

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Cardiomyopathie Ventriculaire Droite Arythmogène

Octobre 2021

**Centre de Référence Maladies Rares (CRM) des Cardiomyopathies et des Troubles
du Rythme Cardiaque Héritaires ou Rares**

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

Sommaire

Synthèse à destination du médecin traitant	3
1. Définition et origine.....	3
2. Diagnostic.....	3
3. Évolution.....	3
4. Prise en charge	4
5. Surveillance familiale et conseil génétique	4
6. Rôle du médecin généraliste	5
7. Coordonnées des Centres de référence ou de compétence et des associations de patients	5

Synthèse à destination du médecin traitant

1. Définition et origine

La cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène (CVDA) est une **cardiomyopathie d'origine génétique prédominant au niveau du ventricule droit** (VD), caractérisée par un remplacement progressif du myocarde normal par du tissu fibro-graisseux. Elle s'inscrit dans le cadre plus large des **cardiomyopathies arythmogènes héréditaires** qui incluent l'ensemble des cardiomyopathies structurelles droites et/ou gauches associées à des troubles électriques. C'est une **maladie rare** dont la fréquence a été évaluée entre 1 sur 2000 et 1 sur 5000 dans la population générale. Le diagnostic est le plus souvent porté chez l'adolescent et l'adulte jeune, mais parfois plus tardivement au cours de la vie.

La transmission est habituellement autosomique dominante. Les cas isolés « apparemment sporadiques » ne sont pas rares. Les gènes principaux de la maladie codent pour des protéines de jonction entre cellules cardiaques, en particulier le **desmosome** qui est une jonction jouant un rôle important dans la résistance des cellules cardiaques au stress mécanique. Si le risque de transmission du variant génétique causal est identique selon le sexe, **l'expression de la maladie est plus fréquente chez les hommes** que chez les femmes (ratio 3/1).

2. Diagnostic

Le diagnostic est le plus souvent porté suite à un bilan de palpitations ou de malaise mettant en évidence des troubles du rythme ventriculaire provenant du ventricule droit (VD), parfois dans le cadre d'un bilan familial après le diagnostic chez un cas index, plus rarement sur une anomalie ECG ou échographique identifiée de manière fortuite ou suite à une myocardite. **Le diagnostic de CVDA repose sur un système de score** basé sur des critères mineurs et majeurs prenant en compte des **paramètres ECG, morphologiques**, la présence de **troubles du rythme ventriculaire, l'histoire familiale, la génétique et l'anatomopathologie**. Ces critères sont détaillés dans le PNDS. **Aucun critère unique ne permet, à lui seul, de porter le diagnostic.** Une évaluation cardiologique complète multimodalité est nécessaire en cas de suspicion clinique dans un centre expert de cette pathologie.

3. Évolution

L'expression, la sévérité et l'évolution de la maladie sont variables d'un patient à l'autre, y compris au sein d'une même famille. La maladie débute le plus souvent entre 20 et 40 ans mais peut survenir dès 10 ans ou plus tardivement. La CVDA expose **principalement au risque de troubles du rythme ventriculaire avec un risque de mort subite**, surtout chez de jeunes sportifs, et au **risque d'évolution vers l'insuffisance cardiaque**. Les troubles du rythme sont favorisés par le stress adrénérge (effort physique intense, stress), parfois par des phénomènes inflammatoires comme une myocardite.

4. Prise en charge

- **La pratique sportive est encadrée et limitée dans tous les cas** en raison du risque de troubles du rythme à l'effort et surtout d'aggravation de l'atteinte cardiaque en cas de pratique sportive intensive ; le sport en compétition est interdit. Certaines activités sportives de loisir d'intensité modérée peuvent être poursuivies, après concertation avec le cardiologue.
- **Le traitement médicamenteux repose principalement sur les bêta-bloquants** en traitement préventif des troubles du rythme ventriculaire, parfois associés aux anti-arythmiques (sotalol, flécaine, amiodarone). En cas de troubles du rythme ventriculaire soutenus récidivants, **une ablation** par radiofréquence peut être proposée visant à traiter le substrat arythmogène. Un **défibrillateur** implantable est recommandé en prévention secondaire chez les patients ayant déjà présenté des troubles du rythme ventriculaire soutenus, et en prévention primaire chez les individus à haut risque de mort subite d'origine rythmique.
- **Le traitement de l'insuffisance cardiaque** est classique. En cas de cardiopathie évoluée, le plus souvent sur une forme biventriculaire avec insuffisance cardiaque, une transplantation cardiaque peut être proposée aux patients éligibles.
- Une **surveillance régulière** en consultation est nécessaire, certains examens doivent être répétés régulièrement (ECG, Holter, épreuve d'effort, échographie cardiaque tous les 12 à 24 mois et IRM cardiaque tous les 3 à 5 ans) pour pouvoir adapter le traitement en fonction de l'évolution. L'apparition de tout nouveau symptôme (en particulier palpitations ou malaise) doit être signalée. Parfois, les patients peuvent développer des symptômes inflammatoires à type de myocardite. La surveillance doit être rapprochée (annuelle ou bi-annuelle) chez les sujets jeunes pratiquant une activité sportive régulière.
- **Les grossesses sont le plus souvent autorisées** et menées le plus souvent dans de bonnes conditions, sous réserve d'une surveillance cardiologique étroite et d'une éventuelle adaptation thérapeutique. Elles doivent être **planifiées dans le cadre d'une prise en charge multidisciplinaire** par des cardiologues spécialisés et des obstétriciens.
- Un soutien psychologique est souvent utile pour les patients et leurs familles. Un centre de ressource psychologique à été créé en ce sens au sein de la filière Cardiogen (psy.cardiogen.psl@aphp.fr).
- Le patient peut bénéficier de l'exonération du ticket modérateur au titre de **l'ALD 5** (Affection de Longue Durée N°5, §5.4),i au titre des troubles du rythme graves : troubles du rythme ventriculaire pouvant entraîner une instabilité hémodynamique et une mort subite cardiaque et du statut de travailleur handicapé en fonction de leurs symptômes.

5. Surveillance familiale et conseil génétique

- Une **surveillance** cardiaque doit être effectuée **chez tous les apparentés au premier degré** (parents, fratrie, enfants) **tous les 1 à 3 ans** selon l'âge et l'activité sportive, **à partir de l'âge de 10 ans** en raison du caractère héréditaire et de l'expression cardiaque souvent retardée de la maladie. Le bilan comporte, outre la recherche de symptômes, les examens à visée diagnostique cités au dessus.
- Un **conseil génétique doit être proposé à tout patient atteint de CVDA**. Il a pour but d'expliquer l'origine génétique de la maladie, le mode de transmission (et ainsi identifier les apparentés à risque), le bénéfice de la surveillance cardiologique familial, la possibilité de réaliser un test génétique moléculaire. **Le test génétique** doit être

proposé initialement au cas-index et permet d'identifier un variant génétique causal dans **environ la moitié des cas**.

- Le conseil génétique doit être donné, et le test génétique prescrit, par un médecin généticien ou non généticien ayant une expertise de la maladie, au sein d'une équipe pluridisciplinaire, mais en lien avec un généticien clinicien (obligatoire pour la prescription du test génétique presymptomatique chez les apparentés, liste des Centres de Référence et de Compétence sur www.filiere-cardiogen.fr).ii

6. Rôle du médecin généraliste

- Orienter le patient vers une consultation spécialisée en cas de suspicion diagnostique
- S'assurer en coordination avec le médecin spécialiste de la bonne observance au traitement médicamenteux et au suivi spécialisé.

7. Coordonnées des Centres de référence ou de compétence et des associations de patients

Filière nationale de santé Cardiogen, maladies cardiaques héréditaires (Coordination Paris) :
tél : 01 42 16 12 88 ; Mail : contact@filiere-cardiogen.fr ; Site web : <https://www.filiere-cardiogen.fr>

La liste des centres de référence et de compétences de la filière Cardiogen sont accessibles via le lien : <https://www.filiere-cardiogen.fr/public/annuaire/>

- Orphanet, site WEB de l'INSERM fournissant diverses informations médicales sur les maladies génétiques et les consultations spécialisées, <http://www.orpha.net>

- La Ligue contre la Cardiomyopathie (Association de patients atteints de Cardiomyopathies), 6 rue du Houssay, 28800 Montboissier; mail : ligue-cardiomyopathie@orange.fr; site web : <http://www.ligue-cardiomyopathie.com/>

- Le Centre National de Ressources Psychologiques :

psychologue de la Filière Cardiogen pour toutes questions sur l'accompagnement psychologique ou conseils d'orientation, tél. 01 42 16 13 62 ; mail : psychologues@filiere-cardiogen.fr.

- L'association des patients porteurs de défibrillateur, <http://www.apodec.com/>

- Le site (en anglais) de l'association britannique de patients atteints de Cardiomyopathies (Cardiomyopathy Association) : <http://www.cardiomyopathy.org/index.php?id=49>

ⁱ **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.

ⁱⁱ **Gandjbakhch E**, 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).