



C'est génétique ?

La cardio-génétique expliquée
aux enfants et aux adolescents



Textes
Marion Achard

Illustrations
Benoît Maire

Sous la supervision de Mme **Céline Bordet** (conseillère en génétique)
et du Dr. **Carole Maupain** (rythmologue)

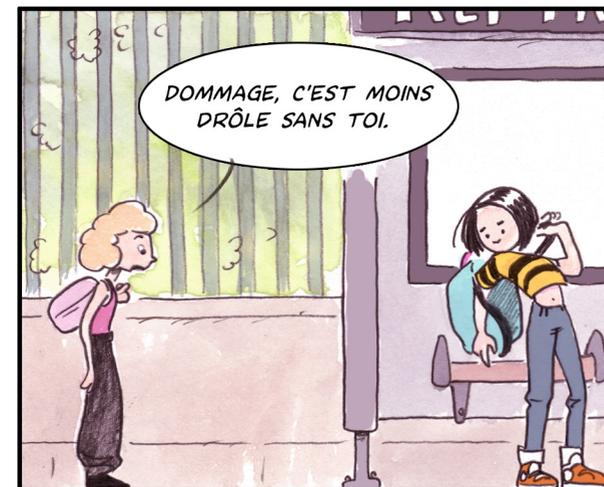
Merci au reste de l'équipe du Centre de référence
pour les maladies cardiaques héréditaires
de l'hôpital de la Pitié-Salpêtrière (Paris)

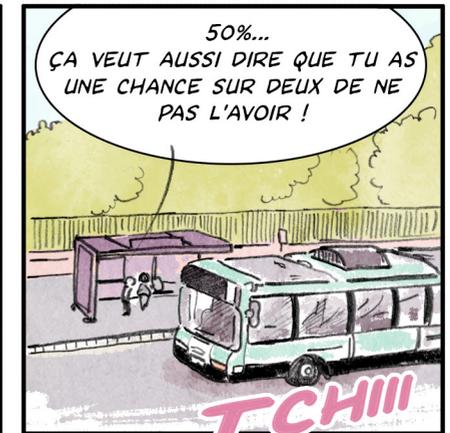
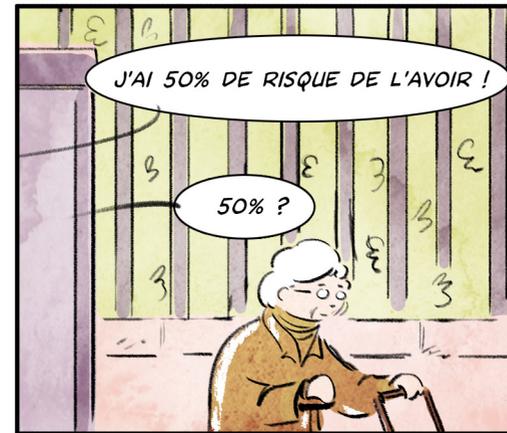
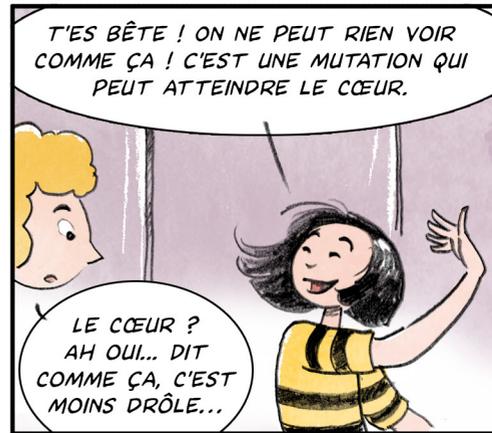
Mme **Stéphanie Staraci** - Psychologue
Dr. **Estelle Gandjbakhch** - Rythmologue
Pr. **Philippe Charron** - Cardio-généticien

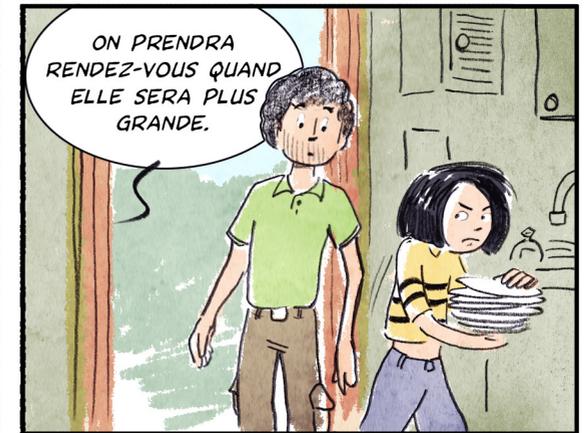
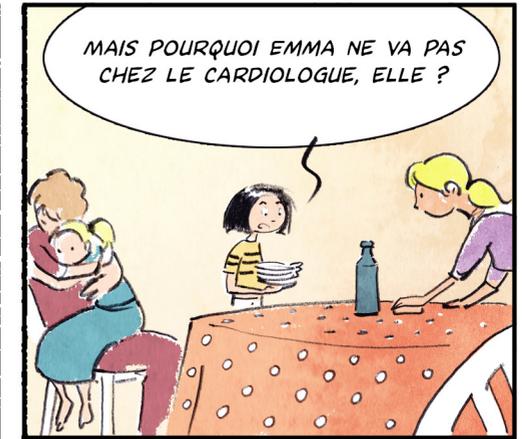
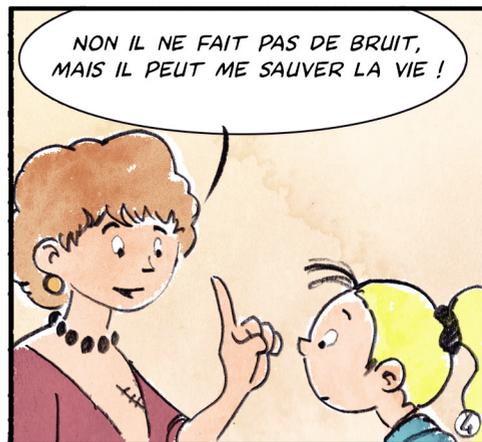
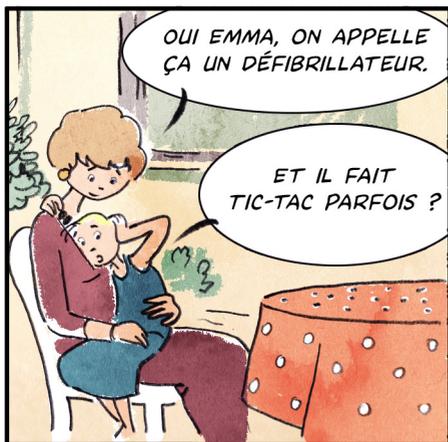
Merci pour les avis éclairés de :
Drs. **Diala Khraiche** et **Alice Maltret** - Cardiopédiatres
Mme **Myriam Titos**, Mme **Marie-Lise Babonneau**,
Mme **Claire-Cécile Michon** - Psychologues
Mme **Sophie Pierre** - Association AMRYC
Mme **Léa Fallourd** - Ligue contre les cardiomyopathies

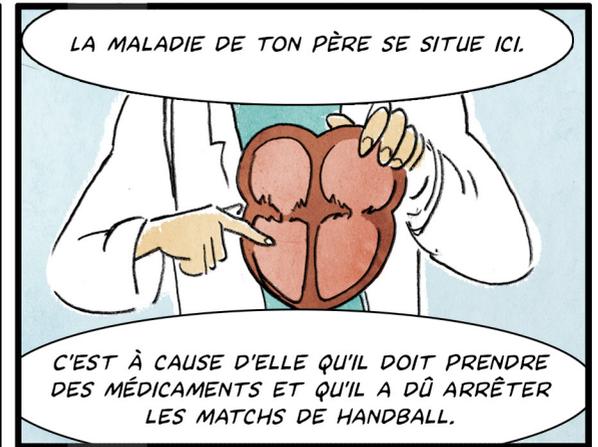
Cet ouvrage a été réalisé avec le soutien
de la Filière nationale de santé CARDIOGEN

Pour trouver les coordonnées des services cliniques et des associations
de patients en France, rendez-vous sur : www.filiere-cardiogen.fr



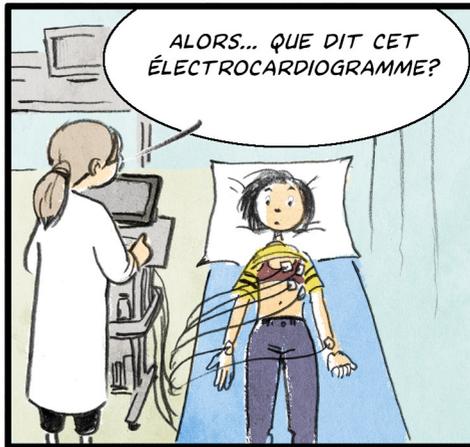








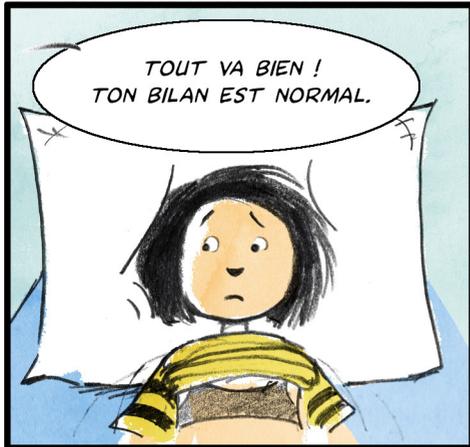
CELA NE FAIT PAS MAL,
L'EXAMEN EST TRÈS RAPIDE.



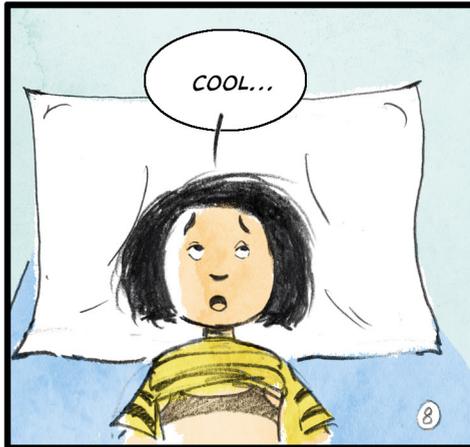
ALORS... QUE DIT CET
ÉLECTROCARDIOGRAMME?



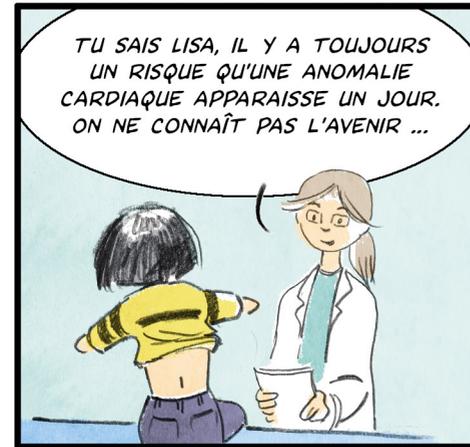
POUR L'ÉCHOGRAPHIE CARDIAQUE,
JE DOIS METTRE DU GEL, ÇA VA
ÊTRE FROID.



TOUT VA BIEN !
TON BILAN EST NORMAL.



COOL...



TU SAIS LISA, IL Y A TOUJOURS
UN RISQUE QU'UNE ANOMALIE
CARDIAQUE APPARAISSE UN JOUR.
ON NE CONNAÎT PAS L'AVENIR ...



... C'EST POURQUOI IL FAUT
REVENIR ME VOIR TOUS LES ANS.

TOUTE MA VIE ?

OUI.



MAIS JE SUIS OBLIGÉE D'ATTENDRE
UN AN À CHAQUE FOIS ? JE NE PEUX
PAS FAIRE LE TRUC DE MON FRÈRE ?



LE TRUC ? TU PARLES
DU TEST GÉNÉTIQUE ?

EFFECTIVEMENT, COMME LA MUTATION
EST IDENTIFIÉE DANS TA FAMILLE, CE
TEST PEUT TE PERMETTRE DE SAVOIR
SI TU EN ES PORTEUSE OU NON.



MAIS IL EST FIABLE ?

OUI, IL EST FIABLE.
POUR LE FAIRE, ON
ANALYSE TES GÈNES À
PARTIR DE TA SALIVE OU
D'UNE PRISE DE SANG.



ET JE PEUX LE FAIRE
TOUT DE SUITE ?

NON. D'ABORD, IL FAUT QUE TU RÉFLÉCHISSES ET QUE TU EN DISCUTES AVEC TES PARENTS. AFIN D'ÊTRE SÛRE DE TA DÉCISION.



ENSUITE, SI TU SOUHAITES FAIRE LE TEST, TU REVIENDRAS EN CONSULTATION AVEC TES PARENTS.



TU RENCONTRERAS AUSSI UN SPÉCIALISTE DE LA GÉNÉTIQUE.

JE VAIS T'EXPLIQUER CE QUE SIGNIFIE UNE MALADIE GÉNÉTIQUE ET D'OÙ VIENT CE RISQUE DE 50%.



ET ON TE PROPOSERA PEUT-ÊTRE DE RENCONTRER UN PSYCHOLOGUE.

JE SUIS LÀ POUR RÉFLÉCHIR AVEC TOI. EST-CE QUE TU AS ENVIE DE FAIRE CE TEST ? EST-CE QUE CELA T'INQUIÈTE ? QU'EST-CE QUE CELA POURRAIT CHANGER POUR TOI ?



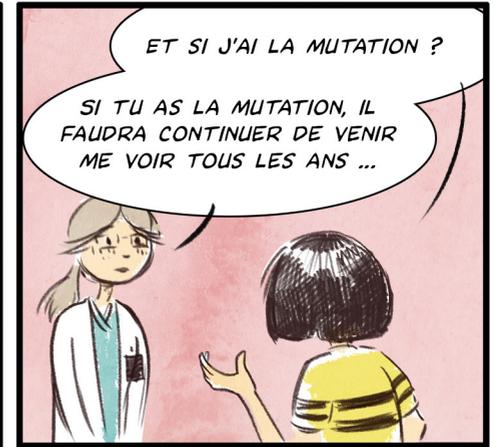
ET DONC, SI JE DÉCOUVRE QUE JE NE SUIS PAS PORTEUSE, JE POURRAI ALLER À LA PISCINE AU LIEU DE VENIR À L'HÔPITAL !



C'EST ÇA.

ET SI J'AI LA MUTATION ?

SI TU AS LA MUTATION, IL FAUDRA CONTINUER DE VENIR ME VOIR TOUS LES ANS ...



... POUR VÉRIFIER TON CŒUR PARCE QUE JE NE PEUX PAS PRÉDIRE SI TU VAS DÉVELOPPER LA MALADIE.



J'AI COMPRIS ! SI J'AI LA MUTATION ÇA NE VEUT PAS DIRE QUE JE SUIS MALADE ! C'EST COMME MON FRÈRE, IL A LA MUTATION, MAIS SON CŒUR VA BIEN.



VOILÀ ! ET IL CONTINUE D'ÊTRE SUIVI AU CAS OÙ.



VOUS RÉFLÉCHISSEZ ALORS ? ET QUOIQU'IL ARRIVE, AU PLUS TARD RENDEZ-VOUS L'ANNÉE PROCHAINE !





ALORS ?

JE TE L'AVAIS DIT !

ÇA S'EST BIEN PASSÉ, MON CŒUR VA BIEN ET LA CARDIOLOGUE EST SYMPA.

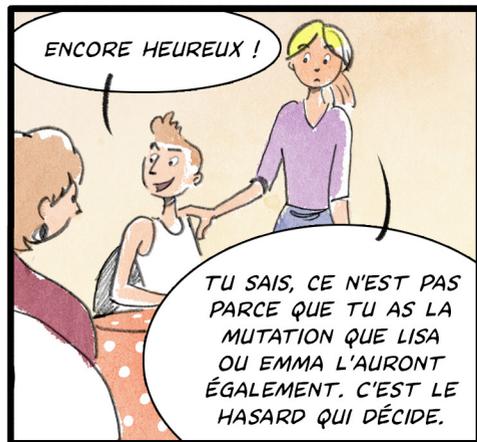


TU AS EU LES RÉPONSES À TES QUESTIONS ?



JE CROIS... AVEC LE TEST JE PEUX SAVOIR AVEC CERTITUDE SI J'AI LA MUTATION.

C'EST ÇA. ON FAIT PARTIE DE LA MÊME FAMILLE, MAIS ON EST TOUS DIFFÉRENTS !



ENCORE HEUREUX !

TU SAIS, CE N'EST PAS PARCE QUE TU AS LA MUTATION QUE LISA OU EMMA L'AURONT ÉGALEMENT. C'EST LE HASARD QUI DÉCIDE.



TU ME L'AS DÉJÀ DIT CENT FOIS...



ET PUIS POUR LE TEST, LISA, ON VA EN DISCUTER ENSEMBLE POUR T'AJDER À TE DÉCIDER.



ET DU COUP, TU PENSES LE FAIRE ?

JE NE SAIS PAS...



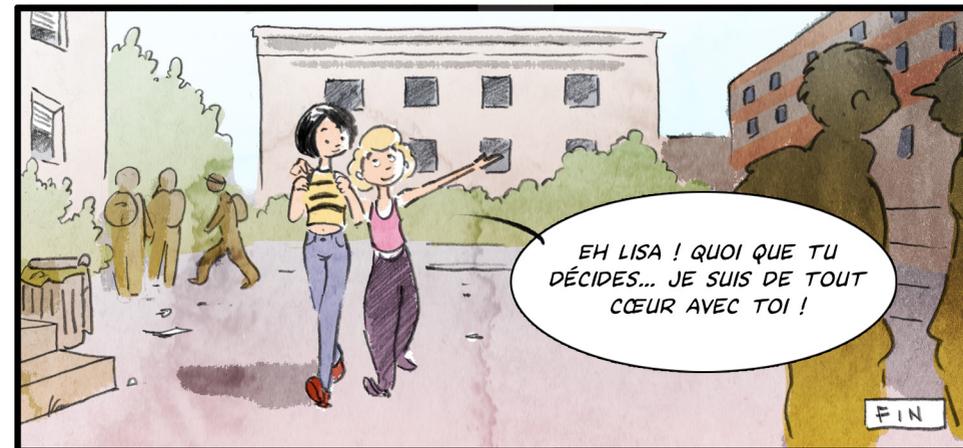
MAIS SI TU N'ES PAS PORTEUSE DE LA MUTATION, CE SERA DRÔLEMENT RASSURANT, NON ?



OUI, MAIS SI JE DÉCOUVRE QUE SUIS PORTEUSE... ? PFFF... JE NE SAIS PAS. JE VAIS RÉFLÉCHIR UN PEU.



ET RÉFLÉCHIR À LA PISCINE, ÇA TE DIT ?



EH LISA ! QUOI QUE TU DÉCIDES... JE SUIS DE TOUT CŒUR AVEC TOI !

FIN

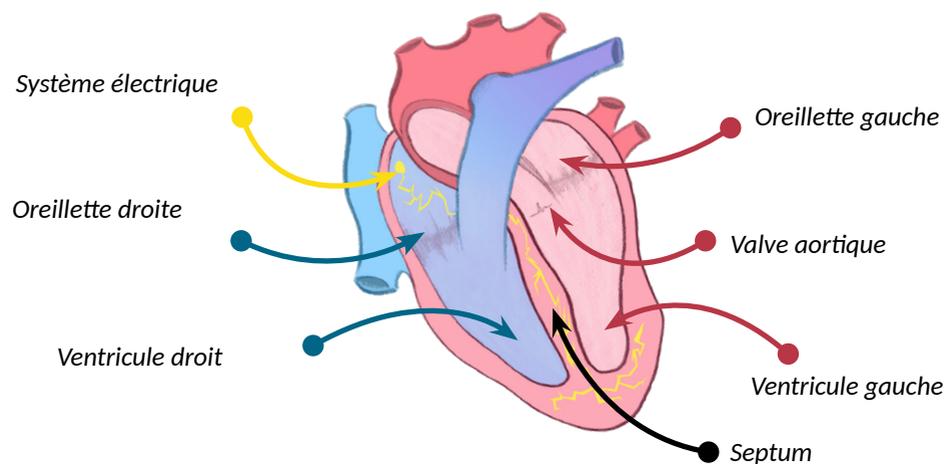
Mais comment fonctionne mon cœur ?

Le cœur est au milieu de la poitrine, légèrement orienté vers la gauche. C'est un muscle qui se contracte environ 100 000 fois par jour.

À l'intérieur, on découvre quatre pièces appelées cavités : deux oreillettes et deux ventricules.

Le sang pauvre en oxygène arrive dans le ventricule droit d'où il est éjecté vers les poumons pour y être oxygéné. Le ventricule gauche se remplit de sang oxygéné provenant des poumons puis se contracte pour éjecter le sang par une porte (la valve aortique) afin qu'il soit distribué à tous les organes.

Certaines cellules du cœur ont la capacité de donner une stimulation électrique pour que le cœur se contracte. Cet influx électrique démarre dans les oreillettes et se transmet vers les ventricules. C'est lui qui donne le tempo qu'on appelle le rythme cardiaque.



Certaines maladies touchent le muscle cardiaque. Ce sont les cardiomyopathies. Elles peuvent parfois fatiguer le muscle cardiaque et/ou endommager le circuit électrique, et provoquer des tachycardies. D'autres maladies ne touchent que le circuit électrique, on les appelle les troubles du rythme cardiaque héréditaires.

Les cardiomyopathies d'origine génétique les plus fréquentes

• *Cardiomyopathie hypertrophique ou CMH*

C'est une hypertrophie du muscle cardiaque, un épaississement des parois du ventricule gauche. Cette maladie concerne essentiellement le septum (la paroi séparant les deux ventricules). Sa fréquence est estimée à 1 personne sur 500.



• *Cardiomyopathie dilatée ou CMD*

C'est une augmentation de la taille du ventricule, alors que les parois musculaires restent minces. Cette maladie concerne essentiellement le ventricule gauche. Sa fréquence est estimée à 1 personne sur 2500.

• *Dysplasie ou cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène ou DVDA ou CVDA*

Le muscle cardiaque est progressivement remplacé par de la graisse et du tissu fibreux. Cette maladie concerne essentiellement le ventricule droit. Sa fréquence est estimée à 1 personne sur 2500 ou 1 sur 5000.

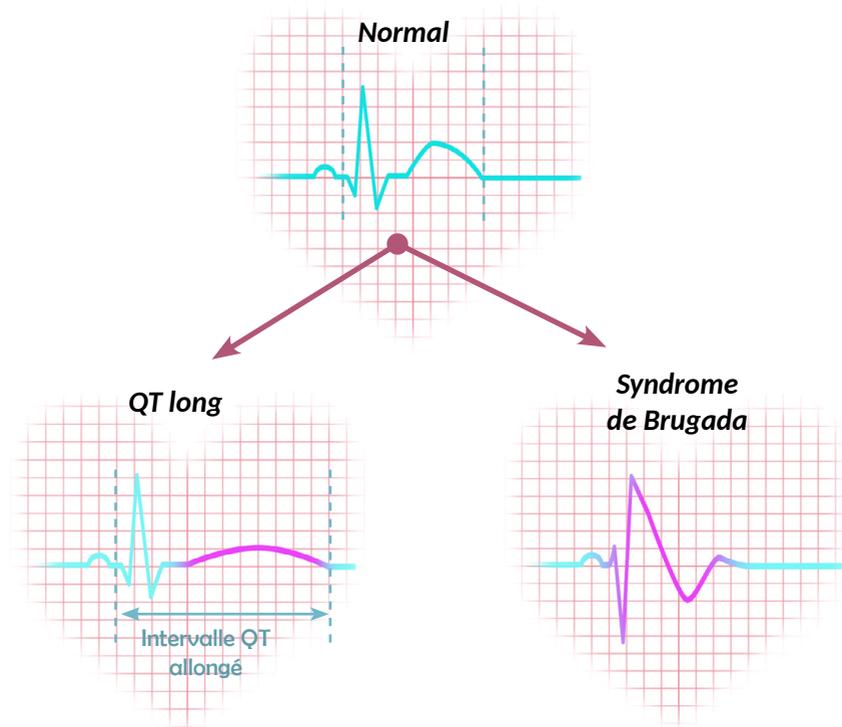


Les troubles du rythme cardiaque héréditaires les plus fréquents

• Le syndrome de Brugada et le syndrome du QT long congénital.

Ces syndromes se diagnostiquent par une anomalie sur l'électrocardiogramme.

Ils peuvent entraîner un dysfonctionnement des circuits électriques du cœur et entraîner des troubles du rythme cardiaque. Le cœur a par ailleurs une morphologie normale, sans anomalie. La fréquence du syndrome est estimée à 1 personne sur 2000 pour le syndrome de Brugada et 1 personne sur 5000 pour le syndrome du QT long congénital.

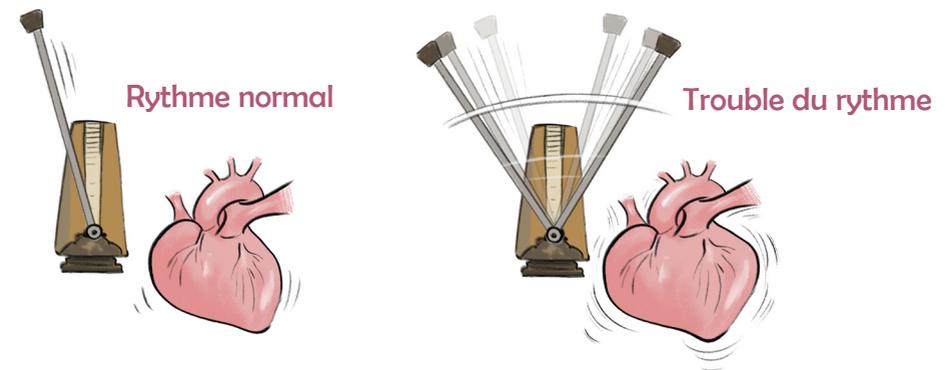
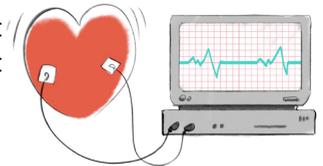


Pour ces deux maladies, certains médicaments sont contre-indiqués. La liste pourra être fournie par le cardiologue. Pour le syndrome du QT long, il est parfois donné un traitement par Bétabloquant si l'on est porteur de la mutation, même si l'ECG est normal.

Le petit dico de la cardio



- **Bétabloquant** : Ce médicament est utilisé en cardiologie. Il sert à protéger le cœur pour éviter qu'il ne batte trop vite. Il doit être pris tous les jours, souvent tout au long de la vie.
- **Cardiomyopathies** : Nom donné aux maladies touchant le muscle cardiaque entraînant une dilatation ou un épaississement de ses parois. Ce sont souvent des maladies génétiques.
- **Défibrillateur** : Petit boîtier permettant d'arrêter un trouble du rythme cardiaque qui serait dangereux pour la personne qui porte le défibrillateur.
- **Echographie cardiaque** : Examen permettant de visualiser le cœur en utilisant l'écho des ultrasons.
- **Electrocardiogramme ou ECG** : Examen permettant d'enregistrer l'activité électrique du cœur. Il permet de dépister de nombreuses maladies cardiaques.
- **Tachycardie** : Accélération brutale du rythme cardiaque en raison de la présence de circuits électriques anormaux.

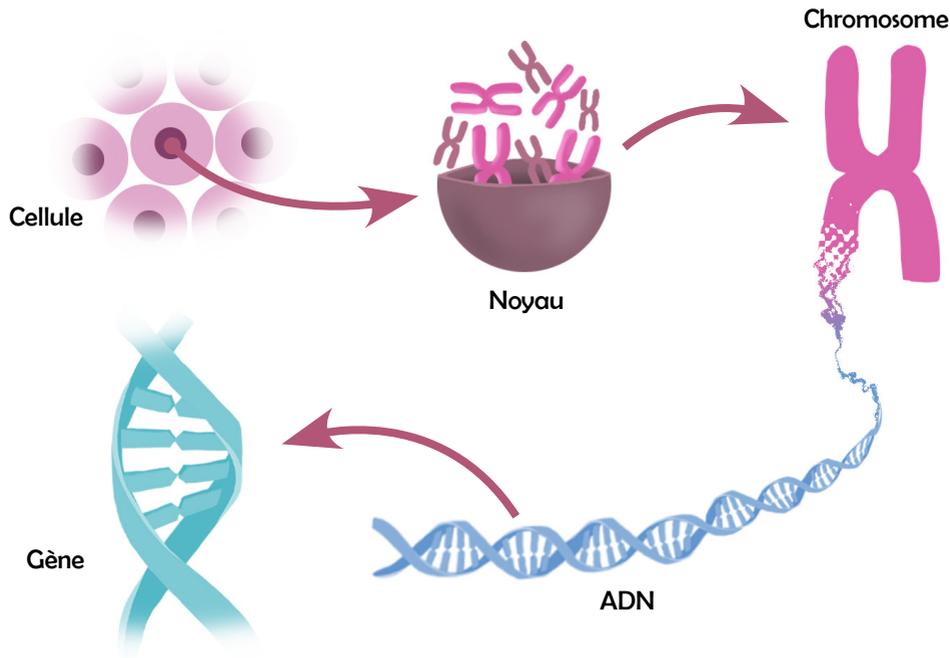


C'est génétique ? Ça veut dire quoi ?

De la cellule à l'ADN

L'ADN est le mode d'emploi qui renferme toutes les informations nécessaires au bon fonctionnement de notre organisme. C'est un code représenté par 4 lettres : A, T, C, G. Un gène est un morceau (un fragment précis) de l'ADN permettant de produire une protéine.

En cardiogénétique, les gènes étudiés sont ceux qui permettent la production des protéines constituant le muscle cardiaque et/ou les circuits électriques du cœur.



L'hérédité

Chacun de nos gènes est présent en deux exemplaires dans nos cellules, car pour chaque caractéristique (couleurs des yeux, forme des oreilles...) nous héritons d'un exemplaire du gène de notre père et d'un exemplaire du gène de notre mère. C'est le hasard qui détermine lequel nous recevons de notre père et de notre mère. Il existe ainsi des milliards de combinaisons possibles.

C'est ce qui nous rend unique !

Donc, c'est quoi une maladie génétique ?

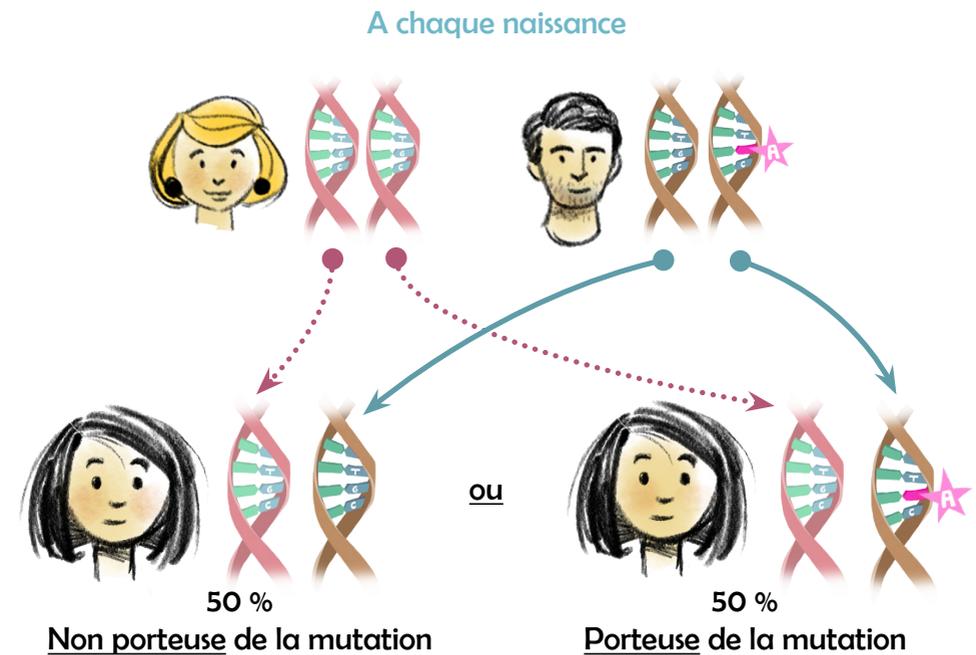
C'est une maladie due à la présence d'une ou plusieurs mutations sur un ou plusieurs gènes. Une mutation c'est une sorte de « faute d'orthographe » dans un gène. C'est par exemple le remplacement d'une lettre G par une lettre A. Une mutation est présente dès la naissance et peut se transmettre d'une génération à l'autre. En France, plusieurs millions de personnes sont atteintes de maladies génétiques.



Mais alors d'où sort ce risque de 50 % ?

Dans la majorité des maladies cardiaques héréditaires la transmission est autosomique dominante, cela signifie que :

- La mutation génétique est présente autant chez les garçons que les chez filles.
- Les enfants non porteurs de la mutation n'auront pas de risque de la transmettre à leurs futurs enfants.



Petites questions à mon cardiologue

À quel âge est-il nécessaire de consulter quand quelqu'un de ma famille est atteint d'une maladie cardiaque génétique ?

Habituellement le bilan doit débiter au plus tard à l'âge de 10 ans, puis il faut faire un suivi très régulièrement. Cela peut être plus tôt en cas de forme précoce de la maladie dans la famille ou dans le cas de certaines maladies. (cf encart ci contre)

Dans le cas d'une mutation identifiée chez mon père ou ma mère, est-ce que je peux savoir si moi aussi je suis porteur de la même mutation ?

Oui. Pour cela, il te faut faire le test génétique.

Est-ce que je peux faire ce test génétique même si je ne suis pas malade ?

Oui. Cela s'appelle un test génétique prédictif (ou pré-symptomatique) car il peut être fait en l'absence de symptômes.

Comment fait-on ce test génétique ?

Il se fait par une prise de sang ou un prélèvement de salive.

C'est quoi ce test génétique ?

C'est une analyse d'une partie précise de ton ADN pour savoir si tu es porteur/porteuse ou non de cette mutation.

C'est long pour avoir les résultats du test génétique ?

Le résultat est disponible en 2 mois environ.

Quels sont les résultats possibles ?

Deux résultats sont possibles.

Soit tu es porteur/porteuse de la mutation et tu auras alors besoin d'un suivi annuel avec un cardiologue.

Soit tu n'es pas porteur/porteuse de la mutation et tu n'auras plus besoin d'être surveillé pour ton cœur. Le résultat de l'analyse te sera donné par le médecin que tu as vu, en présence de tes parents.



Mais alors si je suis porteur de la mutation, je suis malade ?

Tant que ton cœur va bien, tu n'es pas malade et tu peux le rester pendant longtemps !

Si je suis porteur de la mutation mais que mon cœur est normal, il se passe quoi ?

En général, tu peux faire tout ce que tu faisais avant !

Et si un jour je développe des anomalies sur mon cœur ?

Si lors d'une visite chez le cardiologue, des anomalies sont découvertes à l'échographie ou à l'électrocardiogramme, il te recommandera sûrement d'éviter certains sports qui peuvent le fatiguer, surtout si tu les pratiques en compétition.

Il pourra aussi être amené à te prescrire des médicaments, le plus souvent des bêtabloquants pour aider ton cœur à aller bien.

Et si aucune mutation n'est trouvée chez mes parents ?

Il arrive parfois qu'aucune mutation ne soit trouvée dans une famille qui a pourtant une maladie cardiaque génétique. C'est possible, toutes les mutations responsables de ces maladies ne sont pas encore connues. Mais la recherche avance... Dans ce cas précis, le test génétique ne peut pas être proposé aux enfants de la personne malade. Il faut donc que ces enfants continuent à être surveillés régulièrement au niveau cardiaque.

QT Long

Pour le syndrome du QT Long congénital, la surveillance cardiologique commence dès la naissance. Le test génétique peut être réalisé dès la naissance également.

Brugada

Il est exceptionnel que le syndrome se manifeste avant l'âge de 15 ans. C'est pourquoi il est habituellement demandé de faire un bilan à ce moment-là. C'est ton cardiologue qui décidera s'il est nécessaire de faire ce bilan plus précocement.

Petite charte à destination des enfants et des adolescents

Tu as le droit ...

- ... de poser toutes les questions que tu veux aux médecins.
- ... de poser plusieurs fois la même question si tu n'as pas bien compris la réponse.
- ... de vouloir faire le test génétique.
- ... de ne pas vouloir faire le test génétique.
- ... d'avoir besoin d'attendre encore un peu avant de faire le test.
- ... de parler de tes soucis autour de toi, à tes amis, à tes enseignants.
- ... de ne pas en parler.
- ... d'exprimer ta joie ou ta tristesse, d'être en colère, inquiet ou soulagé, d'en avoir marre et de le dire.

Il n'y a pas de questions bêtes !

C'est normal. Tout le monde réagit différemment !
C'est ton corps, il t'appartient. Tu vas vivre avec toute ta vie, avec ses qualités, ses atouts, ses performances et parfois ses défaillances.

**Alors n'hésite pas, pose des questions,
exprime-toi !**