement.

- Aide au diagnostic précoce (*test prédictif / présymptomatique*)

Il suppose que la mutation génétique ait été identifiée chez le propositus (premier individu ayant présenté la maladie). Le test est proposé aux apparentés avant l'apparition des symptômes, et permet une prise en charge précoce (traitement, restrictions sportives, remise de la liste des médicaments contre indiqués). Il permet également de mettre un terme au suivi des individus ne présentant pas de mutations.

- Aide au conseil/diagnostic prénatal (DPN)

Le diagnostic prénatal, par prélèvement en début de grossesse, répond à un cadre médico légal stricte s'agissant de l'interruption de grossesse.

En général, nous ne nous situons pas dans ce cas, puisque le droit impose que l'on se trouve dans l'hypothèse d'une affection d'une particulière gravité, pour laquelle il n'existe pas de traitement. Par ailleurs, on ne peut prédire à l'avance que l'enfant développera la pathologie, et avec quelle gravité il la développera. La discussion se fait véritablement au cas par cas, étant précisé qu'il est admis que le syndrome du QT n'entre pas dans ce cas de figure.

Comment faire le test génétique ? il faut pouvoir prendre en compte toutes les incidences : discussion médicale, psychologique, ... raison pour laquelle l'équipe, de dimension pluridisciplinaire, est composée de cardiologues, de conseils en génétique, de psychologues.

## Questions-débat dans la salle

### Quel est le coût des tests génétiques ?

**Docteur Pascale RICHARD**  
*Biologiste moléculaire*  
*Hôpital la Pitié Salpêtrière*

Nous sommes le seul centre, sur la Pitié, à faire ces analyses. Notre hôpital ne conçoit pas que ces tests soient faits gratuitement pour tout le territoire. Une aide du ministère a été octroyée pour cette activité mais elle n'est pas suffisante. Il nous est donc imposé de coter les analyses que nous réalisons, pour qu'elles soient facturées aux hôpitaux extérieurs : ce coût ne doit pas être répercuté sur le patient.

Ce coût est déterminé sur le plan national, suivant la taille du gène.  
Ex : DVDA 3 gènes (plus de 40 fragments) 5000 €

**Docteur Philippe CHARRON**

L'impact médico économique du test génétique est très peu ou pas évalué pour le moment : un premier travail important a été réalisé dans le cadre d'une étude anglaise, au terme de laquelle le coût des tests a été calculé au sein d'une famille, et mis en parallèle avec le coût des examens pratiqués chez les apparentés d'un patient, en l'absence de détermination des porteurs d'une mutation. Le test génétique apparaît rentable, puisqu'il permet de stopper les examens et suivis réguliers de plusieurs apparentés ne portant pas de mutation génétique.

Ce qui coûte cher c'est la première personne, car plusieurs gènes sont analysés. Lorsque l'on connaît la mutation, le test chez l'apparenté est de 90 €.

Il n'y a pas d'enveloppe budgétaire pour les centres de compétence. On peut espérer que cela soit prochainement pris en compte. Ceci étant dit, l'évolution technologique va peut être améliorer les choses avec les séquenceurs de nouvelles générations qui permettent de développer les tests génétiques avec une grande rapidité.

### Présentation du rôle du généticien et de la psychologue du centre

**Audrey MALLET**  
*Conseillère en génétique*  
*Hôpital la Pitié Salpêtrière*

Le métier de conseiller en génétique est un métier peu connu. Il s'agit d'une profession paramédicale. Cette profession consiste à informer le patient et ses apparentés sur l'origine génétique de la pathologie, d'expliquer le risque pour les apparentés, la surveillance à organiser.

Il existe des services de génétique dans à peu près tous les CHU en France. Malheureusement, il n'y a pas de conseiller en génétique et de psychologues dans tous les services de génétiques.

**Marie-Lise BABONNEAU**  
*Psychologue*  
*Hôpital la Pitié Salpêtrière*

J'interviens à deux moments : avant le test prédictif génétique de façon systématique, pour anticiper le résultat, puis après le test prédictif génétique, à la demande du patient.

Les maladies cardiaques ont pour spécificité de ne pas se voir. Cette invisibilité engendre des problématiques particulières car elle peut impliquer une incompréhension de la part de l'entourage : « On en rajoute », « on est pas si malade que ça ».

Le suivi du malade :

Pour le malade, il est important d'être sensibilisé sur le fait qu'il peut bénéficier d'un soutien psychologique. L'équipe médicale doit pouvoir proposer cette possibilité.

Malheureusement, il n'y a pas de psychologue dans tous les services. Souvent, lorsqu'il n'y a pas de psychologue rattaché au service de cardiologie ou de génétique, on demande rarement au psychologue d'un autre service de venir. Le malade ne se voit pas proposer cet accompagnement, et doit faire la démarche en dehors de l'hôpital, ce qui est beaucoup plus difficile à faire.

Le centre peut proposer, à toutes les personnes souhaitant bénéficier d'un accompagnement psychologique, la mise à disposition de son réseau de correspondants libéraux que nous constituons au fil du temps.

Le psychologue n'a pas besoin de connaître tous les détails de la maladie pour aider le malade, quelques lignes suffisent.

Le suivi de l'entourage :

La personne malade est au cœur de la préoccupation « médicale », et non l'entourage. L'entourage doit savoir qu'il peut également avoir recours à un accompagnement psychologique.

Lorsque l'on est atteint d'une maladie cardiaque héréditaire, il existe de grandes difficultés pour informer les proches. Notre parole a parfois peu de valeur. Comment les professionnels peuvent-ils nous aider, sans trahir le secret médical ? Il y a beaucoup de déni dans nos familles ....

**Docteur Philippe CHARRON**

Il y a une véritable difficulté. Il n'y a pas de possibilité légale pour le médecin de contacter les apparentés.

L'information reçue par le médecin en consultation est une information orale. Un des moyens développés pour l'information des apparentés est la rédaction d'un support écrit, une lettre explicative que nous avons rédigé, pouvant être envoyée par le patient aux membres de sa famille susceptibles d'être concernés par la pathologie. Cela fonctionne bien, la fiche est disponible sur notre site internet.

## Que peut-on faire avec les apparentés qui ne veulent pas savoir ? Comment informer sa famille ?

### **Marie-Lise BABONNEAU**

L'annonce, au sein de la famille, de l'existence d'une maladie héréditaire, peut réactiver les anciens conflits familiaux. Il est important de disposer d'un support objectif, la fiche proposée par le centre de référence fait office de tiers, lors de l'annonce à la famille.

S'agissant du déni, on peut distinguer le déni total « il n'y a pas de maladie », du déni partiel « je sais que la mutation est présente dans la famille, mais je ne veux pas connaître mon statut génétique, je ne veux pas qu'on annonce que je peux être malade ».

On ne peut pas s'opposer au choix de la personne qui ne veut pas qu'on lui prédise son avenir.

Il s'agit bien évidemment d'un problème récurrent chez les familles, dans lesquelles on s'angoisse de savoir que des parents refusent le dépistage de leurs enfants, angoisse d'autant plus importante qu'une prise en charge précoce de ces maladies peut être positivement influente sur l'évolution de celles-ci. Mais chaque parent élève ses enfants comme il l'entend. On ne peut pas dicter la conduite d'un apparenté.

Et concernant les jeunes adultes qui ne veulent pas savoir, plus on les brusque, plus ils seront susceptibles de prendre le contre-pied.

Il est donc essentiel d'intégrer un tiers dans le processus d'information.

## Que peut-on faire lorsque ses enfants ne prennent pas toutes les précautions vis-à-vis de leur maladie (prise des médicaments, activités, ...) ?

### **Marie-Lise BABONNEAU**

L'être humain a cette particularité qu'il est souvent dans le défi, il ne fait pas tout en temps et en heure. L'homme prend des risques, défie parfois ses limites : « Qui va être plus fort, la maladie ou moi ? ».

Ces défis permettent de se sentir vivant et puissant, en dépit de la maladie. Cela fait partie de la maturité que d'expérimenter ces moments.

Pour l'entourage, cela est bien évidemment éprouvant d'attendre que le malade dépasse ce stade.

## Que doit on dire à ces collègues de travail sans les paniquer ?

### **Marie-Lise BABONNEAU**

Lorsque l'on est paniqué soi-même, on fait paniquer tout le monde, ou personne ne nous croit, pensant que l'on suréagit.

Il faut attendre d'avoir digéré l'information, avant de la délivrer, le mieux étant de choisir les personnes que l'on informe.

## 2<sup>ème</sup> table ronde : vivre avec la maladie

### Quel type d'activité sportive peut-on avoir ?

**Professeur François CARRE**  
*CHU de Rennes*

Lorsque l'exercice est intense, la décharge adrénérurgique favorise le trouble du rythme lorsque l'on est atteint d'une maladie cardiaque. Le risque d'accident est alors décuplé.

La prévention est donc essentielle dans le domaine du sport, ce qui justifie l'obligation de se soumettre à un bilan de non contre-indication à la pratique du sport de compétition.

La Société Européenne de Cardiologie, suivie par la Société Française de Cardiologie depuis 2005, a établi des recommandations, pour le sportif de 12 à 35 ans, impliquant un bilan en trois étapes :

- un questionnaire particulier : recherche de mort subite ou d'accident cardiaque dans la famille,
- un examen physique,
- un électrocardiogramme de repos (c'est la nouveauté) : à la première visite, puis tous les 3 ans jusqu'à 20 ans, puis tous les 5 ans jusqu'à 35 ans.

L'électrocardiogramme apporte beaucoup de renseignements, puisqu'il est notamment anormal dans 75 à 95% des cas de CMH, et 60% des cas de DVDA ainsi bien sûr que dans nombre de QT long et Brugada par exemple.

Le bilan clinique permet d'identifier, chez les personnes atteintes de maladies cardiaques, 5% des cas, l'ECG 60%.

#### Classification des pratiques sportives selon l'effort et la dynamique mis en jeu\*

	<b>A / Peu dynamique</b>	<b>B / Dynamique modérée</b>	<b>C / Très dynamique</b>
<b>I / Effort faible</b>	Billard Bowling Golf	Ping-Pong Tennis (en double) Volleyball Baseball	Badmington Ski de randonnée Hockey sur gazon Marche (course) Course Football Squash Tennis (en simple)
<b>II / Effort modéré</b>	Tir à l'arc Course automobile Sports équestres Moto	Saut en hauteur Football américain Sprint Surf Rugby	Basketball Hockey sur glace Natation Handball
<b>III / Effort intense</b>	Lancer Gymnastique Karaté / Judo Luge Voile Planche à voile Escalade Ski nautique Haltérophilie	Musculation Ski de descente Lutte	Boxe Kayak Cyclisme Décathlon Patinage de vitesse

\*classification de Mitchell, proposée en 1994 puis modifiée en 2005 à la conférence de Bethesda .

De façon générale, les maladies cardiaques impliquent une interdiction des sports de compétition, sauf pour les sports de la catégorie IA.

### Sport en compétition

Que la pathologie soit traitée ou non, cela n'influe pas sur le sport autorisé (aucune étude ne permet d'aller dans le sens de l'autorisation du sport sous traitement, en outre, problématique de l'oubli de prise de médicament)

- génotype + (mutation) et phénotype + (anomalie cardiaque) = tous les sports de compétition sont interdits.

- génotype + (mutation) et phénotype - (pas d'anomalie cardiaque) = tous les sports de compétition sont également interdits pour la Société Européenne de Cardiologie.

### Sport de loisir

On privilégie les contraintes faibles ou modérées et constantes, il faut éviter les accoups brutaux, qui génèrent des décharges de catécholamines dont l'adrénaline.

Il faut éviter les grandes chaleurs, les grands froids, l'altitude, la plongée sous marine, les exercices de longues durées, tout exercice dans un environnement défavorable.

Il est déconseillé de rentrer dans des programmes d'entraînement, de se soumettre à un stress émotionnel, de se placer dans un souci de performance. Il faut bien évidemment éviter les sports extrêmes ou à risque, compte tenu du risque de syncope.

### Sport à l'école

Il faut adapter au cas par cas.

La prévention est donc essentielle en amont de la pratique sportive, et la place de l'interrogatoire et de l'ECG de repos dans cette prévention est fondamentale. C'est très important car cela va orienter le médecin vers un approfondissement des examens.

Il est difficile pour le médecin de contre indiquer le sport : il connaît le risque absolu qui est la mort subite, mais il lui faut définir le risque propre de la personne. L'enjeu est d'importance et le médecin sait que la contre indication totale de sport est particulièrement mal vécue par le patient.

### Questions-débat dans la salle

Je travaille dans le centre de référence des maladies rythmiques héréditaires de Nantes et suis maman d'une sportive de très haut niveau. Comment faire passer le message auprès des clubs sportifs, dans le cadre desquels il n'y a aucun suivi en dehors d'une visite chez les généralistes (en dehors de l'INSEP) ? J'ai bien souvent vu au bord des bassins des nageurs de natation synchronisée faire des syncopes.

### **Professeur François CARRE**

Il est recommandé de faire pratiquer un ECG par le généraliste. Il est impossible de penser que tous les électrocardiogrammes seront réalisés par un cardiologue. Le contrôle doit être fait tous les 3 ans. Notre objectif est, à court terme, que tous les enfants pratiquant un sport à quelque niveau que cela soit, fasse l'objet d'un électrocardiogramme. Le coût est

de 13€52 et ce coût est supporté par le patient. Bien souvent, la pratique veut que ces frais passent sur le dos de la sécurité sociale.

**Docteur Jean-Marc LUPOGLAZOFF**

*Cardiopédiatre*

*Hôpital Robert Debré*

Un petit garçon de 8 ans, Yann, fait une syncope au bord de la piscine. Après examen, on découvre chez Yann un syndrome de QT Long 1. Quels sports pourra-t-il faire ? Magalie, sa sœur, est asymptomatique. Après examen, on découvre un QT discrètement allongé. Elle n'a jamais fait de syncope, mais est porteuse de l'anomalie génétique. Quel sport peut-elle pratiquer ?

Yann sera interdit de sport de compétition, le sport de loisir sera également interdit hormis le bowling, le golf, le billard, ... Plus on avancera dans la connaissance de la relation génotype - phénotype, plus on connaîtra la gravité de la maladie et plus on affinera le risque.

Magalie, quant à elle, ne peut également être autorisée à pratiquer un sport de compétition. Le sport de loisir sera strictement encadré.

Lorsque l'on découvre une maladie cardiaque chez un jeune enfant, il est important de l'orienter vers des sports autorisés dans le cadre desquels il pourra atteindre un niveau élevé, l'on évite ainsi la frustration générée par l'interdiction de poursuivre un sport lorsque l'on atteint un niveau de compétition.

**Professeur Antoine LEENHARDT**

*Cardiologue*

*Hôpital Lariboisière*

Il faut avoir une approche très personnalisée des cas. Il est certain que le fait d'arrêter le sport lorsque l'on a passé 10 ou 15 années à s'entraîner pour atteindre la compétition, est très délicat. Il faut absolument développer la pratique de l'ECG chez les sportifs, quelque soit leur niveau. Mais il faut aussi savoir lire l'ECG, ce qui n'est pas toujours chose aisée.

**Professeur François CARRE**

Il ne faut donc pas hésiter à demander plusieurs avis. Le centre de référence est structuré en équipes pluridisciplinaires, ce qui permet l'échange d'avis sur les cas les plus complexes.

**Professeur Michel DESNOS**

*Cardiologue*

*CHU HEGP*

A nous écouter, l'on pourrait imaginer que les ECG sont très faciles à lire, et que le diagnostic est évident. Or, cela n'est pas le cas. L'ECG est difficile à lire pour un généraliste, et parfois même pour un cardiologue, notamment en ce qui concerne les enfants.

Il existe aujourd'hui des possibilités d'analyse automatique des ECG, dont l'efficacité est pour le moment discutée : la mesure serait fiable, mais l'analyse ne le serait pas toujours, des ECG qualifiés d'anormaux par les programmes seraient jugés normaux par les cardiologues.

**Professeur François CARRE**

Nous tentons toujours d'encourager la poursuite de la pratique sportive lorsque cela est possible. Pour cela, votre cardiologue peut vous donner, dans certains cas, une fréquence cardiaque à ne pas dépasser à l'effort. Cela étant, vous devez être à l'écoute de votre corps lors de toute pratique sportive : lorsque vous devenez essoufflé, vous allez décharger des catécholamines en masse, et vous vous exposez à des risques beaucoup plus importants. Il faut donc éviter ces phases d'essoufflements.

La question du sport est une question au cas par cas, mais il faut penser à tout l'environnement du sport génératrice de stress et donc de décharges de catécholamines. Seul votre cardiologue peut vous conseiller.

Je suis atteint d'une CMH et on me propose de faire du sport sous contrôle médical. Qu'est ce que cela peut m'apporter ?

**Professeur François CARRE**

Le sport ne va rien apporter sur la cardiomyopathie.

Mais l'activité physique régulière est bénéfique contre les maladies coronariennes, sur le plan musculaire, pour lutter contre le cancer, contre Alzheimer,...

L'activité physique joue sur un grand nombre de facteurs. Cela ne vous apportera que des bénéfices, bien que cela ne fasse pas reculer votre maladie.

**Professeur Michel DESNOS**

La pratique du sport chez un malade atteint de CMD par exemple, suppose la réalisation d'un bilan complet : ECG d'effort et consommation d'oxygène répétées. La discussion se fait véritablement au cas par cas, et en connaissant toutes les données.

**Professeur Antoine LEENHARDT**

Il faut admettre que même dans le sport de loisir, il y a notamment des sports individuels ou d'équipe qui impliquent la compétition. Il faut donc être extrêmement prudent dans le choix du sport, puis dans son type de pratique, ce qui est le plus difficile.



## Témoignages de membres des associations de malades

### Priscilla

Tout d'abord je voudrais remercier Stéphanie PARET de m'avoir permis de m'exprimer lors de cette journée, ce fut une journée riche en émotions, et cela m'a permis de faire des rencontres intéressantes.

Ma fille a eu son malaise en 1999 à l'âge de 4 ans à l'école. Après les examens effectués à l'hôpital Robert Debré, il s'est avéré qu'elle était porteuse du Syndrome du QT LONG. Mon mari, ma fille aînée et moi-même avons subi des examens pour la recherche et on a découvert que je portais également le syndrome, ma fille aînée ne porte pas le syndrome. Ma famille n'a pas voulu faire les tests nécessaires à cette époque donc, je ne savais pas d'où je tenais la maladie.

En 2003 ma mère a fait une bradycardie (ralentissement du cœur) lors d'une intervention chirurgicale et de là on a découvert qu'elle est porteuse du syndrome du QT LONG.

Moi je n'ai fait qu'un malaise à l'âge de 22 ans lors d'un problème dentaire. Je suis traitée par bêtabloquants depuis 3 ans à peu près.

Maintenant ma fille a 16 ans, elle est au lycée en 1<sup>ère</sup> L, elle a une activité en dehors de l'école qui est la musique qu'elle pratique depuis l'âge de 7 ans, elle n'a pas fait d'autres malaises depuis et elle est traitée par bêtabloquants depuis 2007.

A la découverte de la maladie j'ai eu du mal à l'accepter et j'étais constamment angoissée mais j'ai du faire face et me dire que de toute façon je ne peux pas vivre ainsi. La vie continue on est debout on avance et même si j'y pense assez souvent, je m'accroche à la vie tout simplement.

### Karen

J'ai 28 ans, et suis atteinte d'un syndrome du QT Long de type 1. J'ai fait un 1<sup>er</sup> malaise à 2 ans, et le syndrome a été diagnostiqué à l'âge de 16 ans, à la suite de multiples autres malaises. A la suite d'un malaise plus important que les précédents, on m'a mise sous bêtabloquant. J'ai alors vécu 4 années de répit. Les malaises ont repris alors que je traversais des problèmes familiaux, et lors d'un épisode important, un défibrillateur m'a été implanté. Un second défibrillateur m'a été implanté, une sonde du premier ayant cassé. Ces deux défibrillateurs m'ont choqué, 17 fois pour le second. Cela étant, je suis contente d'avoir ce défibrillateur qui m'offre une autre vie.

En dépit de ce syndrome, j'ai souhaité avoir des enfants. J'ai aujourd'hui 3 filles : Justine 7 ans, Sacha 4 ans et Céleste 2 ans. Mes trois filles sont porteuses de la mutation. Elles sont sous traitement depuis leur naissance. Justine a fait 3 malaises : un en jouant à cache cache, un en faisant du vélo, et un en sautant dans une piscine. Sacha a fait un malaise après avoir pris du Motilium (médicament contre indiqué).

Nous avons appris à vivre avec ce syndrome. Il a des périodes de doutes, comme celle que j'ai traversée après la naissance de mes 3 enfants, ce qui m'a conduit à me faire accompagner par une psychologue. Je ne fais aujourd'hui plus de syncope. Mes trois filles vont bien. Je travaille à temps plein. C'est certes angoissant, mais il faut faire avec. Il faut apprendre à s'écouter pour se soigner, sans trop s'écouter pour autant, pour ne pas sombrer.

Je m'appelle Odile, j'ai 52 ans et je suis greffée du cœur depuis 4 ans ½ à la suite d'une cardiomyopathie hypertrophique familiale. J'ai une sœur décédée à l'âge de 18, un cousin décédé à l'âge de 14 ans, tous deux de mort subite et ce, à un an d'intervalle. Ma maman a été greffée du cœur il y a 19 ans, l'un de ses frères a été greffé il y a 18 ans et quatre autres sont décédés de cette maladie. En fait sur cette famille de 12 enfants, cinq garçons et une fille ont été atteints de cardiomyopathie. J'ai moi-même deux filles, une de 23 ans, une autre de 17 ans, cette dernière est atteinte de la cardiomyopathie hypertrophique.

J'ai vécu sensiblement les différentes phases de la maladie comme ma mère et ses frères les ont vécues. Longtemps asymptomatique - (toujours essoufflée et dispensée de sport). A 44 ans l'arythmie s'est manifestée. J'ai été de suite prise en charge et le traitement a été ajusté au fil du temps selon mon état. Des épisodes d'arythmie se sont succédés. Des chocs électriques ont été réalisés pour réguler le rythme cardiaque mais j'étais de plus fatiguée et essoufflée. Je marchais très lentement, je ne pouvais plus rien faire. Je suis passée progressivement dans la phase insuffisance cardiaque avec une fraction d'éjection à 28 %. Je dormais avec la tête rehaussée car j'avais de plus en plus de mal à respirer. Le manque d'oxygène s'accroissait et les extrémités des membres étaient froides, les lèvres violacées. J'ai été portée sur liste d'attente pour être greffée. J'ai attendu un mois. Aujourd'hui je vis pratiquement normalement. C'est magnifique de pouvoir enfin respirer normalement. Il y a malgré tout un traitement lourd à prendre avec des effets secondaires non négligeables, mais si c'était à refaire, je le referai.

Mes filles, quant à elles ont été suivies, l'une jusqu'à l'âge de 18 ans jusqu'à ce qu'elle demande au Docteur CHARRON de connaître le résultat du dépistage réalisé 7 ans auparavant. Elle n'est pas porteuse de la mutation et n'a donc plus besoin d'être suivie. Depuis sa naissance, elle passait une échographie tous les ans. C'est ce qui m'avait été conseillé en 1987. Dès cette première grossesse, j'avais passé une échographie foétale.

En revanche, pour ma deuxième fille. L'anomalie a été visible lors d'une échographie de contrôle, ce qui nous a incités à demander le résultat de son dépistage. Le Docteur CHARRON nous a annoncé, avec beaucoup de précaution (1), un résultat positif. Notre fille qui avait 12 ans était présente. Depuis, elle continue son suivi (échographie, test d'effort et un holter lui est posé chaque année). Elle est asymptomatique mais par prudence, elle est dispensée de sport. Elle vit normalement et semble consciente des facteurs qui pourraient aggraver sa maladie tels que le tabac, le stress, etc. Il n'est pas toujours évident de rester passifs en tant que parents devant cette situation, je me pose beaucoup de questions pour son avenir (métiers, grossesse, etc.....). C'est une des raisons pour lesquelles j'ai adhéré depuis deux ans à la ligue contre la cardiomyopathie.

La ligue permet d'échanger avec d'autres familles. Parfois, nous n'arrivons pas à exprimer nos ressentis. Entendre des mots qui percutent de la bouche d'autres patients, lors d'une manifestation comme celle d'aujourd'hui, redonne des forces. Des angoisses, des phases de découragement face à la maladie peuvent être évoquées et nous pouvons probablement nous entraider. C'est également un moyen de se tenir informé des évolutions de cette maladie sur le plan de la recherche. Notre contribution doit aider les spécialistes à trouver des solutions : le pacemaker, défibrillateur et la greffe ont fait partie de ces évolutions formidables mais d'autres vont probablement commencer à faire leur preuve, j'en suis convaincue.