



## Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

# Cardiomyopathie Ventriculaire Droite Arythmogène

Argumentaire

**Coordonné par le Centre de Référence Maladies Rares (CRM) des  
Cardiomyopathies et des Troubles du Rythme Cardiaque Héréditaires  
ou Rares**

**Sous l'égide et avec le partenariat de la Filière de Santé des maladies  
Cardiaques héréditaires CARDIOGEN**

Septembre 2021

Cet argumentaire a été élaboré par le centre de référence Hôpital Pitié-Salpêtrière AP-HP.  
Il a servi de base à l'élaboration du PNDS Cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène.  
Le PNDS est téléchargeable sur le site de l'HAS et de la filière CARDIOGEN

# Sommaire

<b>LISTE DES ABBRÉVIATIONS .....</b>	<b>3</b>
<b>PREAMBULE .....</b>	<b>5</b>
<b>METHODES DE TRAVAIL .....</b>	<b>5</b>
<b>ARGUMENTAIRE.....</b>	<b>7</b>
1    STRATEGIE DE RECHERCHE BIBLIOGRAPHIQUE .....	7
2    SYNTHESE BIBLIOGRAPHIQUE.....	8
2.1 <i>Recommandations de bonne pratique</i> .....	8
2.2 <i>Revue systématique de la littérature</i> .....	11
2.3 <i>Etudes Cliniques</i> .....	14
<b>ANNEXE 1. CRITERES DIAGNOSTIQUES DE LA TASK FORCE 2010 .....</b>	<b>22</b>
<b>ANNEXE 2. CRITERES DE PADOUE.....</b>	<b>24</b>
<b>ANNEXE 3. INDICATION DES ANTICOAGULANTS.....</b>	<b>26</b>
<b>ANNEXE 4. RECOMMANDATIONS DE LA HEART RHYTHM SOCIETY (HRS) 2019 SUR LES INDICATIONS D'IMPLANTATION DE DEFIBRILLATEURS.....</b>	<b>27</b>
<b>ANNEXE 5. RECOMMANDATIONS MEDICAMENTEUSES DU CONSENSUS D'EXPERT DE 2015 .....</b>	<b>28</b>
<b>ANNEXE 6. RECOMMANDATIONS DE L'HRS/EHRA 2019 SUR L'ABLATION DE TROUBLE DU RYTHME VENTRICULAIRE PAR RADIOFREQUENCE .....</b>	<b>29</b>
<b>ANNEXE 7. LISTE DES PARTICIPANTS .....</b>	<b>30</b>
<b>REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES.....</b>	<b>32</b>

## Liste des abbréviations

ACC	American College of Cardiology
ALD	Affection de Longue Durée
AMM	Autorisation de Mise sur le Marché
ARN	Acide Ribonucléique
bpm	battements par minute
CA	Cardiomyopathie Arythmogène
CDH2	Cadhérine 2
CMD	Cardiomyopathie Dilatée
CMH	Cardiomyopathie Hypertrophique
CPG	Comité des Guides Pratique
CRAT	Centre de Référence sur les Agents Tératogènes
CT 4D	4 - Dimensional computed tomography
CTNNA3	alpha-T catenine
CVDA	Cardiomyopathie Ventriculaire Droite Arythmogène
DAI	Défibrillateur Automatique Implantable
DAVD	Dysplasie Arythmogène du Ventricule Droit
dHPLC	denaturing High Performance Liquid Chromatography
DSC2	Desmocolline 2
DSG2	Desmogléine 2
DSP	Desmoplakine
ECG	Electrocardiogram
ESC	European Society of Cardiology
ESV	Extrasystoles ventriculaires
FEVG	Fraction d'éjection Ventriculaire Gauche
FV	Fibrillation Ventriculaire
IC	Insuffisance Cardiaque
IRM	Imagerie à Résonance Magnétique
LMNA	lamine A/C
MACE	Evenements Cardiovasculaires Indésirables Majeurs
MDCT	Multidetector Cardiac Cimputed Tomography
MS	Mort Subite
NR	Non Renseigné
p	p-value
PKP2	Plakophiline2
PNDS	Protocole National de Diagnostic et de Soins
RT-PCR	Reverse Transcription Polymerase Chain Reaction
RYR2	Récepteur de la Ryanodine de type 2
SCN5A	gène codant le canal sodique NaV 1.5
SD	Standard Deviation
SVP	Stimulation ventriculaire programmée
TMEM43	Transmembrane Protein 43
TTN	Titine

TV	Tachycardie Ventriculaire
VD	Ventricule droit
VG	Ventricule Gauche

## Préambule

Le PNDS sur la Cardiomyopathie Ventriculaire Droite Arythmogène (CVDA) a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : [www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr)). Le présent argumentaire comporte l'ensemble des données bibliographiques analysées pour la rédaction du PNDS.

L'objectif général de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est d'explicitier, pour les professionnels de la santé, la prise en charge optimale et le parcours de soins d'un patient ayant une CVDA.

C'est un outil pragmatique auquel le médecin généraliste ou le médecin traitant, en concertation avec le médecin spécialiste, peut se référer pour la prise en charge de la maladie considérée, notamment au moment d'établir le protocole de soins conjointement avec le médecin-conseil et le patient.

Le PNDS ne peut cependant pas envisager tous les cas spécifiques, toutes les comorbidités, toutes les particularités thérapeutiques, protocoles de soins hospitaliers, etc. Il ne peut pas revendiquer l'exhaustivité des conduites de prise en charge possibles ni se substituer à la responsabilité individuelle du médecin à l'égard de son patient. Ce PNDS reflète cependant la structure essentielle de prise en charge d'un patient ayant l'une de ces maladies. Il a été élaboré conformément à la méthode publiée par la HAS et sera mis à jour en fonction de la validation de données nouvelles.

En conséquence, le PNDS vise à :

- Rechercher les arguments cliniques, paracliniques et familiaux permettant d'établir le diagnostic en réalisant un bilan complet dès qu'il existe une suspicion diagnostique suffisante.
- Annoncer le diagnostic et ses conséquences pour le patient et son entourage.
- Proposer au patient et sa famille une prise en charge médicale et psychologique adaptée et l'accompagner ainsi que son entourage.

## Méthodes de travail

Le présent PNDS a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : [www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr)).

L'élaboration de ce PNDS résulte du travail collaboratif du Centre de Référence National Maladies Rares Cardiomyopathies et des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares , avec la participation de représentants du Centre de référence des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares de l'Ouest et des Centres de Compétences, sous l'égide de la Filière de santé des maladies cardiaques héréditaires *Cardiogen*. Différentes spécialités ont collaboré à l'écriture et la relecture de ce PNDS, incluant des cardiologues cliniciens, biologistes moléculaires et conseiller en génétique experts de la pathologie ainsi que des médecins généralistes et des représentants des associations de patients. Ce PNDS s'appuie sur la recherche de preuves scientifiques publiées dans la littérature, sur les recommandations internationales émises par les sociétés savantes (en particulier l'ESC, l'HRS et l'EHRA) et les consensus d'experts internationaux, les recommandations ou protocoles français, sur l'expérience des centres de prise en charge, ainsi que sur les avis d'experts publiés.

# Argumentaire

## 1 Stratégie de recherche bibliographique

La CVDA a fait l'objet de nombreuses publications. Nous nous sommes attachés essentiellement à une recherche bibliographique portant sur les articles des cinq dernières années. Les articles de revue de la littérature les plus récents portant sur les différents aspects de la pathologie (diagnostic, génétique, prise en charge) ont été retenus. Concernant les études originales, nous avons privilégié les études prospectives multicentriques et les méta-analyses. Les articles princeps (description de la maladie, 1<sup>ère</sup> identification de gènes causaux, critères diagnostiques) ont également été inclus.

Nous avons inclus les recommandations de bonnes pratiques issues de consensus d'experts ou de recommandations des sociétés savantes et notamment :

- Les critères diagnostiques internationaux de 2010 issus du consensus d'experts internationaux
- Les critères révisés de Padoue de 2020 issus du consensus d'experts internationaux
- Les recommandations de prise en charge issues du consensus d'experts internationaux de 2015
- Les recommandations issues du consensus d'experts établies par l'HRS (Heart Rhythm Society) de 2019
- Les recommandations européennes de l'ESC (European Society of Cardiology) sur la pratique du sport de 2020
- Les recommandations européennes de l'ESC (European Society of Cardiology) sur la grossesse du sport de 2018
- Site internet : Filière Cardiogen, PubMed

Sources consultées	pubmed
Période de recherche	1980- 2021
Langues retenues	Anglais/Français
Mots clés utilisés	ARVC ; ARVD ; Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy, Arrhythmogenic Right Ventricular Dysplasia, Arrhythmogenic cardiomyopathy DVDA ; CVDA ; Cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène ; Dysplasie ventriculaire droite arythmogène
Nombre d'études retenues	70

## 2 Synthèse bibliographique

### 2.1 Recommandations de bonne pratique

Tableau 1 : Recommandations de bonne pratique et consensus d'experts						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Journal officiel de la République française 2011 01 21 Décret no 2011-77 du 19 janvier 2011 portant actualisation de la liste et des critères médicaux utilisés pour la définition des affections ouvrant droit à la suppression de la participation de l'assuré. NOR ETSS1027111D.	Actualisation de la liste et des critères médicaux utilisés pour la définition des affections ouvrant droit à la suppression de la participation de l'assuré	NR	NR	NR	NR	NR
Corrado D, Wichter T, Link MS, Hauer R, Marchlinski F, Anastasakis A, Bauce B, Basso C, Bruckhorst C, Tsatsopoulou A, Tandri H, Paul M, Schmied C, Pelliccia A, Duru F, Protonotarios N, Estes NA 3rd, McKenna WJ, Thiene G, Marcus FI, Calkins H. Treatment of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: an international task force consensus statement. Eur Heart J. 2015 Dec 7;36(46):3227-37. doi: 10.1093/eurheartj/ehv162. Epub 2015 Jul 27. PMID: 26216920; PMCID: PMC4670964.	La présente déclaration de consensus reprend les données de la littérature sur la stratification du risque et les approches thérapeutiques, pharmacologiques ou non, qui posent souvent un défi clinique aux praticiens, en particulier à ceux qui s'occupent rarement de la prise en charge de la CVDA.	Les recommandations émises par le groupe d'expert sont basées sur les données disponibles dérivées d'études observationnelles et sur le consensus au sein des panélistes du groupe. Lorsque l'élaboration d'algorithmes pronostiques et thérapeutiques était controversée, il a été recommandé d'individualiser les décisions de prise en charge. La recommandation et le niveau de preuve des options de gestion spécifiques ont été classés selon des échelles prédéfinies. En raison de l'absence d'études randomisées, la plupart des recommandations consensuelles sur le traitement de la CVDA sont basées sur des données provenant de registres de suivi et/ou d'avis d'experts.	non	non	Étude électrophysiologique Suivi Modification du mode de vie Traitement pharmacologique Médicaments antiarythmiques Bêta-bloquants Traitement médicamenteux réduisant la précharge Insuffisance cardiaque et médicaments antithrombotiques Thérapie Ablation par cathéter Traitement par défibrillateur implantable Indications pour l'implantation d'un DAI Sélection du dispositif Transplantation cardiaque Autres thérapies chirurgicales	Recommandations de prise en charge concernant le traitement pharmacologique, l'ablation par radiofréquence et la pose de DAI.
Gandjbakhch, Filière Nationale de Santé CARDIOGEN. Consensus d'experts sur les maladies Cardiaques héréditaires. Prise en charge de la Cardiomyopathie / Dysplasie Ventriculaire Droite Arythmogène. 2018 (12).	Dans le cadre de l'amélioration de la prise en charge des patients, la filière a pour objectif, entre autres, de diffuser auprès de la communauté cardiologique les bonnes pratiques de prise en charge des maladies cardiaques héréditaires, fondées sur les recommandations internationales existantes et sur l'avis d'experts de la filière. C'est pourquoi un programme de documents « consensus d'experts » a été défini au sein de la filière.	Non	Non	Non	Critères diagnostic Bilan du patient avec CVDA Prise en charge thérapeutique Modalités de surveillance des patients (examens, régularité) Conseil génétique Dépistage et surveillance médicale Les spécificités de la femme Hygiène de vie et restrictions	NR
McKenna WJ, Thiene G, Nava A, Fontaliran F, Blomstrom-Lundqvist C, Fontaine G, Camerini F. Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. Task Force of the Working Group Myocardial and Pericardial Disease of the European Society of Cardiology and of the Scientific Council on Cardiomyopathies of the International Society and Federation of Cardiology. Br Heart J. 1994 Mar;71(3):215-8. doi: 10.1136/hrt.71.3.215. PMID: 8142187; PMCID: PMC483655.	Document de consensus établissant des critères diagnostiques de la CVDA basé sur un système de score diagnostique	Non	Non	Non	NR	Ce consensus d'expert établi par un groupe de travail composés d'expert internationaux à établi en 1994 les premiers critères diagnostiques de la CVDA. Ces critères ont été révisés en 2010, ceux de 1994 ne sont plus utilisés.
Marcus FI, McKenna WJ, Sherrill D, Bauce C, Bauce 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 a: proposed modification of the Task Force Criteria. Eur Heart J. 2010 Apr;31(7):806-14. doi: 10.1093/eurheartj/ehq025. Epub 2010 Feb 19. PMID: 20172912; PMCID: PMC2848326	Mise à jour des critères diagnostiques de 1994 afin d'améliorer leur sensibilité sans diminuer leur spécificité. La révision des critères de diagnostic fournit des indications sur le rôle des nouvelles modalités diagnostiques et des progrès de la génétique de CVDA.	Les experts internationaux ont été réunis en Task Force pour réviser les critères de 1994. Les critères ont été modifiés pour intégrer les nouvelles connaissances et technologies afin d'améliorer la sensibilité du diagnostic, mais avec la condition importante de maintenir la spécificité du diagnostic. L'approche consistant à classer les caractéristiques structurelles, histologiques, électrocardiographiques, arythmiques et génétiques de la maladie en critères majeurs et mineurs a été maintenue. Dans cette révision des critères, des critères quantitatifs sont proposés et les anomalies sont définies sur la base d'une comparaison avec des données de sujets normaux.	Non	Non	NR	Ces critères révisés en 2010 par le groupe de travail composés d'expert internationaux constituent actuellement les critères diagnostiques utilisés en pratique courante (détail en annexe 3 du PNDS)

<p>Corrado D, Perazzolo Marra M, Zorzi A, Beggagna G, Cipriani A, Lazzari M, Migliore F, Pilichou K, Rampazzo A, Rigato I, Rizzo S, Thiene G, Anastasakis A, Asimaki A, Bucciarelli-Ducci C, Haugaa KH, Marchlinski FE, Mazzanti A, McKenna WJ, Pantazis A, Pelliccia A, Schmier C, Sharma S, Wichter T, Bauce B, Basso C. Diagnosis of arrhythmogenic cardiomyopathy: The Padua criteria. <i>Int J Cardiol.</i> 2020 Nov 15;319:106-114. doi: 10.1016/j.ijcard.2020.06.005. Epub 2020 Jun 16. PMID: 32561223.</p>	<p>Proposition d'une nouvelle définition de la cardiomyopathie arythmogène qui inclut les formes droites dominantes (ex CVDA), bi-ventriculaires et gauches dominantes Proposition de nouveaux critères diagnostiques en tenant compte de l'atteinte ventriculaire gauche et de la caractérisation tissulaire en IRM</p>	<p>Le panel d'expert est composé de l'équipe pluridisciplinaire de l'université de Padoue (Italie) chercheurs et cardiologues cliniciens, associé à d'autres experts internationaux ayant proposé des critères dérivés de l'approche diagnostique de la CA, qui a été développée au cours de 30 ans par l'équipe multidisciplinaire de chercheurs fondamentaux et de cardiologues cliniques de la faculté de médecine de l'Université de Padoue. Le panel de rédaction a été enrichi par l'inclusion d'experts internationaux.</p>	<p>non</p>	<p>non</p>	<p>NR</p>	<p>Proposition de nouveaux critères diagnostiques révisant les critères de 2010. Ces critères nécessitent d'être évalués en pratique clinique.</p>
<p>Towbin JA, McKenna WJ, Abrams DJ, Ackerman MJ, Calkins H, Darrieux FCC, Daubert JP, de Chillou C, DePasquale EC, Desai MY, Estes NAM 3rd, Hua W, Indik JH, Ingles J, James CA, John RM, Judge DP, Keegan R, Krahn AD, Link MS, Marcus FI, McLeod CJ, Mestroni L, Priori SG, Saffitz JE, Sanatani S, Shimizu W, van Tintelen JP, Wilde AAM, Zareba W. 2019 HRS expert consensus statement on evaluation, risk stratification, and management of arrhythmogenic cardiomyopathy. <i>Heart Rhythm.</i> 2019 Nov;16(11):e301-e372. doi: 10.1016/j.hrthm.2019.05.007. Epub 2019 May 9. PMID: 31078652.</p>	<p>Ce consensus d'experts fournit au clinicien des conseils sur l'évaluation et la gestion de la CA et comprend des informations cliniquement pertinentes sur la génétique et les mécanismes de la maladie.</p>	<p>Les questions PICO ont été utilisées pour évaluer les preuves contemporaines et fournir des conseils cliniques relatifs à l'exercice dans la cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène. Les recommandations ont été élaborées et approuvées par un groupe de rédacteurs experts, après une recherche systématique de la littérature avec des tableaux de preuves, et une discussion de leur propre expérience clinique, afin de présenter les connaissances actuelles dans le domaine. Chaque recommandation est présentée en utilisant le système de classe de recommandation et de niveau de preuve formulé par l'American College of Cardiology et l'American Heart Association et est accompagnée de références et de textes explicatifs pour fournir le contexte essentiel.</p>	<p>Non</p>	<p>Non</p>	<p>Cardiomyopathie arythmogène Diagnostic et traitement de la cardiomyopathie arythmogène Mécanismes de la maladie Autres troubles Orientations futures et recommandations de recherche</p>	<p>Ce consensus propose une nouvelle définition de la CA incluant la CVDA et propose des algorithmes de prise en charge selon la présentation clinique et le génotype, en particulier sur les indications des DAI et des traitements médicamenteux (en annexe du PNDS).</p>
<p>Haugaa KH, Basso C, Badano LP, Bucciarelli-Ducci C, Cardim N, Gaemperli O, et al. Comprehensive multi-modality imaging approach in arrhythmogenic cardiomyopathy-an expert consensus document of the European Association of Cardiovascular Imaging. <i>Eur Heart J Cardiovasc Imaging</i> 2017;18:237-53.</p>	<p>Ce document de consensus d'experts donne des recommandations sur la manière d'utiliser l'imagerie multimodale dans les différents aspects de la CA, notamment le diagnostic, le dépistage familial, le suivi, l'évaluation des risques et le diagnostic différentiel.</p>	<p>Non</p>	<p>Non</p>	<p>Non</p>	<p>Diagnostic Dépistage familial Suivi Évaluation des risques Diagnostic différentiel</p>	<p>Ce document de consensus d'experts, fourni un aperçu des modalités d'imagerie actuellement disponibles et des paramètres à utiliser pour le diagnostic et le suivi des patients évalués pour la CA. Il propose un spectre plus large de paramètres échocardiographiques qui peuvent augmenter la sensibilité de la modalité pour la CA. De plus, il fournit les recommandations d'utilisation de l'imagerie pendant le suivi des patients atteints de CA et des apparentés. Enfin, il présente les diagnostics différentiels les plus importants et comment les distinguer du CA.</p>
<p>Allen J Taylor, Manuel Cerqueira, John McB Hodgson, Daniel Mark, James Min, Patrick O'Gara, Geoffrey D Rubin, American College of Cardiology Foundation Appropriate Use Criteria Task Force; Society of Cardiovascular Computed Tomography; American College of Radiology; American Heart Association; American Society of Echocardiography; American Society of Nuclear Cardiology; North American Society for Cardiovascular Imaging; Society for Cardiovascular Angiography and Interventions; Society for Cardiovascular Magnetic Resonance; Christopher M Kramer, Daniel Berman, Alan Brown, Farooq A Chaudhry, Ricardo C Cury, Milind Y Desai, Andrew J Einstein, Antoinette S Gomes, Robert Harrington, Udo Hoffmann, Rahul Khare, John Lesser, Christopher McGann, Alan Rosenberg, Robert Schwartz, Marc Shelton, Gerald W Smetana, Sidney C Smith Jr ACCF/SCCT/ACR/AHA/ASE/ASNC/NASCI/SCAI/SCMR 2010 appropriate use criteria for cardiac computed tomography. A report of the American College of Cardiology Foundation Appropriate Use Criteria Task Force, the Society of Cardiovascular Computed Tomography, the American College of Radiology, the American Heart Association, the American Society of Echocardiography, the American Society of Nuclear Cardiology, the North American Society for Cardiovascular Imaging, the Society for Cardiovascular Angiography and Interventions, and the Society for Cardiovascular Magnetic Resonance; <i>J Am Coll Cardiol.</i> 2010 Nov 23;56(22):1864-94.</p>	<p>Définir les critères d'utilisation appropriés de la tomographie à densité électronique cardiaque</p>	<p>Examen des scénarios cliniques courants où la tomographie à densité électronique cardiaque est fréquemment envisagée. Mise à jour des critères originaux de pertinence de la tomographie à densité électronique et de l'IRM cardiaque publiés en 2006, rédigés pour refléter les changements dans l'utilisation des tests, pour intégrer de nouvelles données cliniques et pour clarifier l'utilisation de la tomographie à densité électronique.</p>	<p>Non.</p>	<p>Non</p>	<p>l'imagerie par tomographie à densité électronique cardiaque</p>	<p>Document réalisé par La Fondation de l'American College of Cardiology (ACC), ainsi que les principales sociétés de spécialité et de sous-spécialité. Ce document est destiné à fournir un guide pratique aux cliniciens sur l'utilisation de l'imagerie par tomographie à densité électronique cardiaque et à promouvoir une utilisation plus appropriée des tests</p>

<p>Pelliccia A, Sharma S, Gati S, Bäck M, Börjesson M, Caselli S, Collet JP, Corrado D, Drezner JA, Halle M, Hansen D, Heidebuchel H, Myers J, Niebauer J, Papadakis M, Piepoli MF, Prescott E, Roos-Hesselink JW, Graham M, Stuart A, Taylor RS, Thompson PD, Tiberi M, Vanhees L, Wilhelm M; ESC Scientific Document Group. 2020 ESC Guidelines on sports cardiology and exercise in patients with cardiovascular disease. Eur Heart J. 2021 Jan 1;42(1):17-96. doi: 10.1093/eurheartj/ehaa605. Erratum in: Eur Heart J. 2021 Feb 1;42(5):548-549. PMID: 32860412.</p>	<p>Établir les pathologies cardiaques à risque de trouble du rythme grave ou de mort subite pendant l'activité sportive et formuler des recommandations sur l'activité sportive de loisir et de compétition ainsi que la surveillance associée chez les patients ayant une pathologie cardiaque</p>	<p>Les membres de cette Task Force ont été sélectionnés par l'ESC, y compris des représentants des groupes de sous-spécialités de l'ESC, afin de représenter les professionnels impliqués dans les soins médicaux des patients atteints de cette pathologie. Des experts sélectionnés dans le domaine ont entrepris un examen complet des preuves publiées pour la prise en charge d'une pathologie donnée, conformément à la politique du Comité des guides de pratique de l'ESC. Une évaluation critique des procédures diagnostiques et thérapeutiques a été effectuée, y compris l'évaluation du rapport risque-bénéfice. Le niveau de preuve et la force de la recommandation de certaines options de gestion ont été évalués et notés selon des échelles prédéfinies.</p>	<p>Non</p>	<p>Non</p>	<p>Activité physique, exercice de loisir, participation à des sports de compétition et exercice en milieu clinique</p>	<p>Ce document de consensus établi par la société européenne de Cardiologie établit les recommandations sur la pratique sportive de loisir et de compétition chez les patients atteints de CVDA.</p>
<p>Cronin EM, Bogun FM, Maury P, Peichl P, Chen M, Nambodiri N, Aguinaga L, Leite LR, Al-Khatib SM, Anter E, Berruezo A, Callans DJ, Chung MK, Cuculich P, d'Avila A, Deal BJ, Bella PD, Deneke T, Dickfeld TM, Hadid C, Haqqani HM, Kay GN, Latchamsetty R, Marchlinski F, Miller JM, Nogami A, Patel AR, Pathak RK, Saenz Morales LC, Santangeli P, Sapp JL Jr, Sarkozy A, Soejima K, Stevenson WG, Tedrow UB, Tzou WS, Varma N, Zeppenfeld K. 2019 HRS/EHRA/APHRS/LAHS expert consensus statement on catheter ablation of ventricular arrhythmias. J Interv Card Electrophysiol. 2020 Oct;59(1):145-298. doi: 10.1007/s10840-019-00663-3. PMID: 31984466; PMCID: PMC7223859.</p>	<p>Les sociétés professionnelles mondiales d'électrophysiologie cardiaque ont entrepris de définir des recommandations et des meilleures pratiques pour ces procédures dans un document qui met à jour et remplace le consensus d'experts de 2009 sur l'ablation par cathéter des arythmies ventriculaires.</p>	<p>Un groupe de rédacteurs experts, après avoir examiné et discuté la littérature, y compris une revue systématique et une méta-analyse publiées conjointement avec le présent document, et en s'appuyant sur leur propre expérience, a rédigé des recommandations et résumé les connaissances et pratiques actuelles dans le domaine.</p>	<p>Non</p>	<p>Non</p>	<p>Contexte Évaluation clinique Indications pour l'ablation par cathéter Planification de la procédure Soins aux patients pendant l'intervention Test électrophysiologique Techniques de cartographie et d'imagerie Cartographie et ablation Soins post-procédure Formation, exigences et compétences institutionnelles Orientations futures</p>	<p>L'objectif de ce document est d'aider les électrophysiologistes du monde entier à sélectionner de manière appropriée les patients pour l'ablation par cathéter, à réaliser les procédures de manière sûre et efficace, et à assurer le suivi et les soins complémentaires afin d'obtenir les meilleurs résultats possibles pour les patients souffrant d'arythmies ventriculaires. Ce document précise les indications et les modalités de l'ablation par cathéter chez les patients atteints de CVDA (annexe 9 du PNDS)</p>
<p>Aténolol - Grossesse et allaitement Mise à jour : 1er mars 2021 CRAT - Centre de Référence sur les Agents Tératogènes France</p>	<p>Définir l'état des connaissances et bonnes pratiques relatives à l'utilisation de l'aténolol pendant la grossesse et l'allaitement</p>	<p>Non</p>	<p>Document rédigé par le CRAT (Centre de Référence sur les Agents Tératogènes Hôpital Armand Trousseau)</p>	<p>Non</p>	<p>Aténolol, un bêta-bloquant utilisé entre autres dans le traitement de l'hypertension artérielle et de certains troubles du rythme.</p>	<p>Ce document détaille l'impact de la prise d'aténolol sur le fœtus lors de prises du médicament lors de la grossesse et de l'allaitement</p>

## 2.2 Revues systématiques de la littérature

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Fontaine G, Guiraudon G, Frank R, Vedel J, Grosgeat Y, Cabrol C, Facquet J. Stimulation studies and epicardial mapping in ventricular tachycardia: a study of mechanism and selection for surgery. In: Kulbertus HE, editor. Reentrant Arrhythmias. Mechanisms and Treatments. Lancaster, PA: MTP Press. 1977:334-50.	NA	Non	NA	Patients avec tachycardie ventriculaire.	NR	NR
McKenna WJ, Judge DP. Epidemiology of the inherited cardiomyopathies. Nat Rev Cardiol. 2021 Jan;18(1):22-36. doi: 10.1038/s41569-020-0428-2. Epub 2020 Sep 7. PMID: 32895535.	Nouvelle définition de la génétique des cardiomyopathies étant donné le chevauchement des phénotypes, l'expression incomplète et liée à l'âge, et l'expressivité variable, même au sein de familles individuelles portant le même variant génétique.	Non	NA	cardiomyopathies	Épidémiologie des cardiomyopathies héréditaires Classification des cardiomyopathies Cardiomyopathie hypertrophique Cardiomyopathie dilatée Cardiomyopathie arythmogène Cardiomyopathie restrictive Cardiomyopathie de non-compaction du ventricule gauche	Réévaluation de la définition nosologique de la CVDA et des cardiomyopathies arythmogènes selon l'évaluation des corrélations génotype/phénotype actualisées.
Gandjbakhch E, Redheuil A, Pousset F, Charron P, Frank R. Clinical Diagnosis, Imaging, and Genetics of Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy/Dysplasia: JACC State-of-the-Art Review. J Am Coll Cardiol. 2018 Aug 14;72(7):784-804. doi: 10.1016/j.jacc.2018.05.065. PMID: 30092956.	Cette revue fait le point sur le diagnostic et la génétique de la CVDA, en mettant l'accent sur l'apport des techniques d'imagerie émergentes	Non	NA	Cardiomyopathies héréditaires	Diagnostic clinique, imagerie et génétique de la cardiomyopathie/dysplasie ventriculaire droite arythmogène Pathologie Électrocardiogramme Critères de diagnostic de l'ECC Données de repolarisation Données de dépolarisation Arythmies ventriculaires Imagerie multimodale Échocardiographie Imagerie par résonance magnétique Forces et faiblesses de l'IRM pour le diagnostic de CVDA Progrès de l'IRM Tomodensitométrie cardiaque Génétique de CVDA Gènes desmosomiaux Gènes non desmosomiaux Impact et défis du dépistage génétique de l'ARVC Valeur du séquençage à haut débit pour le diagnostic de CVDA	Mise au point sur l'épidémiologie de la CVDA à partir des données génétiques et phénotypiques actualisées dans les cohortes de patients et en population.
Predicting arrhythmic risk in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: A systematic review and meta-analysis Laurens P Bosman, Arjan Sammani, Cynthia A James, Julia Cadrin-Tourigny, Hugh Calkins, J Peter van Tintelen 6, Richard N W Hauer, Folkert W Asselbergs, Anneline S J M Te Riele Heart Rhythm . 2018 Jul;15(7):1097-1107. doi: 10.1016/j.hrthm.2018.01.031. Epub 2018 Feb 3. Pays-Bas	Cette revue a pour but d'examiner systématiquement les données actuelles sur la stratification du risque arythmique dans la CVDA.	Cette étude a été réalisée conformément aux lignes directrices du "Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses and Meta-analysis of Observational Studies in Epidemiology". Ils ont effectué une recherche systématique sur MEDLINE et Embase en janvier 2017 pour trouver des études cliniques sur les facteurs de risque d'arythmies ventriculaires chez les patients atteints de CVDA.	Toute étude originale impliquant une population atteinte de CVDA qui étudiait l'association entre un ou plusieurs facteurs de risque et la survenue d'évènement rythmique prédéfini a été considérée comme éligible. 45 études ont été incluses dans la revue et 18 dans la méta-analyse.	CVDA avec diagnostic certain ou probable 18 études comprenant 509 patients ont été retenues dans la méta-analyse avec un potentiel overlap entre les différentes études. Les données prédictives des évènements rythmiques ventriculaires soutenus ont été extraites.	Les études incluses ont été divisées en 2 catégories sur la base de leurs critères d'inclusion : les études n'ayant inclus que les CVDA certaines selon les critères de la Task Force 2010 ou celles ayant aussi inclus les CVDA avec diagnostic probable. Les facteurs de risque rythmique sont détaillés selon ces groupes.	Le risque moyen d'arythmie ventriculaire variait selon la population étudiée (diagnostic certain ou certain et probable). Les facteurs de risque prédictifs d'arythmies ventriculaires retrouvés dans cette méta-analyse étaient le sexe masculin, une syncope inexpliquée, une inversion de l'onde T au-delà de la sonde V3, un dysfonctionnement du ventricule droit et une TV/FV soutenue/non soutenue enregistrée précédemment. Les auteurs proposent la réalisation de futures études au sein de registres internationaux collaboratifs pour étudier la valeur incrémentielle de facteurs de risque multiples afin d'aboutir à une estimation plus précise du risque rythmique pour chaque patient.

<p>Risk stratification for ventricular arrhythmias and sudden cardiac death in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: an update Julia Cadrin-Tourigny, Laurens P Bosman, Rafik Tadros, Mario Talajic, Lena Rivard, Cynthia A James, Paul Khairy Expert Rev Cardiovasc Ther . 2019 Sep;17(9):645-651. doi:10.1080/14779072.2019.1657831. Epub 2019 Aug 21.</p>	<p>Cette revue résume les données disponibles sur la stratification du risque de CVDA, en mettant l'accent sur les résultats des recherches récentes.</p>	<p>Trois lignes directrices de gestion/documents de consensus d'experts ont intégré les prédicteurs de risque rythmique précédemment décrits dans les recommandations sur l'implantation de DAI.</p>	<p>Revue de la littérature la plupart des études étaient relativement petites, monocentriques, non randomisées et principalement rétrospectives. Un modèle de prédiction du risque a permis l'intégration de multiples facteurs de risque afin de fournir une prédiction du risque individualisée et d'informer la prise de décision partagée concernant l'implantation de DAI</p>	<p>CVDA</p>	<p>Histoire naturelle de la CVDA sans défibrillateurs cardioverters implantables Prédicteurs spécifiques d'arythmie ventriculaire soutenue et de mort cardiaque subite Restriction de l'exercice comme modificateur du risque arythmique Arythmie pendant la phase cachée de la maladie Prédicteurs de l'arythmie ventriculaire soutenue</p>	<p>Au cours des dernières années, les connaissances sur la prédiction du risque dans la CVDA ont été consolidées et affinées. D'autres améliorations peuvent être apportées en prenant en compte des prédicteurs supplémentaires tels que l'exercice et en ciblant des facteurs de risque plus spécifiques de la mort cardiaque subite.</p>
<p>Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: a review and update A Azaouagh, S Churzidse, T Konorza, R Erbel Clin Res Cardiol. 2011 May;100(5):383-94. doi: 10.1007/s00392-011-0295-2. Epub 2011 Mar 1.</p>	<p>Cette revue résume les causes génétiques connues de la maladie et les données de la littérature sur les différentes options thérapeutiques.</p>	<p>Non</p>	<p>NA</p>	<p>CVDA</p>	<p>Génétique Symptômes Diagnostic Stratification du risque et thérapie Conditions générales Défibrillateurs implantables Agents anti-arythmiques Ablation par cathéter Transplantation cardiaque</p>	<p>Ce document passe en revue les données sur l'efficacité des différents anti-arythmiques dont le sotalol, l'apport et les limites de l'ablation par radiofréquence et la place de la transplantation cardiaque en cas d'évolution vers l'insuffisance cardiaque.</p>
<p>Ablation strategies for arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: a systematic review and meta-analysis SHEN Li-Shui, LIU Li-Min, ZHENG Li-Hui, HU Feng, HU Zhi-Cheng, LIU Shang-Yu, GUO Jin-Rui, Bhagat Kush Kumar, and YAO Yan J Geriatr Cardiol. 2020 Nov 28; 17(11): 694–703. Published online 2020 Nov 28.</p>	<p>Exploration des différentes stratégies d'ablation par radiofréquence qui sont associés à des résultats hétérogènes à court et long terme.</p>	<p>Recherche dans les bases de données de Medline, Embase et Cochrane Library jusqu'au 17 octobre 2019 des études décrivant les résultats cliniques de l'ablation de tachycardie ventriculaire dans la CVDA. Les données incluant la récurrence de la tachycardie ventriculaire, la mortalité toutes causes confondues, l'efficacité de la procédure aiguë et les complications procédurales majeures ont été extraites. Une méta-analyse avec analyse séquentielle des essais a en outre été réalisée dans les études comparatives entre l'ablation endo-épicardique et l'ablation endocardique seule.</p>	<p>Nous avons effectué des recherches dans les bases de données de Medline, Embase et Cochrane Library jusqu'au 17 octobre 2019 pour trouver des études décrivant les résultats cliniques de l'ablation de la TV dans la CVDA</p>	<p>CVDA Au total, 24 études comprenant 717 participants ont été retenues. Les données incluant la récurrence de tachycardie ventriculaire, la mortalité toutes causes confondues, l'efficacité de la procédure aiguë et les complications procédurales majeures ont été extraites.</p>	<p>Efficacité aiguë procédurale, complications procédurales majeures, récurrence de tachycardie ventriculaire, mortalité toutes causes confondues</p>	<p>L'ablation par cathéter pour la tachycardie ventriculaire dans la CVDA est faisable et efficace. L'ablation épicaudique est associée à une meilleure efficacité en termes de prévention des récurrences sans bénéfice sur la survie au prix d'un plus grand nombre de complications majeures.</p>
<p>Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy and sports activity: from molecular pathways in diseased hearts to new insights into the athletic heart mimicry. Gasperetti A, James CA, Cerrone M, Delmar M, Calkins H, Duru F. Eur Heart J. 2021 Mar 31;42(13):1231-1243. doi: 10.1093/eurheartj/ehaa821. PMID: 33200174</p>	<p>Cette revue fait le point sur les données de la littérature concernant le lien physiopathologique entre sport et CVDA ainsi que sur le diagnostic différentiel du couer de sportif</p>	<p>Non</p>	<p>NA</p>	<p>CVDA Cœur de sportif</p>	<p>Physiopathologie Génétique Présentation clinique Pronostic</p>	<p>Cette revue met en exergue le rôle pathologique du sport dans la CVDA et la difficulté du diagnostic chez les patients sportifs</p>
<p>State of the Art Review on Genetics and Precision Medicine in Arrhythmogenic Cardiomyopathy. Patel V, Asatryan B, Siripanthong B, Munroe PB, Tiku-Owens A, Lopes LR, Khanji MY, Protonotarios A, Santangeli P, Muser D, Marchlinski FE, Brady PA, Chahal CAA. Int J Mol Sci. 2020 Sep 10;21(18):6615. doi: 10.3390/ijms21186615. PMID: 32927679</p>	<p>Cette revue fait le point sur les connaissances des causes génétiques de la maladie et discute de la définition de la CA et de la CVDA compte tenues du background génétique et des corrélations génotype/phénotype</p>	<p>Non</p>	<p>NA</p>	<p>CVDA</p>	<p>Étude génétique moléculaire Relation génotype/phénotype</p>	<p>Cette revue fait le point sur les causes génétiques connues de la CVDA et de la CA</p>
<p>Anaesthetic implications of arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy A K Alexoudis, A G Spyridonidou, T D Vogiatzaki, C A Iatrou Anaesthesia. 2009 Jan;64(1):73-8. doi: 10.1111/j.1365-2044.2008.05660.x. Grèce</p>	<p>Cette revue de la littérature décrit les données de la littérature sur le risque lié aux anesthésies dans cette population et fait quelques propositions pour la gestion anesthésique et péri-opératoire de ces patients.</p>	<p>Non</p>	<p>NR</p>	<p>Revue de la littérature CVDA et les impacts de la CVDA sur les anesthésies</p>	<p>Pathologie Génétique Présentation clinique et histoire naturelle Diagnostic Traitement CVDA et anesthésie</p>	<p>Cette revue rapporte les complications péri-opératoires rapportées. La prise en charge anesthésique doit reposer sur une stratification du risque avant l'intervention et la diminution du stress adrénergique. Une coopération étroite entre les anesthésistes, les cardiologues et les chirurgiens est essentielle pour assurer une prise en charge optimale de ces patients.</p>

<p>Pilichou K, Thiene G, Bauce B, Rigato I, Lazzarini E, Migliore F, Perazzolo Marra M, Rizzo S, Zorzi A, Daliento L, Corrado D, Basso C. Arrhythmogenic cardiomyopathy. Orphanet J Rare Dis. 2016 Apr 2;11:33. doi: 10.1186/s13023-016-0407-1. PMID: 27038780; PMCID: PMC4818879.</p>	<p>Cette revue fait le point sur les connaissances concernant la CVDA, en proposant un organigramme à l'intention des cliniciens de soins primaires et des généticiens</p>	<p>Non</p>	<p>NA</p>	<p>Revue de la littérature Patients atteints de CA</p>	<p>Définition Épidémiologie Résultats pathologiques Résultats cliniques et histoire naturelle Diagnostic Diagnostic à l'âge pédiatrique Diagnostic de CA dominant gauche Diagnostic différentiel Gènes/mutations et implications diagnostiques</p>	<p>Un trafic anormal des protéines intercellulaires et des voies de signalisation Wnt/beta catenin et Hippo ont été impliqués dans la pathogenèse de cette cardiomyopathie héréditaire rare, qui est principalement due à des mutations des gènes codant pour les protéines du disque intercalaire. Les recherches en cours sont axées sur la compréhension de la pathobiologie de la maladie, à la recherche d'une thérapie curative capable d'arrêter la progression de la maladie.</p>
<p>Wichter T, Paul TM, Eckardt L, Gerdes P, Kirchhof P, Böcker D, Breithardt G. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. Antiarrhythmic drugs, catheter ablation, or ICD? Herz. 2005 Mar;30(2):91-101. doi: 10.1007/s00059-005-2677-6. PMID: 15875097</p>	<p>Cette revue de la littérature fait le point sur l'efficacité des différents traitements anti arythmique dans la CVDA et les traitements interventionnels (ablation et DAI)</p>	<p>Non</p>	<p>NA</p>	<p>Revue de la littérature CVDA</p>	<p>Traitements anti arythmiques Ablation par radiofréquence DAI</p>	<p>Évaluation des traitements anti arythmique sur les événements rythmiques et sur la SVP</p>
<p>Corrado D, Basso C, Judge DP. Arrhythmogenic Cardiomyopathy. Circ Res. 2017 Sep 15;121(7):784-802. doi: 10.1161/CIRCRESAHA.117.309345. PMID: 28912183.</p>	<p>Revue de la littérature sur la cardiomyopathie arythmogène.</p>	<p>Non</p>	<p>NA</p>		<p>Épidémiologie Pathologie Cause et pathogénie Diagnostic Thérapie Thérapies translationnelles potentielles et orientations futures</p>	<p>Revue exhaustive sur les différents aspects diagnostiques, génétiques, et thérapeutiques de la CVDA</p>

## 2.3 Etudes Cliniques

Tableau 3 Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population-nb de patients	Intervention	Critères de jugement	Résultat et signification
<b>Epidémiologie et Diagnostic</b>						
Marcus FI, Fontaine GH, Guiraudon G, Frank R, Laurenceau JL, Malergue C, Grosoggeat Y. Right ventricular dysplasia: a report of 24 adult cases. <i>Circulation</i> . 1982 Feb;65(2):384-98. doi: 10.1161/01.cir.65.2.384. PMID: 7053899.	1ère série de cas publiée et 1ère description de la maladie sous le nom de Dysplasie arythmogène ventriculaire droite (DVDA)	Étude rétrospective observationnelle 1ère série de cas rapportée dans la littérature.	Vingt-quatre patients adultes atteints de dysplasie ventriculaire droite et présentant une TV récurrente ont été décrits sur une période de 7 ans.	NR	Échocardiogrammes bidimensionnels Angiographie ventriculaire diagnostic de la dysplasie du ventricule droit	Première description de la maladie sur une série de cas. Cette série, combinée à une revue de la littérature portant sur 24 cas d'adultes, permet d'établir un profil clinique composite de cette affection chez l'adulte. Le rapport hommes/femmes était de 2,7:1. L'âge moyen au moment de l'hospitalisation était de 39 ans. Tous les patients sauf un présentaient une tachycardie ventriculaire de type bloc de branche gauche. À quelques exceptions près, les ondes T étaient inversées sur les dérivations précordiales droites.
Spectrum of clinicopathologic manifestations of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: a multicenter study D Corrado, C Basso, G Thiene, W J McKenna, M J Davies, F Fontaliran, A Nava, F Silvestri, C Blomstrom-Lundqvist, E K Wlodarska, G Fontaine, F Camerini <i>J Am Coll Cardiol</i> . 1997 Nov 15;30(6):1512-20. doi: 10.1016/s0735-1097(97)00332-x. Europe	Redéfinir le profil anatomique et clinique de la CVDA, en accordant une attention particulière à la progression de la maladie et à l'implication du VG.	Les patients issus de six centres médicaux, avec un diagnostic de CVDA à l'autopsie ou à la transplantation cardiaque, et avec le cœur entier disponible, ont été étudiés selon un protocole clinico-morphologique spécifique.	Quarante-deux patients (27 hommes, 15 femmes ; âgés de 9 à 65 ans, âge moyen [+/-SD] 29,6 +/- 18) provenant de six centres ont été inclus. L'étude a été réalisée dans le cadre d'une enquête européenne multicentrique comprenant six centres médicaux: Université de Padoue, Padoue, Italie (19 cas) ; Université de Trieste, Trieste, Italie (9 cas) ; Hôpital J. Rostand, Paris, France (6 cas) ; St. George's Hospital, Université de Londres, Londres, Angleterre, Royaume-Uni (6 cas) ; Université d'Uppsala, Uppsala, Suède (1 cas) ; Université de Varsovie, Varsovie, Pologne (1 cas).	Analyse des informations cliniques rétrospectives Examen macroscopiques des cœurs Analyse de tissus	La CVDA a été définie comme régionale lorsqu'elle était limitée à certaines régions du ventricule droit. Une lésion transmurale était définie comme s'étendant sur toute l'épaisseur de la paroi ventriculaire, atteignant l'endocarde, avec ou sans implication trabéculaire. Les lésions sous-épicares et médio-murales étaient définies comme des lésions affectant moins des deux tiers de la paroi ventriculaire, épargnant la partie sous-endocardique. L'anévrisme ventriculaire était défini comme un renflement externe ou un creux ex vacuo d'une région ventriculaire amincie.	La CVDA est une maladie progressive du muscle cardiaque qui peut présenter différents stades cliniques. Son caractère progressif et l'atteinte fréquente du VG explique un large éventail de manifestations cliniques et pathologiques. Le spectre va de modifications locales du ventricule droit qui peuvent passer inaperçues sur la plan clinique, détectées à l'autopsie chez de jeunes victimes de mort subite auparavant asymptomatiques, à une cardiomyopathie biventriculaire avec défaillance cardiaque.
Basso C, Corrado D, Thiene G. Cardiovascular causes of sudden death in young individuals including athletes. <i>Cardiol Rev</i> . 1999 May-Jun;7(3):127-35. doi: 10.1097/00045415-199905000-00009. PMID: 10423663.	Étudier les causes de mort subite chez des sujets jeunes	La pathologie spécifique et les mécanismes pathogéniques de chaque maladie ont été étudiés en détail et corrélés avec les signes et symptômes cliniques.	Étude descriptive rétrospective De 1978 à 1993, dans la région de la Vénétie, 200 cas de mort subite chez des jeunes (<=35 ans) ont été identifiés	Étude anatomopathologique Examen macroscopiques des cœurs Analyse de tissus	Description des causes de décès	Un large éventail de troubles cardiovasculaires, tant congénitaux qu'acquis, peut représenter le substrat organique de la mort subite chez les jeunes. L'anomalie sous-jacente est souvent cachée et n'est découverte qu'à l'examen post-mortem. La plupart des maladies, bien qu'asymptomatiques, sont potentiellement détectables pendant la vie grâce à des tests d'imagerie appropriés.
Hoffmayer KS, Bhavé PD, Marcus GM, James CA, Tichnell C, Chopra N, Moxey L, Krahn AD, Dixit S, Stevenson W, Calkins H, Badhwar N, Gerstenfeld EP, Scheinman MM. An electrocardiographic scoring system for distinguishing right ventricular outflow tract arrhythmias in patients with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy from idiopathic ventricular tachycardia. <i>Heart Rhythm</i> . 2013 Apr;10(4):477-82. doi: 10.1016/j.hrthm.2012.12.009. Epub 2012 Dec 12. PMID: 23246596.	Évaluer un score diagnostique basé sur les critères ECG des ESV dans la CVDA versus les ESV de l'infundibulum pulmonaire sur cœur sain	Étude observationnelle monocentrique prospective Étude cas témoin	37 patients atteints de CVDA et 49 patients avec ESV sur cœur sain	Étude observationnelle	Données ECG	Proposition d'un score diagnostic basé sur la durée du QRS, la fragmentation et la transition dans les dérivations précordiales.

Evolution						
<p>Clinical Presentation, Long-Term Follow-Up, and Outcomes of 1001 Arrhythmogenic Right Ventricular Dysplasia/Cardiomyopathy Patients and Family Members</p> <p>Judith A Groeneweg, Aditya Bhonsale, Cynthia A James, Anneline S te Riele, Dennis Dooijes, Crystal Tichnell, Brittney Murray, Ans C P Wiesfeld, Abhishek C Sawant, Bina Kassamali, Douwe E Atsma, Paul G Volders, Natasja M de Groot, Karin de Boer, Stefan L Zimmerman, Ihab R Kamel, Jeroen F van der Heijden, Stuart D Russell, Maarten Jan Cramer, Ryan J Tedford, Pieter A Doevendans, Toon A van Veen, Harikrishna Tandri, Arthur A Wilde, Daniel P Judge, J Peter van Tintelen, Richard N Hauer, Hugh Calkins</p> <p>Circ Cardiovasc Genet 2015 Jun;8(3):437-46. doi:10.1161/CIRCGENETICS.114.001003. Epub 2015 Mar 27.</p>	<p>Déterminer la présentation clinique et le suivi à long terme des patients atteints de CVDA</p>	<p>Données des registres Américains John Hopkins et Néerlandais</p> <p>Étude observationnelle multicentrique rétrospective</p> <p>Étude génétique moléculaire et phénotypage complet des patients</p> <p>Données de suivi des patients du registre</p>	<p>Inclusion de 1001 patients issus de 276 familles porteur ou non de variants pathogènes.</p> <p>Suivi médian de 7 ans</p>	<p>Étude observationnelle</p> <p>Corrélation génotype/phénotype</p>	<p>Données cliniques : données démographiques, présentation, symptômes, études non invasives et invasives</p> <p>Données de suivi : survenue d'arythmie soutenues, insuffisance cardiaque et mortalité</p> <p>Données génétiques moléculaires</p>	<p>Taux de Mortalité de 6 % et de Transplantation cardiaque de 4 %</p> <p>On ne retrouvait pas de différence des évènements au cours du suivi selon la présence ou non d'un variant pathogène, du caractère familial ou non de la maladie.</p> <p>Un tiers des apparentés développent la maladie au cours du suivi.</p> <p>Le taux de mort subite était plus élevé parmi les cas index non porteurs de DAI.</p>
Activité sportive						
<p>Association of competitive and recreational sport participation with cardiac events in patients with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: results from the North American multidisciplinary study of arrhythmogenic right ventricular</p> <p>Anne-Christine Ruwald, Frank Marcus, N A Mark Estes 3rd, Mark Link, Scott McNitt, Bronislava Polonsky, Hugh Calkins, Jeffrey A Towbin, Arthur J Moss, Wojciech Zareba. Eur Heart J. 2015 Jul 14;36(27):1735-43. doi: 10.1093/eurheartj/ehv110. Epub 2015 Apr 20.</p>	<p>Etude de l'effet de l'activité sportive sur le risque rythmique et la pénétrance de la maladie .</p>	<p>Inclusion des patients avec diagnostic de CVDA pris en charge dans les centres médicaux participants, aux Etats-Unis et au Canada.</p> <p>Étude prospective de cohorte (North American registry) évaluation de leur activité sportive avant et après le diagnostic. Au moment de l'enrôlement, les participants à l'étude ont été interrogés sur leur niveau d'exercice avant et après le diagnostic de CVDA, et répartis dans trois catégories de participation sportive : compétition, loisir et inactifs.</p>	<p>108 cas index CVDA ont été inclus dans l'analyse dans 18 centres entre septembre 2001 et juillet 2010.</p>	<p>les participants à l'étude ont été interrogés sur leur niveau d'exercice avant et après le diagnostic de CVDA</p>	<p>Impact du sport sur le phénotype et le risque rythmique</p>	<p>Le sport de compétition était associé à un risque deux fois plus élevé d'arythmie ventriculaire/décès, et à une présentation plus précoce des symptômes, par rapport aux patients inactifs et aux patients ayant pratiqué un sport de loisir. Par rapport aux patients inactifs, le sport de loisir n'était pas associé à une apparition plus précoce des symptômes ou à un risque accru de TV/décès.</p>
<p>Does sports activity enhance the risk of sudden death in adolescents and young adults?</p> <p>Domenico Corrado, Cristina Basso, Giulio Rizzoli, Maurizio Schiavon, Gaetano Thiene</p> <p>J Am Coll Cardiol. 2003 Dec 3;42(11):1959-63. doi: 10.1016/j.jacc.2003.03.002. Italie</p>	<p>Evaluer le risque de MS chez les athlètes masculins et féminins âgés de 12 à 35 ans.</p>	<p>Etude de cohorte prospective de 21 ans sur tous les jeunes de la région de Vénétie en Italie. De 1979 à 1999, la population totale d'adolescents et de jeunes adultes était en moyenne de 1 386 600 (692 100 hommes et 694 500 femmes), dont 112 790 (90 690 hommes et 22 100 femmes) étaient des athlètes de compétition. Une analyse par sexe du risque de mort subite et des substrats pathologiques sous-jacents a été réalisée dans les populations sportives et non sportives.</p>	<p>Etude de cohorte prospective de 21 ans sur tous les jeunes de la région de Vénétie en Italie. De 1979 à 1999, la population totale d'adolescents et de jeunes adultes était en moyenne de 1 386 600 (692 100 hommes et 694 500 femmes), dont 112 790 (90 690 hommes et 22 100 femmes) étaient des athlètes de compétition.</p>	<p>Étude observationnelle</p>	<p>Une analyse par sexe du risque de mort subite et des substrats pathologiques sous-jacents a été réalisée dans les populations sportives et non sportives.</p>	<p>L'activité sportive chez les adolescents et les jeunes adultes était associée à un risque accru de mort subite, tant chez les hommes que chez les femmes. Le sport, en soi, n'était pas une cause de mortalité accrue, mais il a déclenché la mort subite chez les athlètes qui étaient affectés par des conditions cardiovasculaires prédisposant à des arythmies ventriculaires potentiellement mortelles pendant l'exercice physique.</p>
<p>Exercise Increases Age-Related Penetrance and Arrhythmic Risk in Arrhythmogenic Right Ventricular Dysplasia/Cardiomyopathy—Associated Desmosomal Mutation Carriers</p> <p>Cynthia A James, Aditya Bhonsale, Crystal Tichnell, Brittney Murray, Stuart D Russell, Harikrishna Tandri, Ryan J Tedford, Daniel P Judge, Hugh Calkins</p> <p>J Am Coll Cardiol. 2013 Oct 1;62(14):1290-1297. doi: 10.1016/j.jacc.2013.06.033. Epub 2013 Jul 17.</p>	<p>Déterminer comment l'exercice physique influence la pénétrance de la CVDA chez les patients présentant des mutations desmosomales.</p>	<p>La relation entre l'exercice physique et l'arythmie ventriculaire soutenue (TV/FV), l'insuffisance cardiaque (IC) de stade C et la présence des critères de diagnostic de la CVDA (2010 Revised Task Force Criteria [TFC]) a été étudiée.</p>	<p>Quatre-vingt-sept porteurs (46 hommes ; âge moyen, 44 ± 18 ans) ont été interrogés sur leur activité physique régulière depuis l'âge de 10 ans.</p>	<p>Questionnaire sur l'activité sportive</p>	<p>La relation entre l'exercice physique et l'arythmie ventriculaire soutenue (TV/FV) l'IC de stade C et le respect des critères de diagnostic de la CVDA (2010 Revised Task Force Criteria) a été étudiée.</p>	<p>Le sport d'endurance et les exercices fréquents augmentent le risque de TV/FV, d'IC et de CVDA chez les porteurs de la mutation desmosomale. Ces résultats justifient la restriction de l'exercice chez ces patients.</p>

<p>Exercice has a disproportionate role in the pathogenesis of arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy in patients without desmosomal mutations Abhishek C Sawant, Aditya Bhonsale, Anneline S J M te Riele, Crystal Tichnell, Brittney Murray, Stuart D Russell, Harikrishna Tandri, Ryan J Tedford, Daniel P Judge, Hugh Calkins, Cynthia A James J Am Heart Assoc. 2014 Dec;3(6):e001471. doi: 10.1161/JAHA.114.001471.</p>	<p>Cette étude vise à déterminer si l'exercice est (1) associé à l'apparition de la dysplasie /cardiomyopathie ventriculaire associée aux mutations desmosomales et (2) a un impact différent chez les patients selon qu'ils soient porteur d'une mutation desmosomale ou non .</p>	<p>Les cas index atteints de CVDA ont été interrogés sur leur activité physique régulière depuis l'âge de 10 ans. La participation à des activités sportives d'endurance, la durée (heures/an) et l'intensité (MET-heures/an) de l'exercice avant la présentation clinique ont été comparées entre les patients atteints de CVDA avec et sans mutation desmosomale.</p>	<p>Sur les 132 patients éligibles atteints de CVDA, 82 (62%) ont répondu au questionnaire. La population finale de l'étude comprenait 82 individus (53 hommes) âgés de 16 à 76 ans (moyenne de 43±14 ans). Près de la moitié (48%) étaient porteurs d'une mutation desmosomale pathogène (30 <i>PKP2</i>, 4 <i>DSG2</i>, 2 <i>DSP</i>, 1 <i>DSC2</i>, 2 avec hétérozygotie composite [1 <i>DSG2/DSG2</i>, 1 <i>DSP/DSP</i>]). 43 patients n'étaient porteur d'aucune mutation pathogène dans les gènes desmosomaux. Aucun n'était porteur d'une mutation <i>PLN</i> ou <i>TMEM43</i>.</p>	<p>interrogatoire sur la pratique sportive</p>	<p>Relation entre activité physique et le phénotype en fonction du génotype</p>	<p>La CVDA sans cause génétique retrouvée est associée à un exercice de très haute intensité, ce qui suggère que l'exercice joue un rôle disproportionné dans la pathogenèse de ces cas. Comme l'exercice modifie négativement la structure cardiaque et favorise les arythmies, la restriction de l'activité sportive semble justifiée.</p>
<b>Traitement anti arythmique</b>						
<p>Efficacy of antiarrhythmic drugs in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: a report from the North American ARVC Registry Gregory M Marcus, David V Glidden, Bronislava Polonsky, Wojciech Zareba, Lisa M Smith, David S Cannom, N A Mark Estes 3rd, Frank Marcus, Melvin M Scheinman, Multidisciplinary Study of Right Ventricular Dysplasia Investigators J Am Coll Cardiol. 2009 Aug 11;54(7):609-15. doi: 10.1016/j.jacc.2009.04.052. USA</p>	<p>Étudier l'efficacité des médicaments anti-arythmiques dans une cohorte de patients atteints de CVDA et implantés de DAI</p>	<p>Les médicaments anti-arythmiques ont été examinés chez tous les sujets munis d'un DAI inscrits dans le registre nord-américain de CVDA. Il s'agit d'une étude observationnelle rétrospective multicentrique. Un modèle de risques proportionnels de Cox a été utilisé pour tenir compte de la durée de prise de chaque médicament, et une analyse hiérarchique a été effectuée pour les mesures répétées au sein des individus.</p>	<p>95 patients inclus, avec un suivi moyen de 480 ± 389 jours.</p>	<p>Étude observationnelle</p>	<p>Survenue de thérapies appropriées</p>	<p>On retrouve un risque accru de chocs du DAI et de première arythmie ventriculaire cliniquement pertinente sous sotalol après ajustement multivarié. Les patients sous amiodarone (n=10) présentaient un risque significativement plus faible d'arythmie ventriculaire cliniquement pertinente, un résultat après ajustement multivarié. Dans une cohorte de sujets atteints de CVDA bien caractérisés, ni les bêta-bloquants ni le sotalol n'ont semblé avoir un effet protecteur. Des preuves provenant d'un petit nombre de patients suggèrent que l'amiodarone a une efficacité supérieure dans la prévention des arythmies ventriculaires.</p>
<p>Rolland T, Badenco N, Maupain C, Duthoit G, Waintraub X, Laredo M, Himbert C, Frank R, Hidden-Lucet F, Gandjbakhch E. Safety and efficacy of flecainide associated with beta-blockers in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. Europace. 2021 Aug 30:euaab182. doi: 10.1093/europace/euab182. Epub ahead of print. PMID: 34459901</p>	<p>Évaluer l'efficacité et la sécurité de la Flécaïne en association aux bêtabloqueurs dans le traitement des troubles du rythme ventriculaires dans la CVDA</p>	<p>Étude observationnelle rétrospective monocentrique incluant tous les patients avec CVDA traité par Flécaïne au sein d'un centre tertiaire de référence</p>	<p>100 patients ont été inclus avec suivi médian de 47 mois</p>	<p>Étude observationnelle</p>	<p>Charge en ESV Inductibilité de la SVP Survenue de TV/FV soutenue au cours du suivi</p>	<p>La tolérance du traitement était bonne, sans effet pro-arythmique recensé sauf pour un patient ni d'induction de Brugada. Bonne efficacité sur la charge en ESV et sur l'inductibilité de la SVP. Survenue toutefois d'évènements rythmique sous traitement témoignant de l'efficacité anti - arythmique imparfaite</p>
<b>Stratification du risque rythmique et défibrillateur automatique implantable</b>						
<p>Prophylactic implantable defibrillator in patients with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia and no prior ventricular fibrillation or sustained ventricular tachycardia Domenico Corrado, Hugh Calkins, Mark S Link, Loira Leoni, Stefano Favale, Michela Bevilacqua, Cristina Basso, Deirdre Ward, Giuseppe Boriani, Renato Ricci, Jonathan P Piccini, Darshan Dalal, Massimo Santini, Gianfranco Bujá, Sabino Iliceto, N A Mark Estes 3rd, Thomas Wichter, William J McKenna, Gaetano Thiene, Frank I Marcus Circulation. 2010 Sep 21;122(12):1144-52. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.109.9138 71. Epub 2010 Sep 7.</p>	<p>Déterminer l'impact du DAI en prévention de la mort subite</p>	<p>Étude observationnelle multicentrique rétrospective incluant des patients avec CVDA et implantés d'un DAI en prévention primaire. Étude des facteurs prédictifs des thérapies appropriées</p>	<p>106 patients avec CVDA implantés de DAI en prévention primaire, suivi moyen de 58 mois</p>	<p>Étude observationnelle</p>	<p>Le « endpoint » était la survenue d'une thérapie appropriée du DAI (choc ou stimulation anti-tachycardique) pour toute TV et pour les TV rapides (&gt; 250 bpm) ou les FV.</p>	<p>24% des patients ont eu des thérapies appropriées, dont 16% pour des TV rapides/FV. La syncope était un facteur prédictif important alors que la SVP avait une valeur prédictive faible.</p>
<p>Implantable cardioverter-defibrillator therapy for prevention of sudden death in patients with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia Domenico Corrado, Circulation. 2003 Dec 23;108(25):3084-91. doi: 10.1161/01.CIR.0000103130.33451.D 2. Epub 2003 Nov 24. Italie et Etats-Unis</p>	<p>Déterminer l'impact du DAI en prévention de la mort subite</p>	<p>Étude observationnelle multicentrique rétrospective incluant des patients avec CVDA et implantés d'un DAI en prévention primaire ou secondaire. Étude des facteurs prédictifs des thérapies appropriées.</p>	<p>Inclusion de 132 patients (93 hommes et 39 femmes, âgés de 40+/-15 ans) atteints de CVDA avec un suivi moyen de 39+/-25 moi.</p>	<p>Étude observationnelle</p>	<p>Le « endpoint » était la survenue d'une thérapie appropriée du DAI (choc ou stimulation anti-tachycardique) Les interventions inappropriées ont été recensées.</p>	<p>48 % des patients ont présenté des thérapies appropriées, dont 83% étaient sous traitement pharmacologique. La SVP avait une valeur prédictive faible. Les patients ayant été implanté pour une TV hémodynamiquement bien tolérée était à moindre risque.</p>

<p>Incidence and predictors of implantable cardioverter-defibrillator therapy in patients with arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy undergoing implantable cardioverter-defibrillator implantation for primary prevention Aditya Bhonsale, Cynthia A James, Crystal Tichnell, Brittney Murray, Dmitri Gagarin, Binu Philips, Darshan Dalal, Ryan Tedford, Stuart D Russell, Theodore Abraham, Harikrishna Tandri, Daniel P Judge, Hugh Calkins Am Coll Cardiol . 2011 Sep 27;58(14):1485-96. doi: 10.1016/j.jacc.2011.06.043.</p>	<p>Déterminer l'impact du DAI en prévention primaire de la mort subite</p>	<p>Étude observationnelle multicentrique rétrospective issue du registre du John Hopkins incluant des patients avec CVDA et implantés d'un DAI en prévention primaire. Étude des facteurs prédictifs des thérapies appropriées.</p>	<p>Inclusion de 84 patients atteints de CVDA avec un suivi moyen de 4.7 années</p>	<p>Étude observationnelle</p>	<p>Le « endpoint » était la survenue d'une thérapie appropriée du DAI (choc ou stimulation anti-tachycardique)</p>	<p>48 % des patients ont présenté des thérapies appropriées. Les facteurs prédictifs de thérapie appropriée étaient le statut de cas index, les TVNS, la charge en ESV &gt; 1000/24h et la SVP positive. Ces facteurs étaient additionnels.</p>
<p>Ventricular arrhythmias in the North American multidisciplinary study of ARVC: predictors, characteristics, and treatment Link MS, Laidlaw D, Polonsky B, Zareba W, McNitt S, Gear K, Marcus F, Estes NA 3rd. J Am Coll Cardiol. 2014 Jul 15;64(2):119-25. doi: 10.1016/j.jacc.2014.04.035. PMID: 25011714; PMCID: PMC4465360.</p>	<p>Identifier les facteurs prédictifs et les caractéristiques des thérapies de DAI chez les patients avec CVDA</p>	<p>Analyse des données du registre Nord-américain Étude observationnelle prospective multicentrique</p>	<p>108 patients avec CVDA implantés de DAI</p>	<p>Étude observationnelle</p>	<p>Survenue et caractéristiques des thérapies appropriées</p>	<p>48 patients ont eu des thérapies appropriées, correspondant à 502 épisodes, dont 489 étaient monomorphes. La stimulation anti-tachycardique était efficace dans 92% pour traiter les TV, même en cas de TV rapide Le seul prédicteur indépendant de thérapies appropriées retrouvé était un âge jeune.</p>
<p>A new prediction model for ventricular arrhythmias in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy Julia Cadrin-Tourigny , Laurens P Bosman , Anna Nozza, Weijia Wang, Rafik Tadros, Aditya Bhonsale, Mimount Bourfiss, Annik Fortier, Øyvind H Lie, Ardan M Saguner, Anneli Svensson, Antoine Andorin, Crystal Tichnell, Brittney Murray, Katja Zeppenfeld, Maarten P van den Berg, Folkert W Asselbergs, Arthur A M Wilde, Andrew D Krahn, Mario Talajic, Lena Rivard, Stephen Chelko, Stefan L Zimmerman, Ihab R Kamel, Jane E Crosson, Daniel P Judge, Sing-Chien Yap, Jeroen F van der Heijden, Harikrishna Tandri, Jan D H Jongbloed, Marie-Claude Guertin, J Peter van Tintelen, Pyotr G Platonov, Firat Duru, Kristina H Haugaa, Paul Khairy, Richard N W Hauer, Hugh Calkins, Anneline S J M Te Riele, Cynthia A James Eur Heart J. 2019 Jun 14;40(23):1850-1858. doi: 10.1093/eurheartj/ehz103. USA</p>	<p>Développer un modèle de prédiction individualisée du risque rythmique chez les patients atteints de CVDA.</p>	<p>Étude de cohorte observationnelle, rétrospective et longitudinale, conformément à la déclaration TRIPOD (Transparent Reporting of a Multivariable Prediction Model for Individual Prognosis or Diagnosis). Données provenant de cinq registres de CVDA incluant 14 centres universitaires dans six pays européens et nord américains. Les patients avec CVDA sans antécédents de TV/FV soutenue (prévention primaire) ont été inclus. Huit facteurs prédictifs potentiels ont été prédéfinis : l'âge, le sexe, la syncope cardiaque au cours des six mois précédents, la tachycardie ventriculaire non soutenue, le nombre de complexes ventriculaires prématurés en 24 heures, le nombre de dérivation avec inversion de l'onde T et les fractions d'éjection ventriculaire droite et gauche. Développement du modèle par régression de Cox et validation interne par Bootstrap</p>	<p>Inclusion de 528 patients sans antécédent de TV/FV, avec diagnostic de CVDA avéré selon les critères de la Task Force 2010. Suivi médian de 4.8 ans..</p>	<p>Étude observationnelle</p>	<p>Survenue de trouble du rythme ventriculaire soutenu à 5 ans.</p>	<p>En utilisant les données issues de cette cohorte multicentrique, sans trouble du rythme ventriculaire soutenu préalable, un modèle de prédiction du risque rythmique utilisant des paramètres cliniques facilement disponibles a été conçu pour estimer le risque de trouble du rythme ventriculaire à 5 ans et guider les décisions concernant les indications de DAI de prévention primaire.</p>
<p>Sudden Cardiac Death Prediction in Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy: A Multinational Collaboration. Cadrin-Tourigny J, Bosman LP, Wang W, Tadros R, Bhonsale A, Bourfiss M, Lie ØH, Saguner AM, Svensson A, Andorin A, Tichnell C, Murray B, Zeppenfeld K, van den Berg MP, Asselbergs FW, Wilde AAM, Krahn AD, Talajic M, Rivard L, Chelko S, Zimmerman SL, Kamel IR, Crosson JE, Judge DP, Yap SC, Van der Heijden JF, Tandri H, Jongbloed JDH, van Tintelen JP, Platonov PG, Duru F, Haugaa KH, Khairy P, Hauer RNW, Calkins H, Te Riele ASJM, James CA. Circ Arrhythm Electrophysiol. 2021 Jan;14(1):e008509. doi: 10.1161/CIRCEP.120.008509. Epub 2020 Dec 9. PMID: 33296238</p>	<p>Développer un modèle de prédiction individualisée du risque de mort subite chez les patients atteints de CVDA.</p>	<p>Étude de cohorte observationnelle, rétrospective et longitudinale, conformément à la déclaration TRIPOD (Transparent Reporting of a Multivariable Prediction Model for Individual Prognosis or Diagnosis). Données provenant de cinq registres de CVDA incluant 15 centres universitaires dans six pays européens et nord américains. Huit facteurs prédictifs potentiels ont été prédéfinis : l'âge, le sexe, la syncope cardiaque au cours des six mois précédents, la tachycardie ventriculaire non soutenue, le nombre de complexes ventriculaires prématurés en 24 heures, le nombre de dérivation avec inversion de l'onde T et les fractions d'éjection ventriculaire droite et gauche. Développement du modèle par régression de Cox et validation interne par Bootstrap.</p>	<p>Inclusion de 864 patients avec ou sans antécédent de TV/FV, avec diagnostic de CVDA avéré selon les critères de la Task Force 2010. Suivi médian de 5.7 ans.</p>	<p>Étude observationnelle</p>	<p>Survenue de trouble du rythme ventriculaire léthal défini par mort subite, FV, TV &gt; 250 bpm à 5 ans</p>	<p>Sur les 8 facteurs prédéfinis, seuls 4 (âge plus jeune, sexe masculin, nombre de complexes ventriculaires prématurés et nombre de dérivation avec inversion de l'onde T) étaient associées à des arythmies ventriculaires létales.</p>

Complications of implantable cardioverter-defibrillator treatment in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy Alex Hörby Christensen , Pyotr G Platonov , Anneli Svensson , Henrik K Jensen , Christine Rootwelt-Norberg , Pia Dahlberg , Trine Madsen , Tanja Charlotte Frederiksen , Tiina Heliö , Kristina H Haugaa , Henning Bundgaard , Jesper H Svendsen Europace . 2021 Jul 19;euab112. doi: 10.1093/europace/euab112 PMID: 34279601	Étudier la fréquence des complications de DAI chez les patients ayant une CVDA	Analyse des données du registre multicentrique « Nordic ARVC » Étude observationnelle prospective multicentrique	299 patients avec CVDA implanté de DAI, suivi médian de 10 ans	Étude observationnelle	Survenue des thérapies appropriées et des complications du DAI	41% de patients ont eu une thérapie appropriée, 27% ont eu des complications liées au DAI, dont la majorité liée à des dysfonctions de sonde
Subcutaneous implantable cardioverter defibrillator in patients with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: Results from an Italian multicenter registry. Migliore F, Viani S, Bongiorno MG, Zorzi A, Silveti MS, Francia P, D'Onofrio A, De Franceschi P, Sala S, Donzelli S, Ricciardi G, Menardi E, Giammaria M, La Greca C, Bauce B, Rigato I, Illiceto S, Bertaglia E, Diemberger I, Corrado D. Int J Cardiol. 2019 Apr 1;280:74-79. doi: 10.1016/j.ijcard.2019.01.041. Epub 2019 Jan 12. PMID: 30661851	Évaluer l'efficacité et la sécurité du DAI sous cutané dans la CVDA	Analyse des données issues de 12 centres italiens Étude observationnelle rétrospective multicentrique	44 patients avec CVDA implanté de DAI sous cutané, suivi médian de 12 mois	Étude observationnelle	Survenue des thérapies appropriées et des complications du DAI	14% des patients ont eu des chocs appropriés, 14 % ont présenté des chocs inappropriés liés à des sur-détections, dont un nécessitant une explantation du dispositif.
Outcomes after catheter ablation of ventricular tachycardia without implantable cardioverter-defibrillator in selected patients with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. Gandjbakhch E, Laredo M, Berrueto A, Gourraud JB, Sellal JM, Martins R, Sacher F, Pison L, Pruvot E, Jáuregui B, Frontera A, Kumar S, Wong T, DellaBella P, Maury P. Europace. 2021 Sep 8;23(9):1428-1436. doi: 10.1093/europace/euab172. PMID: 34427302	Étudier le pronostic des patients avec CVDA ayant bénéficié d'une ablation par radiofréquence sans DAI	Analyse des données de 10 centres dans 5 pays européens Étude observationnelle rétrospective multicentrique	65 patients inclus avec suivi médian de 52 mois	Étude observationnelle	Survenue de décès et de récurrence de TV	Récidive de TV chez 29% des patients, aucun décès au cours du suivi.
Outcomes of Catheter Ablation in Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy Without Background Implantable Cardioverter Defibrillator Therapy: A Multicenter International Ventricular Tachycardia Registry. Santangeli P, Tung R, Xue Y, Chung FP, Lin YJ, Di Biase L, Zhan X, Lin CY, Wei W, Mohanty S, Burkhardt DJ, Zado ES, Callans DJ, Marchlinski FE, Wu S, Chen SA, Natale A. JACC Clin Electrophysiol. 2019 Jan;5(1):55-65. doi: 10.1016/j.jacep.2018.09.019. Epub 2018 Nov 28. PMID: 30678787	Étudier le pronostic des patients avec CVDA ayant bénéficié d'une ablation par radiofréquence par voie endo/épicardique sans DAI	Analyse des données de 4 centres dans 4 pays (USA et Asie) Étude observationnelle rétrospective multicentrique	32 patients inclus avec suivi médian de 46 mois	Étude observationnelle	Survenue de décès et de récurrence de TV	Récidive de TV chez 19% des patients, aucun décès au cours du suivi.
<b>Prise en charge des complications thrombo emboliques</b>						
Thromboembolic complications in patients with arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy Elzbieta Katarzyna Wlodarska, Olgierd Wozniak, Marek Konka, Wanda Rydlewska-Sadowska, Andrzej Biederman, Piotr Hoffman Europace. 2006 Aug;8(8):596-600. doi: 10.1093/europace/eul053. Epub 2006 Jun 7.	Étudier l'incidence et la présentation clinique des complications thromboemboliques chez les patients atteints de CVDA	Étude monocentrique rétrospective	126 patients (89 hommes, 37 femmes, âgés de 43,6+/-14,3 ans ) ont été inclus et suivis avec un suivi moyen de 99 mois.	Étude observationnelle	Complications thromboemboliques	4 % des patients ont présenté un événement thrombo-embolique avec une incidence annuelle de 0.5/100 patients e thrombose. Ces données suggèrent un bénéfice de l'anticoagulation chez les patients ayant un VD très dilaté et hypokinétique avec bas débit cardiaque.
Clinical Characteristics of Patients with a Right Ventricular Thrombus in Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy Deniz Akdis, Kai Chen, Ardan M Saguner, Simon F Stämpfli, Xiao Chen, Liang Chen, Man Rao, Laurent M Haegeli, Felix C Tanner, Corinna Brunckhorst, Jiangping Song, Firat Duru Thromb Haemost . 2019 Aug;119(8):1373-1378. doi: 10.1055/s-0039-1688829. Epub 2019 Jun 10.	Etudier les caractéristiques cliniques des patients atteints de CVDA qui ont développé un thrombus ventriculaire droit.	Etude rétrospective multicentrique observationnelle. Cette étude a inclus des patients présentant un thrombus RV provenant des bases de données CVDA du centre cardiaque universitaire de Zurich, en Suisse, et de l'hôpital Fuwai de Pékin, en Chine.	13 patients atteints de CVDA ont eu un thrombus du ventricule droit détecté. L'âge moyen était de 33 ± 15 (fourchette : 11-51) ans. Huit patients (62 %) étaient des hommes.	Étude observationnelle Traitement anti coagulant	Description des thrombus et des caractéristiques des patients, ainsi que l'efficacité du traitement	La formation de thrombus dans le ventricule droit est une complication potentielle de la CVDA avec altération de la fonction ventriculaire droite. Chez les patients présentant une atteinte biventriculaire, des thrombi peuvent également apparaître dans le ventricule gauche. L'anticoagulation est généralement efficace pour dissoudre les thrombi du ventricule droit. Cette étude souligne la nécessité d'une sensibilisation lors de l'imagerie cardiaque pour détecter cette complication rare de la CVDA.

Right ventricular thrombi treated with apixaban in a patient with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy Waldemar Elikowski, Małgorzata Małek-Elikowska, Weronika Greberska, Andrzej Bolewski, Magdalena Zawodna, Marek Słomczyński Pol Arch Intern Med . 2019 Feb 28;129(2):127-129. doi: 10.20452/pamw.4396. Epub 2018 Dec 13.	étude d'un cas clinique chez un patient atteint CVDA présentant un thrombus ventriculaire droit traité par l'apixaban	Cas clinique	Un homme de 30 ans avec un diagnostic CVDA présentant un thrombus VD	Traitement par l'apixaban	Cas clinique	Disparition du thrombus sous apixaban à 18 jours. Cela suggère que l'utilisation de l'apixaban (ou d'autres anticoagulants oraux directs) puisse être utilisée en cas de thrombus ventriculaire droit dans la CVDA mais ce cas nécessite d'être validé par des études plus larges
<b>Grossesse</b>						
Pregnancy course and outcomes in women with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy Anke R Hodes, Crystal Tichnell, Anneline S J M Te Riele, Brittney Murray, Judith A Groeneweg, Abhishek C Sawant, Stuart D Russell, Karin Y van Spaendonck-Zwarts, Maarten P van den Berg, Arthur A Wilde, Hari Krishna Tandri, Daniel P Judge, Richard N W Hauer 8, Hugh Calkins, J Peter van Tintelen, Cynthia A James Heart. 2016 Feb 15;102(4):303-12. doi: 10.1136/heartjnl-2015-308624.	Caractériser le déroulement et l'issue de la grossesse chez les femmes atteintes de CVDA.	Données issues du registre combiné Johns Hopkins/néerlandais. Étude multicentrique rétrospective observationnelle. L'incidence des événements a été comparée aux taux observés chez les femmes non enceintes. L'évolution de la maladie à long terme a été comparée à celle de 117 patientes en âge de procréer	Données de 26 femmes atteintes de CVDA au cours de 39 grossesses uniques. Suivi au cours de la grossesse et à long terme (moyenne 6.5 années)	Étude observationnelle	Événements cardiovasculaires, complications obstétricales et périnatales.	Alors que la plupart des grossesses chez les patientes souffrant de CVDA ont été bien tolérées, 13% ont été compliquées par une arythmie ventriculaire et 5% par une insuffisance cardiaque. Le suivi à long terme ne diffère pas des femmes n'ayant pas d'antécédent de grossesse.
Pregnancy in women with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia Barbara Baue, Luciano Daliento, Gianfranco Frigo, Giulia Russo, Andrea Nava Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol . 2006 Aug;127(2):186-9. doi: 10.1016/j.ejogrb.2005.10.011. Epub 2005 Dec 7.	Analyser le déroulement de la grossesse chez les femmes atteintes de CVDA	Étude observationnelle monocentrique prospective. Les femmes enceintes ont bénéficié d'un suivi, comprenant un ECG à 12 dérivations, un ECG à moyenne de signal, un ECG de 24 heures et un échocardiogramme bidimensionnel et Doppler réalisé avant le début de la grossesse, au 3e et au 7e mois de gestation et après l'accouchement	Six femmes enceintes atteintes de CVDA	ECG à 12 dérivations, ECG à moyenne de signal, ECG de 24 heures et échocardiogramme bidimensionnel et Doppler réalisés avant le début de la grossesse, au 3e et 7e mois de gestation et après l'accouchement.	Événements cardiovasculaires, complications obstétricales et périnatales.	La grossesse semble être bien tolérée chez les patientes atteintes de CVDA, mais un protocole clinique programmé est obligatoire, en particulier au cours du dernier trimestre et de la période puerpérale, en raison du risque accru d'arythmies
Pregnancy and newborn outcomes in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia E Gandjbakhch, E Varlet, G Duthoit, V Fressart, P Charron, C Himbert, C Maupain, C Bordet, F Hidden-Lucet, J Nizard Int J Cardiol. 2018 May 1;258:172-178. doi: 10.1016/j.ijcard.2017.11.067.	Analyser le déroulement de la grossesse chez les femmes atteintes de CVDA	Étude observationnelle monocentrique rétrospective. Toutes les femmes CVDA ayant des antécédents de grossesse à partir du registre CVDA de la Pitié-Salpêtrière ont été incluses.	60 grossesses chez vingt-trois patientes ont été incluses entre 1968 et 2016.	Étude observationnelle	Événements cardiovasculaires, complications obstétricales et périnatales. Suivi des enfants issues des grossesses.	La CVDA est associée à un faible taux d'événements cardiaques majeurs, pendant la grossesse et l'accouchement par voie basse semble sûr. Le risque d'arythmie ventriculaire soutenue semble peu prévisible ce qui est en faveur de la poursuite des bêtabloquants pendant la grossesse.
<b>Génétique</b>						
Smith ED, Lakdawala NK, Papoutsidakis N, Aubert G, Mazzanti A, McCanta AC, Agarwal PP, Arcsott P, Dellefave-Castillo LM, Vorovich EE, Nutakki K, Wilsbacher LD, Priori SG, Jacoby DL, McNally EM, Helms AS. Desmoplakin Cardiomyopathy, a Fibrotic and Inflammatory Form of Cardiomyopathy Distinct From Typical Dilated or Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy. Circulation. 2020 Jun 9;141(23):1872-1884. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.119.044934. Epub 2020 May 6. PMID: 32372669; PMCID: PMC7286080.	Étudier le phénotype et le pronostic des mutations DSP,	Étude rétrospective observationnelle multicentrique intégrant les données de 6 centres de référence tertiaires. Les patients porteurs de variant pathogène dans DSP et PKP2 ont été inclus. Les données phénotypiques incluant l'IRM et génétiques ont été recueillies.	107 patients porteur de variant pathogène DSP ont été inclus ainsi que 81 patients porteur de variant pathogène dans PKP2 utilisés comme groupe de comparaison	Données cliniques et génétiques	Les données cliniques au diagnostic ont été recueillies lors de la visite initiale et comprenaient un ECG, une échocardiographie transthoracique, une IRM, une tomographie par émission de positrons au 18F-fluorodésoxyglucose et un holter. Les événements rythmiques sévères au cours du suivi ont été recueillis.	La cardiomyopathie liée au gène DSP est une forme distincte de cardiomyopathie arythmogène caractérisée par une fibrose sous épicaudique du ventricule gauche qui précède la dysfonction systolique et une incidence élevée d'arythmies ventriculaires. Les facteurs prédictifs d'arythmie ventriculaires différaient selon le gène associé. Une approche spécifique par génotype pour le diagnostic et la stratification du risque doit être utilisée.
Bhonsale A, Groeneweg JA, James CA, Dooijes D, Tichnell C, Jongbloed JD, Murray B, te Riele AS, van den Berg MP, Bikker H, Atsma DE, de Groot NM, Houweling AC, van der Heijden JF, Russell SD, Doevendans PA, van Veen TA, Tandri H, Wilde AA, Judge DP, van Tintelen JP, Calkins H, Hauer RN. Impact of genotype on clinical course in arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy-associated mutation carriers. Eur Heart J. 2015 Apr 7;36(14):847-55. doi: 10.1093/eurheartj/ehu509. Epub 2015 Jan 23. PMID: 25616645.	Déterminer l'influence du génotype sur l'évolution clinique et le risque rythmique chez les porteurs de mutations associées à la CVDA	Données des registres Américains John Hopkins et Néerlandais Étude observationnelle multicentrique rétrospective Étude génétique moléculaire et phénotypage complet des patients Données de suivi des patients du registre	Inclusion de 577 patients issus de 241 familles porteur de variants pathogènes.	Étude observationnelle Corrélation génotype/phénotype	Données cliniques : données démographiques, présentation, symptômes, études non invasives et invasives, et apparition d'arythmies Données génétiques moléculaires	Le génotype des patients a un impact sur l'évolution clinique et l'expression de la maladie. Les patients porteurs de variant DSP sont plus à risque d'atteinte VG et d'insuffisance cardiaque que les porteurs de variants PKP2. La pénétrance est plus importante chez les hommes qui présentent une maladie plus précoce et plus sévère sur le plan rythmique. Les patients avec un génotype complexe (porteur de plus d'un variant pathogène) présentent des formes plus graves.

Hodgkinson KA, Connors SP, Merner N, Haywood A, Young TL, McKenna WJ, Gallagher B, Curtis F, Bassett AS, Parfrey PS. The natural history of a genetic subtype of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy caused by a p.S358L mutation in TMEM43. Clin Genet. 2013 Apr;83(4):321-31. doi: 10.1111/j.1399-0004.2012.01919.x. Epub 2012 Aug 13. PMID: 22725725.	Déterminer le phénotype et l'histoire naturelle d'un sous-type génétique de CVDA autosomique dominante causée par une mutation p.S358L dans TMEM43.	Etude prospective observationnelle monocentrique. Tous les patients porteurs du variant S358L de TMEM43 ont été inclus ainsi que les individus contrôle non porteur de ce variant. Les caractéristiques phénotypiques au diagnostic et au cours du suivi ont été étudiés.	496 sujets issus de 15 familles dont 285 sujets atteints ou porteur du variant S358L, 164 non porteurs et 190 individus de génotype inconnu.	Étude observationnelle Corrélation génotype/phénotype	ECG à 12 dérivations Échocardiographie Holter Événements cardiovasculaires depuis la naissance	L'ARVC due au pS358L dans le TMEM43 est une forme variante de l'ARVC avec une extrême variabilité d'expression. Elle est influencée par le sexe : les hommes sont plus fréquemment hospitalisés et souffrent d'insuffisance cardiaque et de MCS à un âge plus jeune que les femmes. Il s'agit d'une maladie électrique avec des complications hémodynamiques tardives (parfois une CMD) dont une minorité nécessitant une transplantation. L'apparition des symptômes chez les hommes est souvent suivie de près par le décès.
Mutations in the desmosomal protein plakophilin-2 are common in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. Gerull B, Heuser A, Wichter T, Paul M, Basson CT, McDermott DA, Lerman BB, Markowitz SM, Ellinor PT, MacRae CA, Peters S, Grossmann KS, Drenckhahn J, Michely B, Sasse-Klaassen S, Birchmeier W, Dietz R, Breithardt G, Schulze-Bahr E, Thierfelder L. Nat Genet. 2004 Nov;36(11):1162-4. doi: 10.1038/ng1461. Epub 2004 Oct 17. PMID: 15489853	Recherche de variant PKP2 dans la CVDA	Analyse génétique moléculaire à la recherche de variant pathogène dans le gène PKP2 chez les patients atteints de CVDA	120 patients atteints de CVDA	Biologie moléculaire Sanger	Analyse génétique moléculaire	Identification de variant pathogène chez 32 sujets. 1ère étude ayant permis d'identifier PKP2 comme gène causal de la CVDA
Identification of a deletion in plakoglobin in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy with palmoplantar keratoderma and woolly hair (Naxos disease). McKoy G, Protonotarios N, Crosby A, Tsatsopoulou A, Anastasakis A, Coonar A, Norman M, Baboonian C, Jeffery S, McKenna WJ. Lancet. 2000 Jun 17;355(9221):2119-24. doi: 10.1016/S0140-6736(00)02379-5. PMID: 10902626	Identifier de la cause génétique de la maladie de NAXOS	Analyse génétique moléculaire chez des sujets atteints de maladie de Naxos	19 individus atteints de maladie de Naxos	Biologie moléculaire RT-PCR	Analyse génétique moléculaire Analyse de ségrégation	Identification d'une délétion du gène JUP chez les individus atteints. 1ère description du gène JUP comme gène causal de la CVDA dans le cadre de la maladie de Naxos
Mutations in desmoglein-2 gene are associated with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. Pilichou K, Nava A, Basso C, Boffagna G, Bauce B, Lorenzon A, Frigo G, Vettori A, Valente M, Towbin J, Thiene G, Danieli GA, Rampazzo A. Circulation. 2006 Mar 7;113(9):1171-9. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.105.583674. Epub 2006 Feb 27. PMID: 16505173	Rechercher des variants pathogène de DSG2 dans la CVDA	Analyse génétique moléculaire chez des sujets atteints CVDA	80 patients atteints de CVDA	Biologie moléculaire Sanger	Analyse génétique moléculaire	Identification de variant pathogène chez 8 sujets. 1ère étude ayant permis d'identifier DSG2 comme gène causal de la CVDA
Mutant Desmocollin-2 Causes Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy Arnd Heuser,* Eva R. Plovie,* Patrick T. Ellinor, Katja S. Grossmann, Jordan T. Shin, Thomas Wichter, Craig T. Basson, Bruce B. Lerman, Sabine Sasse-Klaassen, Ludwig Thierfelder, Calum A. MacRae, and Brenda Gerull Am J Hum Genet. 2006 Dec; 79(6): 1081-1088. doi: 10.1086/509044 PMID: 17186466	Rechercher des variants pathogène de DSC2 dans la CVDA	Analyse génétique moléculaire chez des sujets atteints CVDA	88 patients atteints de CVDA	Biologie moléculaire Sanger Analyses fonctionnelles Zebrafish	Analyse génétique moléculaire	Identification de variant pathogène chez 1 sujet. 1ère étude ayant permis d'identifier DSC2 comme gène causal de la CVDA
Rampazzo A, Nava A, Malacrida S, Boffagna G, Bauce B, Rossi V, Zimbello R, Simonati B, Basso C, Thiene G, Towbin JA, Danieli GA. Mutation in human desmoplakin domain binding to plakoglobin causes a dominant form of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. Am J Hum Genet 2002;71:1200-1206.	Identifier la cause génétique dans une famille de CVDA	Analyse génétique moléculaire chez des sujets atteints CVDA	Famille de 26 membres sur 4 générations	Analyse de liaison Sanger	Analyse génétique moléculaire	Identification de variant pathogène de DSP ségrégant avec le phénotype. 1ère étude ayant permis d'identifier DSP comme gène causal de la CVDA
van der Zwaag, I.A. van Rijsingen, A. Asimaki, et al. Phospholamban R14del mutation in patients diagnosed with dilated cardiomyopathy or arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: evidence supporting the concept of arrhythmogenic cardiomyopathy Eur J Heart Fail, 14 (2012), pp. 1199-1207	Rechercher des variants pathogène de PLN dans la CVDA et la CMD	Analyse génétique moléculaire chez des sujets atteints CVDA et de CMD	97 patients atteints de CVDA et 257 patients avec CMD	Biologie moléculaire Sanger	Analyse génétique moléculaire	Identification de variant pathogène R14del chez 12% des patients avec CVDA et 15% des patients avec CMD 1ère étude ayant permis d'identifier PLN comme gène causal de la CVDA

Quarta, P. Syrris, M. Ashworth, et al. Mutations in the Lamin A/C gene mimic arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy Eur Heart J, 33 (2012), pp. 1128-1136	Rechercher des variants pathogène de LMNA dans la CVDA	Analyse génétique moléculaire chez des sujets atteints CVDA	108 patients atteints de CVDA	Biologie moléculaire Sanger	Analyse génétique moléculaire	Identification de variant pathogène LMNA chez 4% des patients avec phénotype de CVDA 1 <sup>ère</sup> étude ayant permis d'identifier LMNA comme gène associé à des phénotypes de CVDA La CVDA peut être un phénotype rare de variant LMNA, le plus souvent associé à des troubles conductifs
A.S. Te Riele, E. Agullo-Pascual, C.A. James, et al. Multilevel analyses of SCN5A mutations in arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy suggest non-canonical mechanisms for disease pathogenesis Cardiovasc Res, 113 (2017), pp. 102-111	Rechercher des variants pathogène de SCN5A dans la CVDA	Analyse génétique moléculaire chez des sujets atteints CVDA	Exome entier chez 6 patients avec CVDA Puis criblage de SCN5A 281 patients avec CVDA	Biologie moléculaire Exome entier Cardiomyocytes dérivés d'IPS	Analyse génétique moléculaire Etudes fonctionnelles <i>in vitro</i>	Identification de variant pathogène SCN5A R1898H chez 1 patient avec phénotype de CVDA, analyse fonctionnelle en faveur d'un effet fonctionnel. Identification de variant potentiellement causaux de SCN5A chez 1.8% des patients. 1 <sup>ère</sup> étude ayant permis d'identifier SCN5A comme gène associé à des phénotypes de CVDA La CVDA peut être un phénotype rare des variants SCN5A
E. Otten, A. Asimaki, A. Maass, et al. Desmin mutations as a cause of right ventricular heart failure affect the intercalated disks Heart Rhythm, 7 (2010), pp. 1058-1064	Rechercher des variants pathogène de DES dans la CVDA	Analyse génétique moléculaire chez des sujets atteints CVDA	2 familles dont un membre avec un phénotype de CVDA like Criblage de 50 patients CVDA	Biologie moléculaire Sanger Immunohistochimie d'échantillons myocardiques	Analyse génétique moléculaire Etudes fonctionnelles <i>ex vivo</i>	Identification d'un variant DES chez un patient avec phénotype de CVDA-like La CVDA peut être un phénotype rare de variant DES
N. Tiso, D.A. Stephan, A. Nava, et al. Identification of mutations in the cardiac ryanodine receptor gene in families affected with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy type 2 (ARVD2) Hum Mol Genet, 10 (2001), pp. 189-194	Identifier la cause génétique dans la CVDA	Analyse génétique moléculaire chez des sujets atteints CVDA	4 familles avec phénotype de CVDA relié à un même haplotype (ARVD2)	Biologie moléculaire Analyse de liaison Sanger et d'HPLC	Analyse génétique moléculaire	Identification de 4 variants pathogènes RYR2 dans les 4 familles. La CVDA peut être un phénotype rare de variant RYR2. Le rôle pathogène de RYR2 dans la CVDA reste débattu.
M. Taylor, S. Graw, G. Sinagra, et al. Genetic variation in titin in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy-overlap syndromes Circulation, 124 (2011), pp. 876-885	Rechercher des variants pathogène de TTN dans la CVDA	Analyse génétique moléculaire chez des sujets atteints CVDA	38 familles avec phénotype de CVDA	Biologie moléculaire Sanger et d'HPLC	Analyse génétique moléculaire	Des variants faux sens TTN sont retrouvés chez 7 patients avec CVDA. Néanmoins, le rôle de TTN dans la CVDA n'a pas été confirmé pour le moment.
B.M. Mayosi, M. Fish, G. Shaboodien, et al. Identification of cadherin 2 (CDH2) mutations in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy Circ Cardiovasc Genet, 10 (2017), p. e001605	Rechercher des variants pathogène de CDH2 dans la CVDA	Analyse génétique moléculaire chez des sujets atteints CVDA	1 famille avec CVDA Criblage de 73 patients CVDA sans cause génétique identifiée	Biologie moléculaire Exome entier Sanger	Analyse génétique moléculaire	Identification d'un variant CDH2 dans une famille ségrégeant avec le phénotype Identification d'un variant CDH2 chez un autre individu. 2 <sup>ème</sup> description de CDH2 comme gène causal de CVDA
J. van Hengel, M. Calore, B. Bauce, et al. Mutations in the area composita protein $\alpha$ -catenin are associated with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy Eur Heart J, 34 (2013), pp. 201-210	Rechercher des variants pathogène de CTNNA3 dans la CVDA	Analyse génétique moléculaire chez des sujets atteints CVDA	Criblage de 76 patients CVDA sans cause génétique identifiée	Biologie moléculaire d'HPLC Sanger Etudes fonctionnelles	Analyse génétique moléculaire w	Identification de variants CTNNA3 chez 3 individus. 1 <sup>ère</sup> description de CTNNA3 comme gène causal de CVDA, non confirmée par d'autres études
N.D. Merner, K.A. Hodgkinson, A.F. Haywood, et al. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy type 5 is a fully penetrant, lethal arrhythmic disorder caused by a missense mutation in the TMEM43 gene Am J Hum Genet, 82 (2008), pp. 809-821	Identifier la cause génétique dans une famille de CVDA	Analyse génétique moléculaire chez des sujets atteints CVDA	15 familles de CVDA avec un haplotype commun (ARVD5)	Biologie moléculaire Analyse de liaison Sanger	Analyse génétique moléculaire	Identification du variant S258L de TMEM43 comme la cause génétique de la CVDA dans l'ARVD5. 1 <sup>ère</sup> description de TMEM43 comme gène causal de CVDA
Regulatory mutations in transforming growth factor-beta3 gene cause arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy type 1 Giorgia Beffagna, Gianluca Occhi, Andrea Nava, Libero Vitiello, Andrea Ditadi, Cristina Basso, Barbara Bauce, Gianni Carraro, Gaetano Thiene, Jeffrey A Towbin, Gian Antonio Danieli, Alessandra Rampazzo. Cardiovasc Res. 2005 Feb 1;65(2):366-73. doi: 10.1016/j.cardiores.2004.10.005.	Identifier la cause génétique dans une famille de CVDA	Analyse génétique moléculaire chez des sujets atteints CVDA	1 famille avec un haplotype commun (ARVD1)	Biologie moléculaire Analyse de liaison Sanger	Analyse génétique moléculaire Analyse génétique moléculaire	Identification de deux variants dans les régions régulatrices de TGFbeta3 Effet fonctionnel <i>in vitro</i> 1 <sup>ère</sup> et seule description de TGFbeta3 comme gène potentiellement causal de CVDA

## Annexe 1. Critères diagnostiques de la Task Force 2010

CRITÈRES DIAGNOSTIQUES <small>Erreur ! Signet non défini.</small>	
I. Dysfonction segmentaire ou globale et anomalies structurelles	<p><b>Majeur</b></p> <p><b>Écho 2D</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Akinésie segmentaire, dyskinésie ou anévrisme du VD</li> <li>• <b>et</b> un des critères suivants :               <ul style="list-style-type: none"> <li>○ CCVD (grand axe) <math>\geq 32</math> mm (CCVD indexée à la SC <math>\geq 19</math>mm/m<sup>2</sup>)</li> <li>○ CCVD (petit axe) <math>\geq 36</math> mm (CCVD indexée à la SC <math>\geq 21</math>mm/m<sup>2</sup>)</li> <li>○ <b>ou</b> fraction de raccourcissement de surface VD <math>\leq 33</math> %</li> </ul> </li> </ul> <p><b>IRM :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Akinésie segmentaire, dyskinésie ou asynchronisme de contraction du VD</li> <li>• <b>et</b> un des critères suivants :               <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Volume télédiastolique du VD indexé <math>\geq 110</math> ml/m<sup>2</sup> (homme) ou <math>\geq 100</math> ml/m<sup>2</sup> (femme)</li> <li>○ <b>ou</b> FEVD <math>\leq 40</math> %</li> </ul> </li> </ul> <p><b>Angiographie :</b></p> <p>Akinésie, dyskinésie ou anévrisme du VD</p>
	<p><b>Mineur</b></p> <p><b>Écho 2D</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Akinésie segmentaire ou dyskinésie du VD</li> <li>• <b>et</b> un des critères suivants :               <ul style="list-style-type: none"> <li>○ CCVD (grand axe) <math>\geq 29</math> et <math>&lt; 32</math> mm (CCVD indexée à la SC <math>\geq 16</math> et <math>&lt; 19</math> mm /m<sup>2</sup>)</li> <li>○ CCVD (petit axe) <math>\geq 32</math> et <math>&lt; 36</math> mm (CCVD indexée à la SC <math>\geq 18</math> et <math>&lt; 21</math> mm /m<sup>2</sup>)</li> <li>○ <b>ou</b> fraction de raccourcissement de surface VD <math>&gt; 33</math> % et <math>\leq 40</math> %</li> </ul> </li> </ul> <p><b>IRM</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Akinésie segmentaire, dyskinésie ou asynchronisme de contraction du VD</li> <li>• <b>et</b> un des critères suivants :               <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Volume télé diastolique du VD indexé <math>\geq 100</math> et <math>&lt; 110</math> ml/m<sup>2</sup> (homme) ou <math>\geq 90</math> et <math>&lt; 100</math> ml/m<sup>2</sup> (femme)</li> <li>○ <b>ou</b> FEVD <math>&gt; 40\%</math> et <math>\leq 45\%</math></li> </ul> </li> </ul>
II. Anatomopathologie	<p><b>Majeur</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Myocytes résiduels <math>&lt; 60</math> % par analyse morphométrique (ou <math>&lt; 50</math> % si estimée) associée à un remplacement fibreux au niveau de la paroi libre du VD sur au moins un échantillon avec ou sans infiltration adipeuse sur la biopsie endomyocardique</li> </ul>
	<p><b>Mineur</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 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</li> </ul>

		un échantillon en présence ou non d'infiltration adipeuse sur la biopsie endomyocardique.
III. Anomalies de la repolarisation	<b>Majeur</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Inversion des ondes T dans les dérivation précordiales (V1, V2 et V3) ou au-delà chez les sujets &gt; 14 ans en absence de BBD complet <math>\geq 120</math>ms</li> </ul>
	<b>Mineur</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Inversion des ondes T dans les dérivation V1 et V2 chez les sujets &gt; 14 ans en absence de BBD complet ou en V4, V5 ou V6</li> <li>Inversion des ondes T dans les dérivation V1, V2, V3 et V4 chez les individus &gt; 14 ans en présence d'un BBD complet</li> </ul>
IV. Anomalies de la dépolarisation	<b>Majeur</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Onde epsilon dans les dérivation précordiales (V1 à V3)</li> </ul>
	<b>Mineur</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Présence de potentiels tardifs sur <math>\geq 1</math> sur 3 critères en absence de prolongation du QRS <math>\geq 110</math> ms sur l'ECG standard <ul style="list-style-type: none"> <li>Durée du QRS filtrée CCVD <math>\geq 114</math> ms</li> <li>Durée du QRS terminal <math>&lt; 40 \mu V \geq 38</math> ms</li> <li>RMS40 <math>\leq 20 \mu V</math></li> </ul> </li> <li>Activation terminale du QRS <math>\geq 55</math> ms (mesurée 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</li> </ul>
V. Arythmies	<b>Majeur</b>	TV soutenue ou non soutenue avec retard gauche et axe supérieur
	<b>Mineur</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>TV soutenue ou non soutenue avec retard gauche et axe inférieur ou inconnu</li> <li><math>&gt; 500</math> ESV/24 h (holter)</li> </ul>
VI. Histoire familiale	<b>Majeur</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>CVDA confirmée chez un apparenté du 1<sup>er</sup> degré selon les critères actuels de la <i>Task Force</i></li> <li>CVDA confirmée par analyse anatomopathologique (autopsie ou chirurgie) chez un apparenté du 1<sup>er</sup> degré</li> <li>Identification d'un variant génétique pathogène considéré comme causal ou probablement causal de la maladie chez le patient</li> </ul>
	<b>Mineur</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>CVDA chez un apparenté du 1<sup>er</sup> degré chez qui il n'est pas possible de confirmer si cet individu répond aux critères diagnostic actuels de la <i>Task Force</i></li> <li>Mort subite <math>&lt; 35</math> ans possiblement lié à une CVDA chez un apparenté du 1<sup>er</sup> degré</li> <li>CVDA confirmée par analyse anatomopathologique ou répondant aux critères actuels chez un apparenté du 2<sup>e</sup> degré.</li> </ul>

BBD : bloc de branche droit ; CCVD : chambre de chasse VD ; ESV : extrasystoles ventriculaires ; FE : fraction d'éjection ; IRMc : IRM cardiaque ; SC : surface corporelle ; VD : ventricule droit ; VG : ventricule gauche ; VTD : volume télédiastolique

## Annexe 2. Critères de Padoue

Critères de 2010 révisés sous le nom de critères de Padoue en 2020

Catégorie	VENTRICULE DROIT (Critères diagnostiques du Groupe de travail international de 2010 adaptés)	VENTRICULE GAUCHE (Nouveaux critères diagnostiques)
1-Anomalies ventriculaires morpho-fonctionnelles	<p><i>Par échographie, IRMc ou angiographie</i></p> <p><b>Critère MAJEUR</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Akinésie, dyskinésie ou "bulging" plus l'un des suivants :</li> <li>- dilatation globale du VD (augmentation du VTDVD en fonction des nomogrammes spécifiques de l'imagerie)</li> <li>- dysfonction globale du VD (réduction de la fraction d'éjection en fonction des nomogrammes spécifiques de l'imagerie)</li> </ul> <p><b>Critère mineur</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Akinésie régionale du VD, dyskinésie ou anévrysme de la paroi libre du VD</li> </ul>	<p><i>Par échographie, IRMc ou angiographie</i></p> <p><b>Critères mineurs</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Dysfonction systolique globale du VG (diminution de la FEVG ou de la déformation longitudinale échographique), avec ou sans dilatation du VG (augmentation du VTDVG en fonction des nomogrammes spécifiques de l'imagerie pour l'âge, le sexe et la surface corporelle)</li> <li>- Hypokinésie ou akinésie régionale de la paroi libre du VG</li> </ul>
2-Anomalies structurelles du myocarde	<p><i>Par IRMc : critère MAJEUR</i></p> <p>Rehaussement transmural tardif après gadolinium (aspect de stries) de <math>\geq 1</math> région du VD présent sur deux incidences orthogonales</p> <p><i>Par biopsie endomyocardique (indications limitées) : critère MAJEUR</i></p> <p>Remplacement fibreux du myocarde dans <math>\geq 1</math> échantillon, avec ou sans tissu graisseux</p>	<p><i>Par IRMc : critère MAJEUR</i></p> <p>Rehaussement tardif du VG transmural de <math>\geq 1</math> segment « Bull's Eye » présent dans 2 incidences orthogonales, de la paroi libre (sous-épicaudique ou mediomural), du septum ou des deux (à l'exclusion du rehaussement tardif jonctionnel septal)</p>
3-Anomalies de la repolarisation	<p><b>Critère MAJEUR</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Ondes T inversées dans le précordium droit (V1, V2 et V3) ou au-delà chez des individus au développement pubertaire complet (en l'absence d'un BBD complet)</li> </ul> <p><b>Critères mineurs</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Ondes T inversées en V1 et V2 chez des individus au développement pubertaire complet (en l'absence d'un BBD complet)</li> <li>- Ondes T inversées en V1, V2, V3 et V4 chez des individus au développement pubertaire complet, en présence d'un BBD complet</li> </ul>	<p><b>Critère mineur</b></p> <p>Ondes T inversées dans le précordium gauche (V4-V6) (en l'absence d'un BBG complet)</p>
4-Anomalies de la dépolarisation	<p><b>Critères mineurs</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Onde epsilon (signal reproductible de faible amplitude entre la fin du complexe QRS et le début de l'onde T) dans les précordiales droites de V1 à V3</li> <li>- Durée d'activation terminale de QRS <math>\geq 55</math> ms mesurée du nadir de l'onde S à la fin</li> </ul>	<p><b>Critère mineur</b></p> <p>Microvoltage des QRS (<math>&lt; 0,5</math> mV) dans les dérivations périphériques (en l'absence d'obésité, d'emphysème ou d'épanchement péricardique)</p>

	du complexe QRS, en incluant R', en V1, V2 ou V3 (en l'absence d'un BBD complet)	
<b>5-Arythmies ventriculaires</b>	<p><b>Critère MAJEUR</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Extrasystoles ventriculaires fréquentes (&gt; 500 par 24 h), TV non soutenue ou soutenue, d'aspect de BBG</li> </ul> <p><b>Critère mineur</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Extrasystoles ventriculaires fréquentes (&gt; 500 par 24 h), TV non soutenue ou soutenue, d'aspect de BBG avec axe inférieur (infundibulaire)</li> </ul>	<p><b>Critère mineur</b></p> <p>Extrasystoles ventriculaires fréquentes (&gt; 500 par 24 h), TV non soutenue ou soutenue, d'aspect de BBD (à l'exclusion des TV fasciculaires)</p>
<b>6-Histoire familiale-aspects génétiques</b>	<p><b>Critère MAJEUR</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- CVDA confirmée chez un parent au 1er degré remplissant les critères diagnostiques</li> <li>- CVDA confirmée à l'anatomie pathologique lors de l'autopsie ou de chirurgie chez un parent au 1er degré</li> <li>- Identification d'un variant pathogène ou probablement pathogène associé à la CVDA chez un patient en cours d'évaluation</li> </ul> <p><b>Critères mineurs</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Antécédent de CVDA chez un parent au 1er degré chez qui il n'est pas possible de déterminer s'il remplit les critères diagnostiques</li> <li>- Décès prématuré (&lt; 35 ans) par CVDA suspectée chez un parent au 1er degré</li> <li>- CVDA confirmée à l'anatomie pathologique ou par les critères diagnostiques chez un parent au 2e degré.</li> </ul>	
<p>BBD : bloc de branche droit ; BBG : bloc de branche gauche ; FE : fraction d'éjection ; IRMc: IRM cardiaque; VD : ventricule droit ; VG : ventricule gauche ; VTD : volume télédiastolique</p>		

## Annexe 3. Indication des anticoagulants

**Les recommandations de l'HRS 2019 sont les suivantes.**

- L'anticoagulation orale à long terme est généralement indiquée en prévention secondaire chez les patients présentant une thrombose intracavitaire ou une thromboembolie veineuse / systémique documentée ou chez les patients ayant de la fibrillation atriale (recommandation de classe I).
- le traitement anti-thrombotique peut être envisagée chez les patients ayant des anevrysmes VD et/ou VG (recommandation de classe IIb).
- L'anticoagulation prophylactique pour la prévention primaire de la thromboembolie sur la base d'une dilatation / dysfonction ventriculaire, globale ou régionale, n'est pas recommandée (recommandation de classe III).

## Annexe 4. Recommandations de la Heart Rhythm Society (HRS) 2019 sur les indications d'implantation de défibrillateurs

	Prévention secondaire	Prévention primaire
Chez un patient ayant une CVDA, ...	... la décision d'implanter un DAI doit être une décision partagée entre le patient et le médecin, en tenant compte des risques et des bénéfices du DAI sur la longévité potentielle du patient (recommandation de <b>classe I</b> ).	
	...après arrêt cardiaque sur TV ou FV, un DAI est recommandé (recommandation de <b>classe I</b> )	...et une syncope d'origine rythmique suspectée, un DAI est raisonnable (recommandation de <b>classe IIa</b> ).
	...et une TV soutenue non tolérée sur le plan hémodynamique, un DAI est recommandé (recommandation de <b>classe I</b> )	... avec une FEVG de 35 % ou moins, des symptômes de classe II-III de la NYHA et une survie attendue significative > 1 an, un DAI est <b>raisonnable</b> (recommandation de <b>classe I</b> )
	...et une TV soutenue hémodynamiquement tolérée, un DAI est <b>raisonnable</b> (recommandation de <b>classe IIa</b> ).	... avec une FEVG de 35 % ou moins, des symptômes de classe I de la NYHA et une survie attendue significative > 1 an, un DAI est <b>raisonnable</b> (recommandation de <b>classe IIa</b> )
		...et trois facteurs de risque majeurs, deux majeurs et deux mineurs, ou un facteur de risque majeur et quatre mineurs d'arythmie ventriculaire*, un DAI est <b>raisonnable</b> (recommandation de <b>classe IIa</b> ).
		...et deux facteurs de risque majeurs, un majeur et deux mineurs, ou quatre mineurs d'arythmie ventriculaire*, un DAI est <b>raisonnable</b> . (Recommandation de <b>classe IIb</b> ).
Chez un patient ayant une <b>CMA liée au gène PLN...</b>	...avec une FEVG < 45 % ou des TV non soutenues, un DAI est <b>raisonnable</b> (recommandation de <b>classe IIa</b> ).	
Chez un patient ayant une <b>CMA liée au gène LMNA...</b>	... et au moins deux des éléments suivants : FEVG < 45 %, TV non soutenue, sexe masculin, ou une indication de stimulation, un DAI est <b>raisonnable</b> (recommandation de <b>classe IIa</b> ).	
Chez un patient ayant une <b>CMA liée au gène FLNC...</b>	...avec une FEVG <45%, un DAI est <b>raisonnable</b> (recommandation de <b>classe IIa</b> ).	
* <b>Critères majeurs</b> : TV non soutenue, inductibilité de TV à l'étude électrophysiologique, FEVG ≤ 49 %.		
* <b>Critères mineurs</b> : sexe masculin, > 1000 ESV/24 heures, dysfonction VD telle que définie comme un critère majeur des critères de 2010, cas index, porteurs de ≥ 2 variants pathogènes dans les gènes desmosomiaux. Si les deux critères « TV non soutenue » et « ESV » sont présents, alors seule la « TV non soutenue » peut être utilisée		

## Annexe 5. Recommandations médicamenteuses du consensus d'expert de 2015

- **Un traitement par bêta-bloquant est recommandé** chez les patients ayant une CVDA présentant des TV récurrentes, des chocs appropriés par le défibrillateur implantable ou inappropriés résultant d'une tachycardie sinusale, d'une tachycardie supraventriculaire, d'une FA ou d'un flutter auriculaire avec une fréquence ventriculaire élevée (*recommandation de classe I*).
- **Un traitement par bêta-bloquant doit être envisagé** chez tous les patients ayant une CVDA indépendamment des arythmies (*recommandation de classe IIa*).
- **Les anti-arythmiques sont recommandés comme traitement d'appoint au défibrillateur implantable** dans les CVDA lorsque les thérapies appropriées sont fréquentes (*recommandation de classe I*).
- **L'utilisation des anti-arythmiques doit être envisagée** pour améliorer les symptômes des patients en rapport avec des ESV fréquentes et / ou des TVNS (*recommandation de classe IIa*).
- **Les anti-arythmiques peuvent être considérés comme un traitement d'appoint** à l'ablation par radiofréquence chez certains patients sans défibrillateur implantable avec TV récurrente, hémodynamiquement stable (*recommandation de classe IIb*).
- **Le traitement anti-arythmique n'est pas recommandé chez les patients asymptomatiques** sans arythmies ventriculaires documentées et des porteurs de variant pathogène sans phénotype clinique (*recommandation de classe III*).
- **L'utilisation prophylactique de bêta-bloquants** chez les porteurs de variant pathogène sans phénotype clinique **n'est pas recommandée** (*recommandation de classe III*).
- Chez les patients ayant développé de l'insuffisance cardiaque droite et/ou gauche, **le traitement standard associant IEC ou ARA II, bêtabloquants et diurétiques est recommandé** (*recommandation de classe I*).
- Chez les patients avec une dysfonction VD et/ou VG asymptomatique, un traitement par **IEC ou ARAII** peut être envisagé (*recommandation de classe IIb*).

## Annexe 6. Recommandations de l'HRS/EHRA 2019 sur l'ablation de trouble du rythme ventriculaire par radiofréquence

- Chez les patients atteints de CVDA qui présentent des TV récurrentes soutenues ou des traitements appropriés fréquents du DAI et chez qui le traitement par anti-arythmiques (*NB incluant un bêtabloquant*) est inefficace ou non toléré, **l'ablation par radiofréquence** dans un centre expert **est recommandée** (*recommandation de classe I*).
- Chez les patients atteints de CVDA chez qui une ou plusieurs tentatives d'ablation endocardique de TV ont échoué, une **approche épiscopardique** est **recommandée** (*recommandation de classe I*).
- Chez les patients atteints de CVDA qui présentent des TV soutenues récurrentes ou des traitements appropriés fréquents du DAI et chez qui le traitement par anti-arythmiques (*NB incluant un bêtabloquant*) n'est pas souhaité ou préféré, **l'ablation par radiofréquence** dans un centre expert **est raisonnable** (*recommandation de classe IIa*).
- Chez les patients atteints de CVDA, **une approche combinée endo- et épiscopardique de 1<sup>ère</sup> intention pour l'ablation de la TV est raisonnable** dans un centre expert (*recommandation de classe IIa*).

## Annexe 7. Liste des participants

*Ce travail a été coordonné par le Pr GANDJBAKHCH, Centre de Référence Maladies Rares Cardiomyopathies et des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares de la Pitié Salpêtrière (47-83 Bd de l'Hôpital, 75013 Paris).*

*Ont participé à l'élaboration du PNDS :*

### Rédacteurs

*Pr GANDJBAKHCH, Centre de référence Cardiomyopathies et troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares, CHU Pitié Salpêtrière, Paris*

*Pr MAURY, CHU Rangueil, Centre de compétence, Toulouse*

### Relecteurs

*Pr Frédéric SACHER, GH Sud Haut-Lévêque, Hôpital cardiologique, Centre de référence des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares de l'Ouest, CHU de Bordeaux (Cardiologue)*

*Pr Vincent PROBST, Institut du thorax, Centre de référence des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares de l'Ouest, CHU de Nantes (Cardiologue)*

*Dr Véronique FRESSART, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Centre de référence Cardiomyopathies et troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares, CHU Pitié Salpêtrière, Paris (Biologiste moléculaire)*

*Pr Erwan DONAL, Hôpital Pontchaillou, Centre de compétence, Rennes (Cardiologue)*

*Mme Céline BORDET, Centre de référence Cardiomyopathies et troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares, CHU Pitié Salpêtrière, Paris (Conseillère en génétique)*

*Dr Diala KRAICHE, Centre de référence Cardiomyopathies et troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares, CHU Necker, Paris (Cardiopédiatre)*

*Dr Céline DUVAL, Groupe Hospitalier Nord Essonne (médecin généraliste)*

*Dr Jean-Philippe PALLISER, Centre Hospitalier de Longjumeau (médecin généraliste)*

*Dr Anne-Marie MENN, Centre Hospitalier Argenteuil (médecin généraliste)*

*Me Léa de Bellaigue, Ligue contre la cardiomyopathie (association de patients)*

### Gestion des intérêts déclarés

*Tous les rédacteurs à l'élaboration du PNDS sur la Cardiomyopathie Ventriculaire Droite Arythmogène ont rempli une déclaration d'intérêt disponible auprès des secretariats des centres de référence.*

*Les déclarations d'intérêt ont été analysées et prises en compte, en vue d'éviter les conflits d'intérêts, conformément au guide HAS « Guide des déclarations d'intérêts et de gestion des conflits d'intérêts » (HAS, 2010)*

### **Modalités de concertation du groupe de travail multidisciplinaire**

*Mails : échanges réguliers depuis le mois de Mars 2021*

*13/04/2021 et 24/09/2021: Réunions par visioconférence*

## Références bibliographiques

Akdis D, Chen K, Saguner AM, Stämpfli SF, Chen X, Chen L, Rao M, Haegeli LM, Tanner FC, Brunckhorst C, Song J, Duru F. Clinical Characteristics of Patients with a Right Ventricular Thrombus in Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy. *Thromb Haemost.* 2019 Aug;119(8):1373-1378. doi: 10.1055/s-0039-1688829. Epub 2019 Jun 10. PMID: 31183845.

Alexoudis AK, Spyridonidou AG, Vogiatzaki TD, Iatrou CA. Anaesthetic implications of arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. *Anaesthesia.* 2009 Jan;64(1):73-8. doi: 10.1111/j.1365-2044.2008.05660.x. PMID: 19087010.

Azaouagh A, Churzidse S, Konorza T, Erbel R. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy /dysplasia: a review and update. *Clin Res Cardiol.* 2011 May;100(5):383-94. doi: 10.1007/s00392-011-0295-2. Epub 2011 Mar 1. PMID: 21360243.

Basso C, Corrado D, Thiene G. Cardiovascular causes of sudden death in young individuals including athletes. *Cardiol Rev.* 1999 May-Jun;7(3):127-35. doi: 10.1097/00045415-199905000-00009. PMID: 10423663.

Bauce B, D'Aliento L, Frigo G, Russo G, Nava A. Pregnancy in women with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2006 Aug;127(2):186-9. doi: 10.1016/j.ejogrb.2005.10.011. Epub 2005 Dec 7. PMID: 16337730.

Giorgia Beffagna, Gianluca Occhi, Andrea Nava, Libero Vitiello, Andrea Ditadi, Cristina Basso, Barbara Bauce, Gianni Carraro, Gaetano Thiene, Jeffrey A Towbin, Gian Antonio Danieli, Alessandra Rampazzo. Regulatory mutations in transforming growth factor-beta3 gene cause arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy type 1. *Cardiovasc Res.* 2005 Feb 1;65(2):366-73. doi: 10.1016/j.cardiores.2004.10.005.

Bhonsale A, Groeneweg JA, James CA, Dooijes D, Tichnell C, Jongbloed JD, Murray B, te Riele AS, van den Berg MP, Bikker H, Atsma DE, de Groot NM, Houweling AC, van der Heijden JF, Russell SD, Doevendans PA, van Veen TA, Tandri H, Wilde AA, Judge DP, van Tintelen JP, Calkins H, Hauer RN. Impact of genotype on clinical course in arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy-associated mutation carriers. *Eur Heart J.* 2015 Apr 7;36(14):847-55. doi: 10.1093/eurheartj/ehu509. Epub 2015 Jan 23. PMID: 25616645.

Aditya Bhonsale, Cynthia A James, Crystal Tichnell, Brittny Murray, Dmitri Gagarin, Binu Philips, Darshan Dalal, Ryan Tedford, Stuart D Russell, Theodore Abraham, Harikrishna Tandri, Daniel P Judge, Hugh Calkins. Incidence and predictors of implantable cardioverter-defibrillator therapy in patients with arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy undergoing implantable cardioverter-defibrillator implantation for primary prevention. *J Am Coll Cardiol.* 2011 Sep 27;58(14):1485-96. doi: 10.1016/j.jacc.2011.06.043.

Bosman LP, Sammani A, James CA, et al. Predicting arrhythmic risk in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: A systematic review and meta-analysis. *Heart Rhythm.* 2018; 15(7): 1097–1107

Cadrin-Tourigny J, Bosman LP, Nozza A, Wang W, Tadros R, Bhonsale A, Bourfiss M, Fortier A, Lie ØH, Saguner AM, Svensson A, Andorin A, Tichnell C, Murray B, Zeppenfeld K, van den Berg MP, Asselbergs FW, Wilde AAM, Krahn AD, Talajic M, Rivard L, Chelko S, Zimmerman SL, Kamel IR, Crosson JE, Judge DP, Yap SC, van der Heijden JF, Tandri H, Jongbloed JDH, Guertin MC, van Tintelen JP, Platonov PG, Duru F, Haugaa KH, Khairy P, Hauer RNW, Calkins H, Te Riele ASJM, James CA. A new prediction model for ventricular arrhythmias in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Eur Heart J.* 2019 Jun 14;40(23):1850-1858. doi: 10.1093/eurheartj/ehz103. PMID: 30915475; PMCID: PMC6568197.

Cadrin-Tourigny J, Bosman LP, Tadros R, Talajic M, Rivard L, James CA, Khairy P. Risk stratification for ventricular arrhythmias and sudden cardiac death in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: an update. *Expert Rev Cardiovasc Ther.* 2019 Sep;17(9):645-651. doi: 10.1080/14779072.2019.1657831. Epub 2019 Aug 21. PMID: 31422711.

Cadrin-Tourigny J, Bosman LP, Wang W, Tadros R, Bhonsale A, Bourfiss M, Lie ØH, Saguner AM, Svensson A, Andorin A, Tichnell C, Murray B, Zeppenfeld K, van den Berg MP, Asselbergs FW, Wilde AAM, Krahn AD, Talajic M, Rivard L, Chelko S, Zimmerman SL, Kamel IR, Crosson JE, Judge DP, Yap SC, Van der Heijden JF, Tandri H, Jongbloed JDH, van Tintelen JP, Platonov PG, Duru F, Haugaa KH, Khairy P, Hauer RNW, Calkins H, Te Riele ASJM, James CA. Sudden Cardiac Death Prediction in Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy: A Multinational Collaboration. *Circ Arrhythm Electrophysiol.* 2021 Jan;14(1):e008509. doi: 10.1161/CIRCEP.120.008509. Epub 2020 Dec 9. PMID: 33296238; PMCID: PMC7834666.

Alex Hørby Christensen, Pyotr G Platonov, Anneli Svensson, Henrik K Jensen, Christine Rootwelt-Norberg, Pia Dahlberg, Trine Madsen, Tanja Charlotte Frederiksen, Tiina Heliö, Kristina H Haugaa, Henning Bundgaard, Jesper H Svendsen  
Complications of implantable cardioverter-defibrillator treatment in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Europace*. 2021 Jul 19;euab112. doi: 10.1093/europace/euab112 PMID: 34279601

Corrado D, Basso C, Judge DP. Arrhythmogenic Cardiomyopathy. *Circ Res*. 2017 Sep 15;121(7):784-802. doi: 10.1161/CIRCRESAHA.117.309345. PMID: 28912183.

Corrado D, Basso C, Rizzoli G, Schiavon M, Thiene G. Does sports activity enhance the risk of sudden death in adolescents and young adults? *J Am Coll Cardiol*. 2003 Dec 3; 42(11): 1959-63. doi: 10.1016/j.jacc.2003.03.002. PMID: 14662259.

Corrado D, Basso C, Thiene G, McKenna WJ, Davies MJ, Fontaliran F et al. Spectrum of clinicopathologic manifestations of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy /dysplasia: a multicenter study. *J Am Coll Cardiol* 1997;30:1512–20.

Corrado D, Leoni L, Link MS, Della Bella P, Gaita F, Curnis A, Salerno JU, Igdbashian D, Raviele A, Disertori M, Zanolto G, Verlato R, Vergara G, Delise P, Turrini P, Basso C, Naccarella F, Maddalena F, Estes NA III, Buja G, Thiene G. Implantable cardioverter-defibrillator therapy for prevention of sudden death in patients with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia. *Circulation* 2003; 108:3084–91

Corrado D, Perazzolo Marra M, Zorzi A, Beffagna G, Cipriani A, Lazzari M, Migliore F, Pilichou K, Rampazzo A, Rigato I, Rizzo S, Thiene G, Anastasakis A, Asimaki A, Bucciarelli-Ducci C, Haugaa KH, Marchlinski FE, Mazzanti A, McKenna WJ, Pantazis A, Pelliccia A, Schmied C, Sharma S, Wichter T, Bauce B, Basso C. Diagnosis of arrhythmogenic cardiomyopathy: The Padua criteria. *Int J Cardiol*. 2020 Nov 15;319:106-114. doi: 10.1016/j.ijcard.2020.06.005. Epub 2020 Jun 16. PMID: 32561223.

Corrado D, Thiene G. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: clinical impact of molecular genetic studies. *Circulation*. 2006 Apr 4;113(13):1634-7. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.105.616490. PMID: 16585401.

Corrado D, Wichter T, Link MS, Hauer R, Marchlinski F, Anastasakis A, Bauce B, Basso C, Brunckhorst C, Tsatsopoulou A, Tandri H, Paul M, Schmied C, Pelliccia A, Duru F, Protonotarios N, Estes NA 3rd, McKenna WJ, Thiene G, Marcus FI, Calkins H. Treatment of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: an international task force consensus statement. *Eur Heart J*. 2015 Dec 7;36(46):3227-37. doi: 10.1093/eurheartj/ehv162. Epub 2015 Jul 27. PMID: 26216920; PMCID: PMC4670964.

Cronin EM, Bogun FM, Maury P, Peichl P, Chen M, Namboodiri N, Aguinaga L, Leite LR, Al-Khatib SM, Anter E, Berruezo A, Callans DJ, Chung MK, Cuculich P, d'Avila A, Deal BJ, Bella PD, Deneke T, Dickfeld TM, Hadid C, Haqqani HM, Kay GN, Latchamsetty R, Marchlinski F, Miller JM, Nogami A, Patel AR, Pathak RK, Saenz Morales LC, Santangeli P, Sapp JL Jr, Sarkozy A, Soejima K, Stevenson WG, Tedrow UB, Tzou WS, Varma N, Zeppenfeld K. 2019 HRS/EHRA/APHR/LAHR expert consensus statement on catheter ablation of ventricular arrhythmias. *J Interv Card Electrophysiol*. 2020 Oct;59(1):145-298. doi: 10.1007/s10840-019-00663-3. PMID: 31984466; PMCID: PMC7223859.

Denis A, Sacher F, Derval N, Martin R, Lim HS, Pambrun T, Massoulié G, Duchateau J, Cochet H, Pillois X, Cheniti G, Frontera A, Takigawa M, Vlachos K, Martin C, Kitamura T, Hocini M, Douard H, Jaïs P, Haïssaguerre M. Arrhythmogenic response to isoproterenol testing vs. exercise testing in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy patients. *Europace*. 2018 Jun 1;20(F11):f30-f36. doi: 10.1093/europace/euy007. PMID: 29401235.

Elikowski W, Malek-Elikowska M, Greberska W, Bolewski A, Zawodna M, Słomczyński M. Right ventricular thrombi treated with apixaban in a patient with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Pol Arch Intern Med*. 2019 Feb 28;129(2):127-129. doi: 10.20452/pamw.4396. Epub 2018 Dec 13. PMID: 30543204.

Fontaine G, Guiraudon G, Frank R, Vedel J, Grosgeat Y, Cabrol C, Facquet J. Stimulation studies and epicardial mapping in ventricular tachycardia: a study of mechanism and selection for surgery. In: Kulbertus HE, editor. *Reentrant Arrhythmias. Mechanisms and Treatments*. Lancaster, PA: MTP Press. 1977:334–50.

Gandjbakhch E, Redheuil A, Pousset F, Charron P, Frank R. Clinical Diagnosis, Imaging, and Genetics of Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy/Dysplasia: *JACC State-of-the-Art*

Review. *J Am Coll Cardiol*. 2018 Aug 14;72(7):784-804. doi: 10.1016/j.jacc.2018.05.065. PMID: 30092956.

Gandjbakhch E, Varlet E, Duthoit G, Fressart V, Charron P, Himbert C, Maupain C, Bordet C, Hidden-Lucet F, Nizard J. Pregnancy and newborn outcomes in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia. *Int J Cardiol*. 2018 May 1;258:172-178. doi: 10.1016/j.ijcard.2017.11.067. PMID: 29544927.

Gandjbakhch, Filière Nationale de Santé CARDIOGEN. Consensus d'experts sur les maladies Cardiaques héréditaires. Prise en charge de la Cardiomyopathie / Dysplasie Ventriculaire Droite Arythmogène. 2018 (12).

Gandjbakhch E, Laredo M, Berruezo A, Gourraud JB, Sellal JM, Martins R, Sacher F, Pison L, Pruvot E, Jáuregui B, Frontera A, Kumar S, Wong T, DellaBella P, Maury P. Outcomes after catheter ablation of ventricular tachycardia without implantable cardioverter-defibrillator in selected patients with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Europace*. 2021 Sep 8;23(9):1428-1436. doi: 10.1093/europace/euab172. PMID: 34427302

Gasperetti A, James CA, Cerrone M, Delmar M, Calkins H, Duru F. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy and sports activity: from molecular pathways in diseased hearts to new insights into the athletic heart mimicry. *Eur Heart J*. 2021 Mar 31;42(13):1231-1243. doi: 10.1093/eurheartj/ehaa821. PMID: 33200174

Gerull B, Heuser A, Wichter T, Paul M, Basson CT, McDermott DA, Lerman BB, Markowitz SM, Ellinor PT, MacRae CA, Peters S, Grossmann KS, Drenckhahn J, Michely B, Sasse-Klaassen S, Birchmeier W, Dietz R, Breithardt G, Schulze-Bahr E, Thierfelder L. Mutations in the desmosomal protein plakophilin-2 are common in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Nat Genet*. 2004 Nov;36(11):1162-4. doi: 10.1038/ng1461. Epub 2004 Oct 17. PMID: 15489853

Judith A Groeneweg, Aditya Bhonsale, Cynthia A James, Anneline S te Riele, Dennis Dooijes, Crystal Tichnell, Brittny Murray, Ans C P Wiesfeld, Abhishek C Sawant, Bina Kassamali, Douwe E Atsma, Paul G Volders, Natasja M de Groot, Karin de Boer, Stefan L Zimmerman, Ihab R Kamel, Jeroen F van der Heijden, Stuart D Russell, Maarten Jan Cramer, Ryan J Tedford, Pieter A Doevendans, Toon A van Veen, Harikrishna Tandri, Arthur A Wilde, Daniel P Judge, J Peter van Tintelen, Richard N Hauer, Hugh Calkins. Clinical Presentation, Long-Term Follow-Up, and Outcomes of 1001 Arrhythmogenic Right Ventricular Dysplasia/Cardiomyopathy Patients and Family Members. *Circ Cardiovasc Genet*. 2015 Jun;8(3):437-

46. doi:10.1161/CIRCGENETICS.114.001003. Epub 2015 Mar 27.

Haugaa KH, Basso C, Badano LP, Bucciarelli-Ducci C, Cardim N, Gaemperli O, et al. Comprehensive multimodality imaging approach in arrhythmogenic cardiomyopathy-an expert consensus document of the European Association of Cardiovascular Imaging. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging* 2017;18:237–53.

Arnd Heuser,\* Eva R. Plovie,\* Patrick T. Ellinor, Katja S. Grossmann, Jordan T. Shin, Thomas Wichter, Craig T. Basson, Bruce B. Lerman, Sabine Sasse-Klaassen, Ludwig Thierfelder, Calum A. MacRae, and Brenda Gerull Mutant Desmocollin-2 Causes Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy *Am J Hum Genet*. 2006 Dec; 79(6): 1081–1088. doi: 10.1086/509044 PMID: 17186466

Hodes AR, Tichnell C, Te Riele AS, Murray B, Groeneweg JA, Sawant AC, Russell SD, van Spaendonck-Zwarts KY, van den Berg MP, Wilde AA, Tandri H, Judge DP, Hauer RN, Calkins H, van Tintelen JP, James CA. Pregnancy course and outcomes in women with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Heart*. 2016 Feb 15;102(4):303-12. doi: 10.1136/heartjnl-2015-308624. Epub 2015 Dec 30. PMID: 26719359; PMCID: PMC4752646.

Hodgkinson KA, Connors SP, Merner N, Haywood A, Young TL, McKenna WJ, Gallagher B, Curtis F, Bassett AS, Parfrey PS. The natural history of a genetic subtype of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy caused by a p.S358L mutation in TMEM43. *Clin Genet*. 2013 Apr;83(4):321-31. doi: 10.1111/j.1399-0004.2012.01919.x. Epub 2012 Aug 13. PMID: 22725725.

Hoffmayer KS, Bhawe PD, Marcus GM, James CA, Tichnell C, Chopra N, Moxey L, Krahn AD, Dixit S, Stevenson W, Calkins H, Badhwar N, Gerstenfeld EP, Scheinman MM. An electrocardiographic scoring system for distinguishing right ventricular outflow tract arrhythmias in patients with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy from idiopathic ventricular tachycardia. *Heart Rhythm*. 2013 Apr;10(4):477-82. doi: 10.1016/j.hrthm.2012.12.009. Epub 2012 Dec 12. PMID: 23246596.

James CA, Bhonsale A, Tichnell C, et al. Exercise increases age related penetrance and arrhythmic risk in arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy associated desmosomal mutation carriers. *J Am Coll Cardiol* *J Am Coll Cardiol*. 2013;62(14):1290–7.

Kajy M, Shokr M, Ramappa P. Use of Direct Oral Anticoagulants in the Treatment of Left Ventricular Thrombus: Systematic Review of Current Literature. *Am J Ther.* 2020 Nov/Dec;27(6):e584-e590. doi: 10.1097/MJT.0000000000000937. PMID: 30730331.

Link MS, Laidlaw D, Polonsky B, Zareba W, McNitt S, Gear K, Marcus F, Estes NA 3rd. *J Am Coll Cardiol.* 2014 Jul 15;64(2):119-25. doi: 10.1016/j.jacc.2014.04.035. PMID: 25011714; PMCID: PMC4465360 Ventricular arrhythmias in the North American multidisciplinary study of ARVC: predictors, characteristics, and treatment

Marcus FI, Fontaine GH, Guiraudon G, Frank R, Laurenceau JL, Malergue C, Grosogeat Y. Right ventricular dysplasia: a report of 24 adult cases. *Circulation.* 1982 Feb;65(2):384-98. doi: 10.1161/01.cir.65.2.384. PMID: 7053899.

Marcus FI, McKenna WJ, Sherrill D, Basso C, Bauce 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 Apr;31(7):806-14. doi: 10.1093/eurheartj/ehq025. Epub 2010 Feb 19. PMID: 20172912; PMCID: PMC2848326.

Marcus GM, Glidden DV, Polonsky B, Zareba W, Smith LM, Cannom DS, Estes NA 3rd, Marcus F, Scheinman MM; Multidisciplinary Study of Right Ventricular Dysplasia Investigators. Efficacy of antiarrhythmic drugs in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: a report from the North American ARVC Registry. *J Am Coll Cardiol.* 2009 Aug 11;54(7):609-15. doi: 10.1016/j.jacc.2009.04.052. PMID: 19660690; PMCID: PMC2748738.

B.M. Mayosi, M. Fish, G. Shaboodien, et al. Identification of cadherin 2 (CDH2) mutations in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Circ Cardiovasc Genet*, 10 (2017), p. e001605

McKenna WJ, Judge DP. Epidemiology of the inherited cardiomyopathies. *Nat Rev Cardiol.* 2021 Jan;18(1):22-36. doi: 10.1038/s41569-020-0428-2. Epub 2020 Sep 7. PMID: 32895535.

McKenna WJ, Thiene G, Nava A, Fontaliran F, Blomstrom-Lundqvist C, Fontaine G, Camerini F. Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. Task Force of the Working Group Myocardial and Pericardial Disease of the European Society of Cardiology and of the Scientific

Council on Cardiomyopathies of the International Society and Federation of Cardiology. *Br Heart J.* 1994 Mar;71(3):215-8. doi: 10.1136/hrt.71.3.215. PMID: 8142187; PMCID: PMC483655.

McKoy G, Protonotarios N, Crosby A, Tsatsopoulou A, Anastasakis A, Coonar A, Norman M, Baboonian C, Jeffery S, McKenna WJ. Identification of a deletion in plakoglobin in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy with palmoplantar keratoderma and woolly hair (Naxos disease). *Lancet.* 2000 Jun 17;355(9221):2119-24. doi: 10.1016/S0140-6736(00)02379-5. PMID: 10902626

N.D. Merner, K.A. Hodgkinson, A.F. Haywood, et al. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy type 5 is a fully penetrant, lethal arrhythmic disorder caused by a missense mutation in the TMEM43 gene. *Am J Hum Genet*, 82 (2008), pp. 809-821

Migliore F, Viani S, Bongiorni MG, Zorzi A, Silvetti MS, Francia P, D'Onofrio A, De Franceschi P, Sala S, Donzelli S, Ricciardi G, Menardi E, Giammaria M, La Greca C, Bauce B, Rigato I, Iliceto S, Bertaglia E, Diemberger I, Corrado D. Subcutaneous implantable cardioverter defibrillator in patients with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: Results from an Italian multicenter registry. *Int J Cardiol.* 2019 Apr 1;280:74-79. doi: 10.1016/j.ijcard.2019.01.041. Epub 2019 Jan 12. PMID: 30661851

E. Otten, A. Asimaki, A. Maass, et al. Desmin mutations as a cause of right ventricular heart failure affect the intercalated disks. *Heart Rhythm*, 7 (2010), pp. 1058-1064

Patel V, Asatryan B, Siripanthong B, Munroe PB, Tiku-Owens A, Lopes LR, Khanji MY, Protonotarios A, Santangeli P, Muser D, Marchlinski FE, Brady PA, Chahal CAA. State of the Art Review on Genetics and Precision Medicine in Arrhythmogenic Cardiomyopathy. *Int J Mol Sci.* 2020 Sep 10;21(18):6615. doi: 10.3390/ijms21186615. PMID: 32927679

Pelliccia A, Sharma S, Gati S, Bäck M, Börjesson M, Caselli S, Collet JP, Corrado D, Drezner JA, Halle M, Hansen D, Heidbuchel H, Myers J, Niebauer J, Papadakis M, Piepoli MF, Prescott E, Roos-Hesselink JW, Graham Stuart A, Taylor RS, Thompson PD, Tiberi M, Vanhees L, Wilhelm M; ESC Scientific Document Group. 2020 ESC Guidelines on sports cardiology and exercise in patients with cardiovascular disease. *Eur Heart J.* 2021 Jan 1;42(1):17-96. doi: 10.1093/eurheartj/ehaa605. Erratum in: *Eur Heart J.* 2021 Feb 1;42(5):548-549. PMID: 32860412.

Pilichou K, Thiene G, Bauce B, Rigato I, Lazzarini E, Migliore F, Perazzolo Marra M, Rizzo S, Zorzi A, Daliento L, Corrado D, Basso C. Arrhythmogenic cardiomyopathy. *Orphanet J Rare Dis*. 2016 Apr 2;11:33. doi: 10.1186/s13023-016-0407-1. PMID: 27038780; PMCID: PMC4818879.

Pilichou K, Nava A, Basso C, Beffagna G, Bauce B, Lorenzon A, Frigo G, Vettori A, Valente M, Towbin J, Thiene G, Danieli GA, Rampazzo A. Mutations in desmoglein-2 gene are associated with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Circulation*. 2006 Mar 7;113(9):1171-9. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.105.583674. Epub 2006 Feb 27. PMID: 16505173

Quarta, P. Syrris, M. Ashworth, et al. Mutations in the Lamin A/C gene mimic arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Eur Heart J*, 33 (2012), pp. 1128-1136

Rampazzo A, Nava A, Malacrida S, Beffagna G, Bauce B, Rossi V, Zimbello R, Simionati B, Basso C, Thiene G, Towbin JA, Danieli GA. Mutation in human desmoplakin domain binding to plakoglobin causes a dominant form of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Am J Hum Genet* 2002;71:1200–1206.

Regitz-Zagrosek V, Roos-Hesselink JW, Bauersachs J, Blomström-Lundqvist C, Cífková R, De Bonis M, Iung B, Johnson MR, Kintscher U, Kranke P, Lang IM, Morais J, Pieper PG, Presbitero P, Price S, Rosano GMC, Seeland U, Simoncini T, Swan L, Warnes CA; ESC Scientific Document Group. 2018 ESC Guidelines for the management of cardiovascular diseases during pregnancy. *Eur Heart J*. 2018 Sep 7;39(34):3165-3241. doi: 10.1093/eurheartj/ehy340. PMID: 30165544.

A.S. Te Riele, E. Agullo-Pascual, C.A. James, et al. Multilevel analyses of SCN5A mutations in arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy suggest non-canonical mechanisms for disease pathogenesis. *Cardiovasc Res*, 113 (2017), pp. 102-111

Rolland T, Badenco N, Maupain C, Duthoit G, Waintraub X, Laredo M, Himbert C, Frank R, Hidden-Lucet F, Gandjbakhch E. Safety and efficacy of flecainide associated with beta-blockers in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Europace*. 2021 Aug 30;euab182. doi: 10.1093/europace/euab182. Epub ahead of print. PMID: 34459901

Ruwald AC, Marcus F, Estes NA 3rd, Link M, McNitt S, Polonsky B, Calkins H, Towbin JA, Moss AJ, Zareba W. Association of competitive and recreational sport participation with cardiac events in patients with

arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: results from the North American multidisciplinary study of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Eur Heart J*. 2015 Jul 14;36(27):1735-43. doi: 10.1093/eurheartj/ehv110. Epub 2015 Apr 20. PMID: 25896080; PMCID: PMC4500847.

Santangeli P, Tung R, Xue Y, Chung FP, Lin YJ, Di Biase L, Zhan X, Lin CY, Wei W, Mohanty S, Burkhardt DJ, Zado ES, Callans DJ, Marchlinski FE, Wu S, Chen SA, Natale A. Outcomes of Catheter Ablation in Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy Without Background Implantable Cardioverter Defibrillator Therapy: A Multicenter International Ventricular Tachycardia Registry. *JACC Clin Electrophysiol*. 2019 Jan;5(1):55-65. doi: 10.1016/j.jacep.2018.09.019. Epub 2018 Nov 28. PMID: 30678787

Sawant AC, Bhonsale A, te Riele AS, Tichnell C, Murray B, Russell SD, Tandri H, Tedford RJ, Judge DP, Calkins H, James CA. Exercise has a disproportionate role in the pathogenesis of arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy in patients without desmosomal mutations. *J Am Heart Assoc*. 2014 Dec;3(6):e001471. doi: 10.1161/JAHA.114.001471. PMID: 25516436; PMCID: PMC4338738.

Shen LS, Liu LM, Zheng LH, Hu F, Hu ZC, Liu SY, Guo JR, Bhagat KK, Yao Y. Ablation strategies for arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: a systematic review and meta-analysis. *J Geriatr Cardiol*. 2020 Nov 28;17(11):694-703. doi: 10.11909/j.issn.1671-5411.2020.11.001. PMID: 33343648; PMCID: PMC7729178.

Smith ED, Lakdawala NK, Papoutsidakis N, Aubert G, Mazzanti A, McCanta AC, Agarwal PP, Arscott P, Dellefave-Castillo LM, Vorovich EE, Nutakki K, Wilsbacher LD, Priori SG, Jacoby DL, McNally EM, Helms AS. Desmoplakin Cardiomyopathy, a Fibrotic and Inflammatory Form of Cardiomyopathy Distinct From Typical Dilated or Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy. *Circulation*. 2020 Jun 9;141(23):1872-1884. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.119.044934. Epub 2020 May 6. PMID: 32372669; PMCID: PMC7286080.

Taylor AJ, Cerqueira M, Hodgson JM, Mark D, Min J, O'Gara P, Rubin GD; American College of Cardiology Foundation Appropriate Use Criteria Task Force; Society of Cardiovascular Computed Tomography; American College of Radiology; American Heart Association; American Society of Echocardiography; American Society of Nuclear Cardiology; North American Society for Cardiovascular Imaging; Society for Cardiovascular Angiography and Interventions; Society for

Cardiovascular Magnetic Resonance, Kramer CM, Berman D, Brown A, Chaudhry FA, Cury RC, Desai MY, Einstein AJ, Gomes AS, Harrington R, Hoffmann U, Khare R, Lesser J, McGann C, Rosenberg A, Schwartz R, Shelton M, Smetana GW, Smith SC Jr. ACCF/SCCT/ACR/AHA/ASE/ASNC/NASCI/SCAI/SCMR 2010 appropriate use criteria for cardiac computed tomography. A report of the American College of Cardiology Foundation Appropriate Use Criteria Task Force, the Society of Cardiovascular Computed Tomography, the American College of Radiology, the American Heart Association, the American Society of Echocardiography, the American Society of Nuclear Cardiology, the North American Society for Cardiovascular Imaging, the Society for Cardiovascular Angiography and Interventions, and the Society for Cardiovascular Magnetic Resonance. *J Am Coll Cardiol*. 2010 Nov 23;56(22):1864-94. doi: 10.1016/j.jacc.2010.07.005. PMID: 21087721.

M. Taylor, S. Graw, G. Sinagra, et al. Genetic variation in titin in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy-overlap syndromes. *Circulation*, 124 (2011), pp. 876-885

N. Tiso, D.A. Stephan, A. Nava, et al. Identification of mutations in the cardiac ryanodine receptor gene in families affected with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy type 2 (ARVD2). *Hum Mol Genet*, 10 (2001), pp. 189-194

van der Zwaag, I.A. van Rijsingen, A. Asimaki, et al. Phospholamban R14del mutation in patients diagnosed with dilated cardiomyopathy or arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: evidence supporting the concept of arrhythmogenic cardiomyopathy *Eur J Heart Fail*, 14 (2012), pp. 1199-1207

J. van Hengel, M. Calore, B. Bauce, et al. Mutations in the area composita protein  $\alpha$ T-catenin are associated with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy *Eur Heart J*, 34 (2013), pp. 201-210

Wichter T, Paul TM, Eckardt L, Gerdes P, Kirchhof P, Böcker D, Breithardt G. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. Antiarrhythmic drugs, catheter ablation, or ICD? *Herz*. 2005 Mar;30(2):91-101. doi: 10.1007/s00059-005-2677-6. PMID: 15875097

Wlodarska EK, Wozniak O, Konka M, Rydlewska-Sadowska W, Biederman A, Hoffman P. Thromboembolic complications in patients with arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. *Europace*. 2006 Aug;8(8):596-600. doi: 10.1093/europace/eul053. Epub 2006 Jun 7. PMID: 16760233.

Journal officiel de la République française 2011 01 21  
Décret no 2011-77 du 19 janvier 2011 portant actualisation de la liste et des critères médicaux utilisés pour la définition des affections ouvrant droit à la suppression de la participation de l'assuré. NOR ETSS1027111D.