

**BROCHURE
D'INFORMATION PATIENT**

LA TACHYCARDIE VENTRICULAIRE CATÉCHOLERGIQUE



cardiogen

filère nationale de santé
maladies cardiaques héréditaires ou rares

Ce document a été réalisé par la Filière nationale de santé maladies rares CARDIOGEN,

en collaboration avec des patients atteints de la maladie

Auteur : Isabelle DENJOY (Paris / Hôpital Bichat).
Relecteurs : Alice MALTRET (Paris / Hôpital Marie Lannelongue),
Association AMRYC, Frédéric SACHER (Bordeaux).

Date de diffusion : octobre 2022

- p.4 | **1** Qu'est-ce la Tachycardie
Ventriculaire Catécholergique?
- p.6 | **2** Quelle en est la cause ? Quelle
transmission ?
- p.7 | **3** Quels en sont les symptômes ?
- p.8 | **4** Quels examens sont réalisés pour le
diagnostic et le bilan de la maladie ?
- p.10 | **5** Quelle évolution ?
Quelles complications possibles ?
- p.11 | **6** Quel traitement contre les
symptômes ?
- p.12 | **7** Quels autres traitements possibles,
non médicamenteux ?
- p.13 | **8** Quelle surveillance ?
- p.14 | **9** Vivre au quotidien et précautions
pratiques
- p.15 | **10** Dépistage familial, conseil génétique et
tests génétiques
- p.16 | **11** Coordonnées utiles

1

Qu'est-ce que la Tachycardie Ventriculaire Catécholergique ?

La **Tachycardie Ventriculaire Catécholergique** (TVC)¹ est une maladie arythmogène génétique sévère. Elle peut donc provoquer une accélération du rythme cardiaque (**tachycardie**) dangereuse. Cette tachycardie part d'un ventricule (une des deux cavités du cœur qui ont pour fonction de propulser le sang vers le réseau artériel), d'où le nom de tachycardie ventriculaire.

Cette tachycardie ventriculaire est induite par les **catécholamines**, des hormones dont la concentration dans le sang est augmentée en cas de stress, d'émotion, d'effort ou lors d'une exposition au froid, par exemple lors de la natation, d'où le nom de tachycardie ventriculaire catécholergique.

La maladie est considérée comme assez rare, avec une fréquence d'environ **une personne sur 10 000 en Europe**.

L'âge habituel d'apparition des premiers symptômes se situe entre **sept et neuf ans** ; cependant, la TVC peut apparaître dès la petite enfance (le plus souvent à partir de 18 mois²) ou chez l'adulte.

Les deux sexes sont atteints avec une fréquence identique.

¹ Aussi appelée tachycardie ventriculaire polymorphe catécholergique (TVPC), ou catécholaminergique.

² Elle est cependant rarement la cause du syndrome de mort subite du nourrisson.

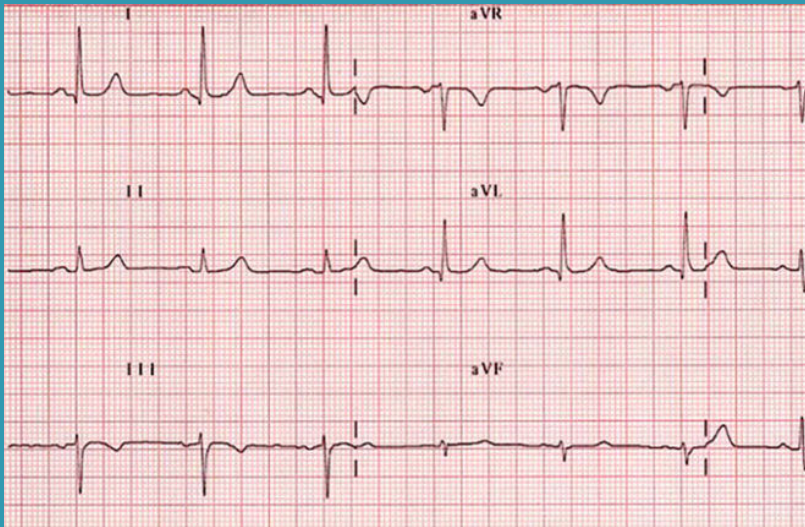


Figure 1 : ECG normal

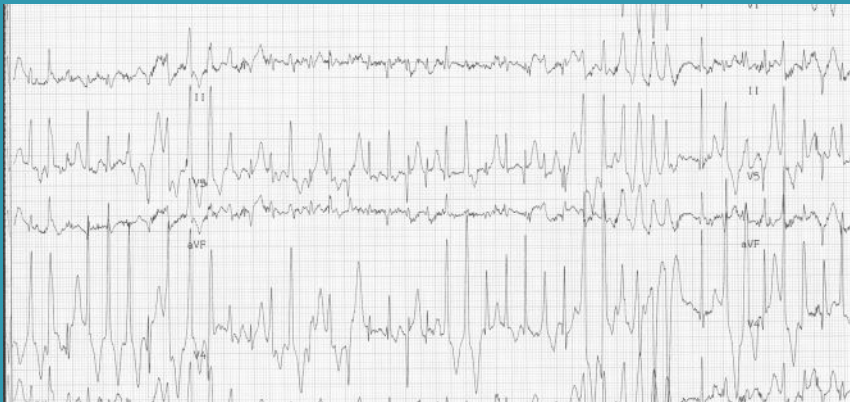


Figure 2 : Tachycardie ventriculaire polymorphe (fibrillation)

L'accélération anormale du cœur empêche les ventricules de se remplir normalement, ce qui entraîne une diminution de la quantité de sang qui arrive aux organes, particulièrement au cerveau.

C'est pourquoi la TVC peut se manifester par une **syncope** (une perte de connaissance brève pouvant ressembler à une crise convulsive) **lors d'un effort** ou d'une émotion violente, **ou même une mort subite** qui peut être révélatrice dans certains cas (10 à 20 %).

Chez des patients non traités, la mortalité peut atteindre un taux de 30 % avant l'âge de 40 ans.

Quelle en est la cause ? Quelle transmission ?

La TVC est due à une altération accidentelle, survenue par hasard, d'un gène, donc de l'ADN qui transmet les caractères héréditaires.

Les **deux gènes principaux** responsables de la TVC découverts à ce jour sont :

- le gène du récepteur cardiaque de la ryanodine¹ (**RyR2**), en cause dans **55 à 65 %** des cas environ (TVC de type 1), forme dominante.
- le gène de la **calséquestrine**² (**CASQ2**), beaucoup moins souvent en cause (**moins de 5 % des cas**), forme récessive.

D'autres gènes plus rares peuvent cependant être en cause, tel le gène **KCNJ2** du **syndrome d'Andersen-Tawil**³ ; des mutations encore plus rares ont été identifiées dans les gènes codant pour la triadine (**TRDN**), la calmoduline (**gènes CALM**) ou, exceptionnellement, d'autres gènes.

Le gène anormal peut se transmettre à la descendance avec un risque de 50 % pour chaque enfant.

La transmission des gènes anormaux est le plus souvent autosomique dominante, ce qui signifie :

- que le gène anormal peut se transmettre à la descendance avec **un risque de 50 % pour chaque enfant** (chaque enfant à autant de risque de l'avoir à la naissance que de chance de ne pas l'avoir),
- que les garçons et les filles ont un **risque équivalent**

Cependant, dans quelques rares cas, la transmission des gènes anormaux de la TVC est récessive (non dominante).

¹ Une molécule végétale qui a permis la découverte de récepteurs qui facilitent le passage de calcium dans les cellules du cœur.

² Une protéine qui stocke le calcium, en particulier dans les cellules du cœur.

³ Maladie rare caractérisée par une paralysie intermittente et des traits physiques caractéristiques.

3

Quels sont les symptômes cardiologiques ?

Des palpitations (sensation inconfortable de percevoir ses battements cardiaques, irréguliers ou bien rapides), peuvent parfois révéler certaines anomalies du rythme cardiaque (ou arythmies), dont le diagnostic précis ne peut être fait qu'à l'aide d'un électrocardiogramme. Cependant, un électrocardiogramme pratiqué au repos ne montre généralement pas d'anomalie.

La découverte se fait souvent à la suite de malaises qui peuvent aller jusqu'à **la perte de connaissance** (syncope), **en particulier lors d'un stress, d'un effort ou d'une émotion violente.**

Les symptômes peuvent être fluctuants, transitoires et résolutifs après mise en place des traitements adaptés. La présence ou la recrudescence d'un de ces symptômes doit alerter le patient. Celui-ci doit alors consulter son médecin traitant ou cardiologue traitant pour réévaluation et adaptation du traitement.

Un arrêt cardiaque voire une mort subite peut être révélatrice dans certains cas (10 à 20 %).

Certains patients ne ressentent aucune gêne dans leur vie quotidienne et dans ce cas la maladie peut ne pas retentir sur la qualité de vie. Cependant un traitement préventif précoce mis en place avant l'apparition des symptômes peut permettre la prévention des troubles du rythme.

4

Quels examens sont réalisés pour le diagnostic et le bilan de l'atteinte cardiaque de la maladie ?

Les examens d'**imagerie** (scanner, échographie, imagerie par résonance magnétique, coronarographie...) sont généralement normaux, mais sont **indispensables** pour confirmer le diagnostic et permettre d'éliminer une maladie des artères coronaires ou d'autres maladies cardiaques.

Le diagnostic de l'arythmie peut se faire lors d'un stress intense ou à l'effort, mais l'arythmie disparaît généralement lorsque l'exercice ou l'effort est stoppé. C'est pourquoi l'électrocardiogramme au repos sera généralement complété par un **électrocardiogramme pratiqué pendant un effort** standardisé (**épreuve d'effort**, sur bicyclette [Figure 3] ou sur tapis roulant). Dans certains cas, une **perfusion de catécholamines** sera proposée puisqu'on sait que leur concentration dans le sang est augmentée en cas de stress, d'émotion ou d'effort et que cela permet de se rapprocher des conditions de survenue spontanée des arythmies.

Un électrocardiogramme prolongé (un ou plusieurs jours), appelé Holter rythmique [Figure 4], au cours duquel le patient doit être encouragé à faire de l'exercice, peut aussi permettre de visualiser les réactions du cœur pendant les efforts ou les émotions de la vie courante ; il est particulièrement utile chez les patients très jeunes ou âgés qui ne peuvent pas réaliser de tests d'effort.



Figure 3. Épreuve d'effort permettant d'apprécier l'évolution des paramètres cardiaques lors d'un effort

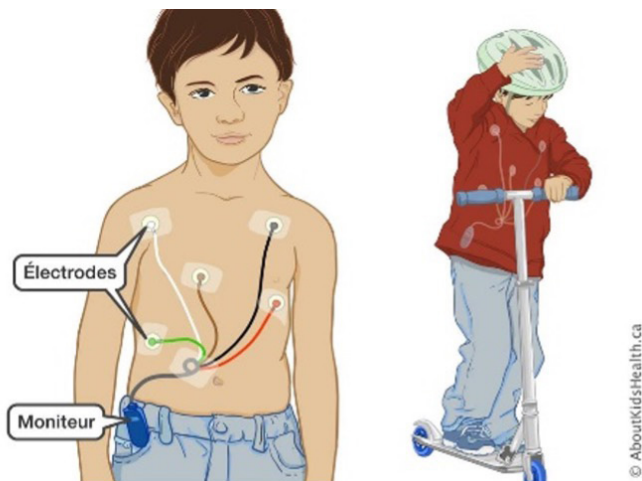


Figure 4. Holter rythmique permettant d'enregistrer les battements du cœur sur 24 heures (avec autorisation de aboutkidshealth.ca)

Des **tests génétiques** spécialisés vont aider à confirmer le diagnostic. Si le test identifie une mutation, il pourra permettre le dépistage génétique chez les membres apparentés au 1^{er} degré de la famille. Ceux-ci peuvent d'ailleurs également nécessiter des épreuves d'effort.

Dans les Centres de compétence ou de référence, l'approche est multidisciplinaire

Il est à noter que certains examens peuvent parfaitement être réalisés en cabinet de ville chez le cardiologue référent mais que d'autres examens peuvent nécessiter une expertise particulière avec répétition de nouveaux examens pour envisager des modifications de prise en charge.

Dans les Centres de compétence ou de référence¹, l'approche est multidisciplinaire avec intervention souvent d'un cardiologue hyperspécialisé dans la maladie, d'un rythmologue (cardiologue spécialiste des troubles du rythme cardiaque), d'un spécialiste d'imagerie médicale, d'un généticien, si possible d'un psychologue et parfois d'un chirurgien.

¹ Liste sur le site : www.filiere-cardiogen.fr

5

Quelle évolution ? Quelles complications cardiologiques possibles ?

Des troubles du rythme cardiaque avec **tachycardie** (accélération excessive du cœur) peuvent provenir soit, rarement, des oreillettes (comme la fibrillation auriculaire [atriale]¹), soit, le plus souvent, des ventricules (comme la tachycardie / arythmie ventriculaire), avec un **risque de perte de connaissance voire d'arrêt cardiaque et de mort subite**. La prise de certains médicaments (certains diurétiques ou laxatifs en particulier) ainsi que la survenue de vomissements et de diarrhée peuvent occasionner une baisse de la concentration de potassium dans le sang ou **hypokaliémie** ; celle-ci peut favoriser les troubles du rythme cardiaque. Une consultation médicale est fortement recommandée dans ces circonstances.

¹Fibrillation atriale : activité électrique anarchique et rapide du muscle des oreillettes (cavités supérieures du cœur), qui se traduit par la contraction désordonnée et inefficace de ces oreillettes, suivie par la contraction irrégulière et rapide des ventricules (tachyarythmie).

Quel traitement médicamenteux contre la maladie ?

Compte tenu des risques de malaises induits par l'activité physique et sportive (natation en particulier), celle-ci doit être strictement limitée, en particulier la pratique des sports de compétition qui est contre-indiquée.

La prescription de **médicaments** va permettre d'améliorer considérablement les symptômes. Il existe plusieurs classes de médicaments qui en fonction de leur mécanisme d'action vont améliorer la qualité de vie quotidienne et d'autres qui auront un effet sur le long terme permettant de prévenir la survenue de troubles du rythme et des pertes de connaissance.

Les bêta-bloquants (et particulièrement le nadolol) sont le pilier du traitement et réduisent considérablement le risque d'événements arythmiques, et donc de décès liés à ces événements arythmiques. **Le traitement des sujets porteurs de la mutation génétique, même asymptomatiques, est hautement recommandé.** Un des éléments importants à considérer est que **ces traitements ont démontré leur efficacité surtout aux doses maximales tolérées.**

Ils sont souvent débutés à petites doses, mais doivent être augmentés progressivement sur plusieurs semaines.

Cette augmentation pourra se faire par le médecin ou le cardiologue traitant, avec réévaluation de la tolérance clinique (chute tensionnelle, malaise, ralentissement excessif du cœur).

Par ailleurs, une bonne observance¹ du patient au traitement bêta-bloquant est essentielle : en cas de mauvaise tolérance, il est indispensable d'en parler avec le médecin ou le cardiologue traitant. Une mauvaise observance ou une posologie non optimale sont responsables d'une majorité des échecs, et donc des décès qui peuvent y être liés.

D'autres médicaments (flécaïnide ; ivabradine à titre expérimental), généralement associés aux bêta-bloquants, sont parfois nécessaires pour limiter les risques de malaises.

¹ L'évaluation de l'observance indique dans quelle mesure le patient respecte strictement les prescriptions, les consignes thérapeutiques, le schéma thérapeutique, la posologie.

7

Quels autres traitements cardiologiques possibles, non médicamenteux ?

Les médicaments précédemment cités ont pour la plupart une action non seulement vis-à-vis des symptômes mais aussi une action préventive vis-à-vis des troubles du rythme de la maladie. Lorsque les médicaments s'avèrent insuffisants, d'autres stratégies thérapeutiques peuvent être discutées. Des thérapeutiques purement géniques seront peut-être un jour disponibles.

Chez les patients dont le bilan montre un **risque particulièrement** important de complications rythmiques (troubles du rythme ventriculaire avec risque de mort subite), deux **traitements non médicamenteux** sont envisageables, le plus souvent en association aux médicaments :

- en priorité, la **dénervation sympathique cardiaque gauche** (DSCG). C'est une **intervention chirurgicale** qui diminue l'innervation catécholergique du cœur généralement par chirurgie,
- enfin, l'implantation préventive sous la peau d'un appareil appelé **défibrillateur automatique implantable (DAI)**, qui reconnaît les épisodes de tachycardie grave et envoie un choc électrique permettant le retour en rythme cardiaque normal.



Figure 5.
Défibrillateur automatique
implantable : boîtier avec la
sonde qui va relier le boîtier
au ventricule droit.

Quelle surveillance ?

Les patients doivent être surveillés **régulièrement même si leur situation semble stable et qu'ils ne se plaignent pas de symptôme.**

En effet, un certain nombre de complications ou d'aggravations de l'état cardiaque peuvent et doivent être anticipées par l'équipe médicale et paramédicale.

- **Le médecin traitant** doit être consulté tous les trois mois lors du suivi (tous les six mois si son état est stable). Il surveille l'apparition de nouveaux symptômes et surtout la tolérance et l'efficacité des traitements.
- **Le cardiologue** est consulté annuellement et de manière plus rapprochée en fonction du degré d'atteinte cardiaque. Une épreuve d'effort et un holter ECG seront répétés. Un électrocardiogramme et une échocardiographie seront aussi réalisés.
- Le suivi peut se faire conjointement dans un cabinet de ville et dans un **Centre de compétence ou de référence régional** en alternance avec le cardiologue traitant ou systématiquement en fonction des situations.

Un suivi paramédical spécifique est préconisé dans certains cas via des réseaux de soins ou des services de réadaptation avec un suivi par des infirmières à domicile, des psychologues et des diététiciennes. Lors d'une nouvelle visite le patient doit signaler l'apparition de tout nouveau symptôme, mais aussi se présenter accompagné de sa dernière ordonnance et prise de sang.

9

Vivre au quotidien et précautions pratiques

Une personne porteuse d'une tachycardie ventriculaire catécholergique peut souvent avoir une vie sociale et professionnelle normale, avec respect de l'abstention de tout effort violent et de toute compétition sportive (natation en particulier). Il est par ailleurs fortement conseillé de s'abstenir de tout stress évitable, telles les attractions type « grand huit » ou « nacelles volantes ».

La grossesse chez une femme avec une TVC ne représente pas un surrisque médical pour la maman, si la situation rythmique est stabilisée et si le traitement est pris très régulièrement. Dans ce cas, les médicaments ne doivent pas être interrompus. Les modalités de l'accouchement (voie basse, césarienne) seront discutées en réunion de concertation multidisciplinaire (cardiologue, obstétricien). Il est recommandé de discuter à l'avance d'un projet de grossesse avec le cardiologue et le gynécologue-obstétricien pour aborder ces aspects médicaux.

10

Dépistage familial, conseil génétique et tests génétiques

La tachycardie ventriculaire catécholergique se transmet habituellement sur le mode autosomique dominant et la maladie peut être transmise à la descendance, le plus souvent avec un risque de 50 % pour chaque enfant. La maladie a habituellement été transmise par l'un des deux parents du patient et peut avoir été transmise à la fratrie de celui-ci¹.

En pratique, la recherche de mutation génique est recommandée chez tous les patients chez lesquels il existe une suspicion clinique.

Le test génétique consiste à faire une prise de sang, extraire l'ADN, et rechercher **l'anomalie génétique (mutation)** responsable de la maladie dans la famille. Il doit être prescrit par un médecin avec une compétence particulière et donc réalisé dans un **Centre de compétence ou de référence**. Les prélèvements sont ensuite acheminés dans un laboratoire spécialisé et les délais d'obtention des résultats dépendent de la situation (cas index ou apparenté). Conformément à la loi, les prélèvements sont encadrés par un conseil génétique et la nécessité d'un consentement écrit préalable.

Un dépistage familial de la maladie est utile dès l'âge de 18 mois à deux ans car le diagnostic précoce permet de mettre en place une prise en charge précoce et adaptée en vue de prévenir au mieux les complications. Un bilan cardiologique (avec examen clinique, ECG, échographie cardiaque, épreuve d'effort, Holter rythmique) doit être réalisé chez tous les apparentés au premier degré du patient (parents, frères et sœurs, enfants). Les enfants et les jeunes adultes de la famille proche doivent généralement être suivis régulièrement, au moins jusqu'au résultat du test génétique. Le cas échéant, des précautions² peuvent éviter la transmission de cette maladie - potentiellement mortelle - à la descendance.

¹ Il existe cependant des « phéncopies », terme par lequel on désigne des modifications non héréditaires dues à des conditions particulières ; elles simulent alors une mutation génétique.

² Fecondation in vitro, dépistage génétique pré-implantatoire de l'embryon.

Coordonnées utiles

Filière de santé maladies rares Cardiogen

Le site web de la Filière de santé maladies rares Cardiogen. Il comporte diverses informations ou documents dont les coordonnées des centres experts en France (Centres de compétence et Centres de référence)

➤ www.filiere-cardiogen.fr

Le Centre National de Ressources Psychologiques

Vous pouvez contacter les psychologues coordinatrices de la Filière Cardiogen pour toutes questions sur l'accompagnement psychologique ou conseils d'orientation.

➤ psy.cardiogen.psl@aphp.fr

Orphanet

Site WEB de l'INSERM fournissant diverses informations médicales sur les maladies génétiques, et les consultations spécialisées.

➤ www.orpha.net

APODEC

Associations des patients Porteurs de Défibrillateur Cardiaques et autres appareils électroniques cardiaques.

➤ www.apodec.fr

AMRYC

Association des Maladies héréditaires du RYthme Cardiaque

➤ <https://amryc.org/>

