

Je suis l'inévitable gène.



MICHELINE



RICHARD



DORA



RAYMOND

la cardiomyopathie
DILATÉE

Je suis une fumeuse compulsive.



PIERRE-MARTIN



CLAUDINE



CORINNE



VÉRA



CHARLIE



LAURENT

la cardiomyopathie
HYPERTROPHIQUE

la cardiomyopathie
ARYTHMOGÈNE

Recevez
ce magazine
chez vous !

Info en
page 27

MA FAMILLE, UNE HISTOIRE DE CŒUR.

Les cardiomyopathies sont des maladies du cœur qui peuvent être génétiques ou liées à d'autres facteurs de risque.



cœur



artères

appel aux dons

**LA LIGUE CARDIOLOGIQUE BELGE,
L'ASSOCIATION QUI SE BAT POUR VOTRE CŒUR
DEPUIS 50 ANS.**

*Laissez parler votre cœur, faites un don à la Ligue.
Vous pouvez nous aider à sauver des vies.*

La Ligue Cardiologique Belge ne reçoit aucune subvention de l'État.
Nous faisons appel à votre générosité pour nous aider à poursuivre notre mission de
prévention et à lutter contre l'une des premières causes de mortalité en Belgique :
les maladies cardiovasculaires.

De tout cœur **MERCI !**

LIGUE CARDIOLOGIQUE BELGE

BE77 0010 2495 4742

BIC : GEBABEBB



Les dons sont fiscalement déductibles à partir de 40 € par an.

Dans ce cas, vous recevrez une attestation fiscale.

Pour faciliter l'envoi de votre attestation fiscale, merci de nous communiquer vos nom, prénom,
adresse, email, téléphone, date de naissance à l'adresse : info@liguecardioliga.be

LES CARDIOMYOPATHIES MÉRITENT NOTRE ATTENTION, NOUS AVONS DE NOUVELLES ARMES POUR LES COMBATTRE !

PROFESSEUR BERNARD COSYNS - UZ BRUSSEL

Les cardiomyopathies sont connues du grand public, le plus souvent suite au relai par les médias d'événements dramatiques touchant des jeunes sportifs qui nécessitent d'être réanimés en pleine compétition. Elles peuvent cependant être asymptomatiques pendant longtemps, avec une variabilité de sévérité au sein des familles. Le diagnostic peut aussi être fait par un dépistage familial.

Les cardiomyopathies sont des maladies affectant le muscle cardiaque, entraînant une altération de sa structure ou de sa fonction, sans lien avec des affections des artères coronaires, des valvules ou d'atteintes cardiaques congénitales. Elles constituent un groupe varié de pathologies touchant le muscle cardiaque (telles que hypertrophiques, dilatées, arythmogènes du ventricule, restrictives, non dilatées du ventricule gauche, et l'excès de trabéculations) et représentent la principale cause d'insuffisance cardiaque sévère, de transplantation cardiaque chez les jeunes, et de troubles du rythme chez les jeunes sportifs.

L'évolution récente dans le domaine de l'imagerie cardiaque, de la caractérisation histologique et de la génétique a amélioré la classification et la précision du diagnostic ainsi que la prise en charge multidisciplinaire des cardiomyopathies également à l'aide de nouveaux médicaments, permettant une médecine personnalisée et des thérapies ciblées pour réduire la mortalité et les complications.

Des facteurs modulant l'expression ou la sévérité des cardiomyopathies qui comprennent l'hypertension, le diabète, l'excès pondéral, les toxiques, le sport intense, les virus et la grossesse ont été identifiés et peuvent faire l'objet de mesures préventives pour certains. La prise en charge des cardiomyopathies nécessite enfin un support psychosocial, une prise en charge génétique et familiale.

Nous aborderons dans ce numéro trois classes différentes de cardiomyopathies, qui montrent bien la variabilité des différentes catégories de cardiomyopathie et ce dans leur présentation clinique, leur mécanisme, leur diagnostic et leur prise en charge préventive et thérapeutique : les cardiomyopathies hypertrophiques, dilatées et arythmogènes. L'article d'introduction montre que les cardiomyopathies sont bien plus que ces trois catégories et au combien les évolutions en cardiologie sont étonnantes et rapides dans le domaine.

Les jeunes cœurs, les familles, les sportifs : tous concernés par les cardiomyopathies. Ce numéro dévoile les secrets de prévention et les avancées qui modulent leur impact et transforment leur prise en charge.

SOMMAIRE

- 3 • édito**
LES CARDIOMYOPATHIES MÉRITENT NOTRE ATTENTION, NOUS AVONS DE NOUVELLES ARMES POUR LES COMBATTRE !
- 4 • les cardiomyopathies**
POURQUOI S'EN OCCUPER ?
- 9 • les cardiomyopathies**
CARDIOMYOPATHIE HYPERTROPHIQUE
- 11 • les cardiomyopathies**
L'AMYLOÏDOSE CARDIAQUE
- 15 • les cardiomyopathies**
CARDIOMYOPATHIE DILATÉE
- 17 • les cardiomyopathies**
CARDIOMYOPATHIE ARYTHMOGÈNE
- 20 • les cardiomyopathies**
NOUVEAUX TRAITEMENTS POUR LES CARDIOMYOPATHIES
- 24 • échos de la Ligue**
- 25 • association**
AMYBEL
- 26 • ils nous soutiennent**
BELORTA

POURQUOI S'EN PRÉOCCUPER ?

APPROCHE DIAGNOSTIQUE, OUTILS DIAGNOSTICS ET LES PRINCIPALES CATÉGORIES

ANTOINE BONDUE, SERVICE DE CARDIOLOGIE, HÔPITAL UNIVERSITAIRE DE BRUXELLES, ULB

Les « cardiomyopathies » ou « maladies du muscle cardiaque » se définissent par une atteinte du muscle cardiaque menant à une altération de sa structure ou de sa fonction, en l'absence de maladie coronaire, de maladie valvulaire ou de maladie cardiaque congénitale.¹ Il s'agit d'un groupe hétérogène de maladies touchant primitivement le muscle cardiaque, et qui mènent à une dysfonction de celui-ci dans ses propriétés de contractilité, de relaxation ou de stabilité rythmique. Les cardiomyopathies sont donc « au cœur », ce que les maladies neuromusculaires sont aux « muscles squelettiques » (les muscles qui constituent notre corps et sont reliés à nos os). Les cardiomyopathies sont fréquentes (affectant pour certaines d'entre elles jusqu'à une personne sur 200 et touchent toutes les tranches d'âge, depuis l'enfance à l'âge adulte (Table 1). Bien qu'il existe de nombreuses personnes asymptomatiques porteuses d'une cardiomyopathie, les cardiomyopathies représentent la première cause d'insuffisance cardiaque sévère et de transplantation cardiaque chez les jeunes, mais aussi sont responsables de la majorité des accidents rythmiques chez les jeunes (dont les jeunes sportifs). Chez l'adulte, elles peuvent mener à des problèmes divers dont de l'insuffisance cardiaque (essoufflement ; parfois sévère), des troubles du rythme, des accidents neuro-vasculaires, voir des décès prématurés et des morts subites. Affectant des sujets d'âge en général moyen, elles constituent un véritable problème de santé publique. Globalement, elles sont souvent mal connues, mal identifiées, et les complications mal anticipées.

Ce qui rend le sujet des cardiomyopathies difficile (y compris pour les médecins), c'est qu'il n'existe pas une seule maladie du muscle cardiaque, mais des maladies du muscle cardiaque, dont la cause précise est parfois difficile à identifier, et la sévérité très variable. De nos jours, par l'explosion de l'imagerie cardiaque multimodale (combinant l'échocardiographie, l'imagerie cardiaque par résonance magnétique, l'imagerie nucléaire - à l'aide d'isotopes), des techniques de caractérisation histologique, mais surtout avec l'essor majeur de la génétique, ces maladies sont de mieux en mieux caractérisées. Alors que les cardiomyopathies sont connues de longue date, ce n'est donc que très récemment que l'on a pu en identifier les causes précises, et en affiner la prise en charge. Ces développements récents ont permis aux patients et aux médecins d'avoir une idée plus précise du

pronostic et du devenir clinique, permettant ainsi de mieux en anticiper les complications. C'est donc un domaine de la cardiologie qui a connu une véritable explosion sur les 15 dernières années. On peut progressivement offrir aux patients et à leur famille une approche de médecine personnalisée, adaptée à un diagnostic précis, permettant une meilleure stratification du risque et des conseils adaptés. Aussi, cette meilleure connaissance permet de mettre en place des stratégies pour éviter ou ralentir l'évolution des cardiomyopathies ou prévenir leurs complications. Nous sommes donc dans « un virage » pour leur prise en charge, avec une prise de conscience que ces maladies sont fréquentes, importantes à identifier et à caractériser (avec une précision de plus en plus importante), ouvrant la porte à des possibilités de prise en charge personnalisée et des thérapies ciblées, permettant d'en réduire la mortalité et les complications.

Les cardiomyopathies : Quelles sont-elles ? A quoi sont-elles liées ?

De longue date, les cardiomyopathies sont classées sur base de la morphologie des cavités cardiaques (en particulier des ventricules) et de la présence de caractéristiques cliniques (dont la présence d'arythmies).² Devant de nos jours intégrer la dimension clinique, l'imagerie, et la génétique, cette classification a récemment été revisitée dans les recommandations européennes de 2023.¹ On distingue ainsi :

- Les cardiomyopathies hypertrophiques : celles pour lesquelles les parois du cœur sont épaissies et la masse du muscle cardiaque augmentée, en l'absence de condition de charge anormale (hypertension artérielle sévère, maladie valvulaire, pratique intense de sport).
- Les cardiomyopathies dilatées : celles dont les dimensions des cavités cardiaques sont augmentées, et la contractilité diminuée
- Les cardiomyopathies arythmogènes du ventricule droit : celles dont le substrat est une transformation graisseuse (d'où l'ancien nom « dysplasie ») de la paroi des ventricules (plus fréquemment du ventricule droit), dont les manifestations seront essentiellement rythmiques mais peuvent être aussi de l'insuffisance cardiaque

- Les cardiomyopathies restrictives : dont les volumes des cavités cardiaques sont réduits en l'absence d'hypertrophie, et secondairement à une rigidification de la paroi des ventricules
- Les cardiomyopathies non-dilatées du ventricule gauche : dont la paroi du ventricule gauche est morphologiquement altérée, mais sans dilatation, ni

altération de l'épaisseur ; avec parfois un défaut de contractilité à l'avant plan.

- L' « excès de trabéculatation » est actuellement identifiée comme un sous-groupe de chacune des catégories précédentes et remplace l'ancien terme de « non-compaction » ventriculaire.

Type de cardiomyopathie	Adultes	Enfants
Cardiomyopathie hypertrophique	Prévalence 0,2%	Prévalence 0,029%
Cardiomyopathie dilatée	Prévalence 0,036-0,4%	Prévalence 0,026 %
Cardiomyopathie non dilatée du ventricule gauche	Non connu	Non connu
Cardiomyopathie arythmogène du ventricule droit	Prévalence 0,078%	Très rare durant la petite enfance - possible chez les enfants
Cardiomyopathie restrictive	Rare	0,0003% (très rare)

Table 1 : Prévalence estimée des cardiomyopathies. Adapté des recommandations européennes sur la prise en charge des cardiomyopathies.¹

Un élément clé des nouveaux guidelines de 2023 est que, au-delà de cette vision « morphologique », on doit intégrer les éléments issus de la clinique, des circonstances de la découverte, de la dimension familiale, de l'atteinte d'autres organes éventuelle (dimension systémique), de l'imagerie cardiaque, et de la génétique pour mener à l'identification de la cause exacte de la cardiomyopathie.

Tout ceci permet de mieux comprendre quel est le mécanisme responsable de la maladie, allant de maladies acquises à des maladies héréditaires, en passant par des maladies infiltratives, ou une combinaison de facteurs causaux. En effet, si certaines cardiomyopathies sont liées à des maladies inflammatoires, infectieuses ou toxique (maladies acquises), d'autres seront liées à des dépôts de substance protéique dans le muscle cardiaque (maladies de déposition ou « amyloïdose ») ou à l'accumulation de substrats métaboliques (maladies métaboliques), d'autres seront liées à la présence de déterminants génétiques modulant le risque de développer une cardiomyopathie (avec une composante familiale plus ou moins forte); et enfin, certaines seront le résultat de l'accumulation de plusieurs facteurs chez un individu (dont la somme de facteurs génétiques et acquis). On peut donc considérer qu'il y a un certain seuil à franchir pour développer une maladie du muscle cardiaque, seuil qui est modulé par des éléments combinant des facteurs acquis et un substrat génétique. Ces derniers sont plus ou moins forts (et plus ou moins complexes) selon le cas considéré. Ainsi, chez certains, la maladie

sera exclusivement liée à des facteurs acquis ; chez d'autres elle sera quasi exclusivement le résultat de déterminants héréditaires ; et enfin elle peut aussi résulter de l'effet combiné de facteurs héréditaires (intrinsèques) et de facteurs acquis.

Quoiqu'il en soit, en cas de découverte d'un facteur « fort » responsable de la cardiomyopathie (qu'il soit génétique ou acquis - infectieux ou toxique par exemple), il est possible de mettre en place des actions pour mieux mesurer le risque de développer une cardiomyopathie pour les proches, et dans certains cas d'en moduler le risque.

En génétique, c'est ce que l'on appelle une « approche en cascade » (partant du premier cas dans la famille, et permettant de mieux prédire le risque pour les proches).

Il n'y a donc pas une voie unique, mais une nécessité d'intégrer plusieurs éléments pour mener au diagnostic correct, ce qui rend ce domaine particulièrement complexe au premier abord. Néanmoins, la meilleure connaissance des déterminants de ces maladies, permet actuellement de les lire de manière plus précise, simplifiant finalement ce domaine. Par toutes ces avancées, on peut enfin réconcilier les données cliniques avec la dimension diagnostique, s'éloignant progressivement de cette ancienne vision de « boîte noire » pour les cardiomyopathies. De cette complexité de la démarche diagnostique, il ressort une simplification dans la lecture et la prise en charge des cardiomyopathies.

Vous l'aurez compris, outre la clinique et l'imagerie, la génétique joue un rôle de plus en plus important dans la mise au point des cardiomyopathies, devenue incontournable dans les nouvelles recommandations de 2023.

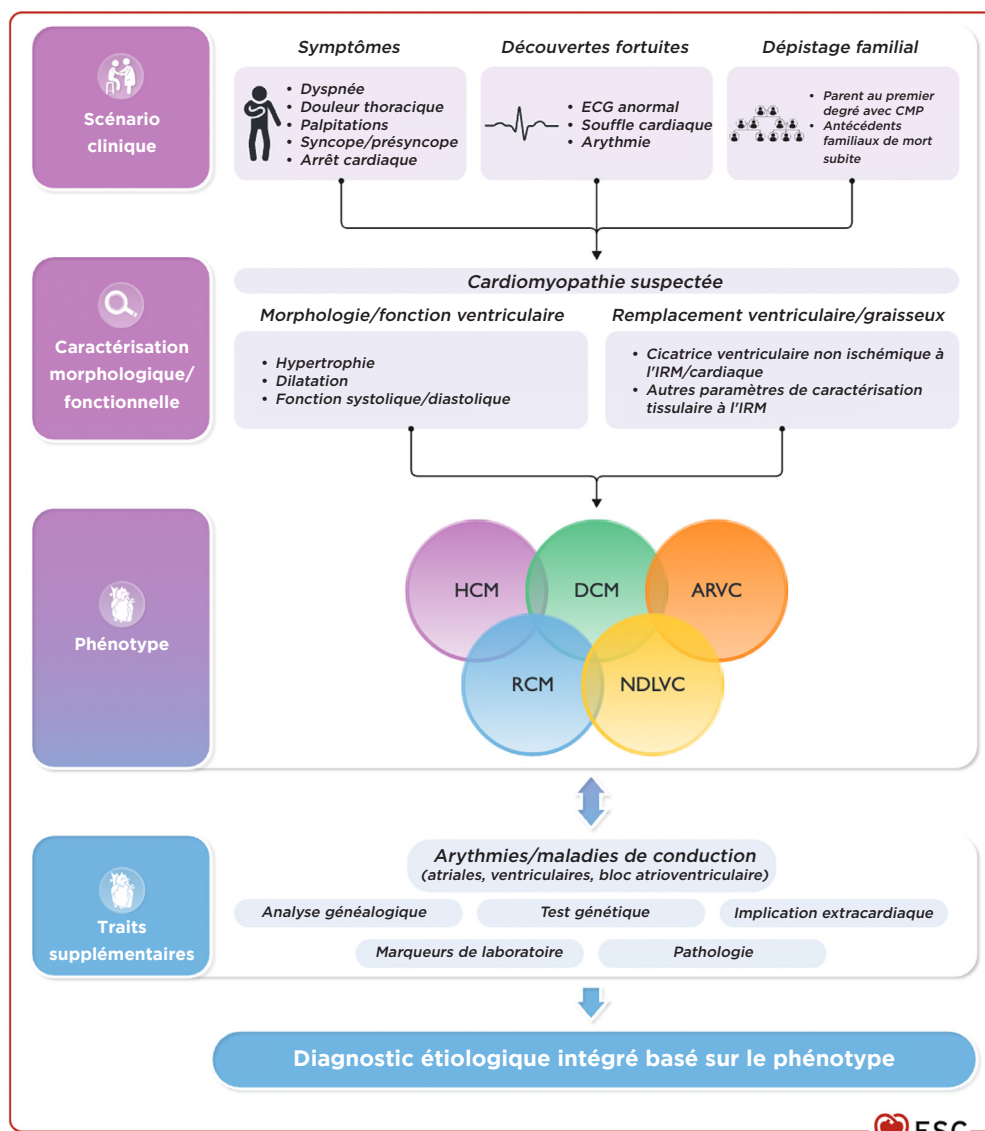


Figure 1 : Approche diagnostique des cardiomyopathies.

Reproduit des recommandations européennes sur la prise en charge des cardiomyopathies.¹

Les cardiomyopathies : Comment les trouve-t-on ? A quoi s'attendre sur le plan clinique ?

Sur le plan clinique, les cardiomyopathies peuvent rester longtemps asymptomatiques : seule une fraction des patients atteints de cardiomyopathie développeront des problèmes cliniques ; et pour certaines, c'est même la majorité des patients qui resteront asymptomatiques. La sévérité clinique d'une cardiomyopathie peut être très variable (allant de l'absence de plaintes à de l'insuffisance cardiaque sévère ou des morts subites ; événements heureusement rares mais dramatiques quand ils surviennent). De manière surprenante, cette sévérité est très variable même au sein d'une seule famille en cas de maladie héréditaire, soulignant l'importance d'autres facteurs (génétiques ou acquis) dans

l'évolution de ces maladies. Il y a donc un large spectre de degrés de sévérité, allant de patients asymptomatiques à des patients présentant des manifestations cliniques (bénignes ou sévères).

En pratique clinique, les cardiomyopathies peuvent être identifiées à plusieurs occasions et dans des circonstances très différentes: suite à la survenue d'un événement clinique (essoufflement anormal, trouble du rythme, malaise, syncope, accident thrombo-embolique, souffle, mort subite), soit par hasard (en réalisant une échocardiographie ou un électrocardiogramme de routine, ou lors d'un screening), ou par une approche en cascade dans une famille (lorsqu'un cas dit « index » a permis d'identifier la maladie - justifiant un dépistage clinique et un éventuel test génétique chez les proches).

En général (et en fonction du type de cardiomyopathie), les anomalies du muscle cardiaque peuvent apparaître dès l'enfance ou l'adolescence, et les problèmes cliniques surviennent vers 20-30 ans, faisant des cardiomyopathies des maladies des gens jeunes, en général actifs. Il est à noter que certaines cardiomyopathies peuvent se développer dès l'enfance, par exemple en cas de maladie métabolique ou de dysplasie arythmogène. D'autres se développeront plus tardivement, comme les maladies infiltratives (amyloïdose). Enfin certaines toucheront toutes les tranches d'âge (causes toxiques, inflammatoires ou infectieuses). Dans les familles à risque, il est important de réaliser qu'on peut naître avec un cœur normal, mais que la maladie peut se développer avec l'âge : il sera donc important

de suivre l'ensemble des proches tout au long de leur vie, afin de détecter précocement la survenue d'une cardiomyopathie, et permettre une prise en charge précoce, permettant d'en améliorer le pronostic. C'est dans ce contexte que la génétique joue un rôle extrêmement important permettant (en cas de résultat moléculaire convaincant disponible dans la famille), de stratifier le risque pour les proches, permettant ainsi d'identifier qui doit être suivi et bénéficier d'une prise en charge adaptée. Ainsi, un diagnostic précoce sera l'occasion de mettre en place des stratégies pour protéger le patient (notamment face au risque rythmique, ou pour ralentir l'évolution de la maladie par l'adaptation du mode de vie, le contrôle des comorbidités et l'instauration d'un traitement).

Facteur	Cardiomyopathie hypertrophique	Cardiomyopathie dilatée	Cardiomyopathie dilatée	Effet
Hypertension artérielle	+++	++	?	Hypertrophie, dilatation, dysfonction, fibrillation auriculaire
Diabète	++	+	?	Hypertrophie, dysfonction, fibrillation auriculaire
Excès pondéral/obésité	++	+	?	Hypertrophie, obstruction, fibrillation auriculaire
Toxiques (alcool, chimiothérapie)	-	+++	?	Dilatation, dysfonction
Sport intense	+	+	+++	Dilatation, dysfonction, arythmie ventriculaire
Virus	-	++	+	Dilatation, dysfonction, arythmie ventriculaire
Grossesse	-	++	-	Dilatation, dysfonction

Table 2 : facteurs identifiés modulant l'expression ou la sévérité d'une cardiomyopathie. Adapté des recommandations européennes sur la prise en charge des cardiomyopathies.¹

Les cardiomyopathies : Comment se traitent-elles ? Comment vivre avec ?

La base du traitement des cardiomyopathies consiste en la prise en charge des complications, dont l'insuffisance cardiaque, les troubles du rythme, de prévenir les manifestations thrombo-emboliques, et de traiter d'éventuelles complications mécaniques ou valvulaires. Sur le plan rythmique, outre le traitement médical (et si le risque de trouble du rythme devient important), on peut avoir recours à une implantation d'un pacemaker ou de défibrillateur pour protéger le patient (en prévention primaire ou secondaire). Pour l'insuffisance cardiaque, au-delà des traitements conventionnels, certains patients bénéficieront de traitements avancés, dont le recours à des resynchronisation ou dans certains cas à une transplantation cardiaque ; dans l'optique de

restaurer une fonction cardiaque correcte.

Outre ces traitements généraux, il existe à ce jour des thérapies ciblées permettant d'interférer avec les mécanismes responsables de ces maladies (que ce soit la correction de défauts génétiques, la modulation de l'expression de certains gènes, l'interférence ou la correction de défauts métaboliques, ou la modulation de la tension du muscle cardiaque).³ A titre d'exemple, citons le Mavacamten (molécule modulant la tension du muscle cardiaque) dans la prise en charge de l'obstruction en cas de cardiomyopathie hypertrophique,⁴ le Tafamidis et les ARNs interférents (molécules freinant les dépôts de Transthyréline) dans l'amyloïdose cardiaque à Transthyréline,^{5,6} les nouveaux traitements de l'insuffisance cardiaque, les enzymes de substitution, ou les modulateurs de fibrose intramyocardique. Nous sommes donc face

à une nouvelle ère dans la prise en charge de ces maladies du muscle cardiaque, avec un réel espoir de voir leur présentation clinique se modifier dans les années à venir. Rappelons qu'un traitement précoce est associé à un meilleur pronostic, et il est donc essentiel que ces patients soient suivis de manière régulière, anticipant les éventuels problèmes.

Outre l'approche pharmacologique, il importe aussi de prendre en charge de manière optimale les comorbidités qui peuvent accélérer certaines maladies, et éventuellement adapter le mode de vie des patients (Table 2). Si l'exercice physique régulier et la revalidation restent importants pour tous, l'intensité de l'exercice devra être adaptée selon les situations rencontrées : par exemple, la pratique de sport intensif et compétitif doit être

évitée pour les cardiomyopathies arythmogène du ventricule droit ; pour les cardiomyopathies hypertrophiques, le conseil se fera au cas par cas. En cas de cardiomyopathie, la pratique de sport doit donc faire l'objet d'une évaluation délicate dans un centre expert. Attention qu'il ne faut pas confondre pratique de sport intense avec exercice régulier, ce qui reste bon pour tous.

Ces patients sont donc complexes. Leur prise en charge impose une intégration des aspects rythmiques, de la gestion de leur insuffisance cardiaque, un support psychosocial, une prise en charge génétique, une prise en charge psychologique, une prise en charge familiale, parmi d'autres. Tout ceci justifie la mise en place de structures multidisciplinaires intégrées à cette fin (Figure 2).

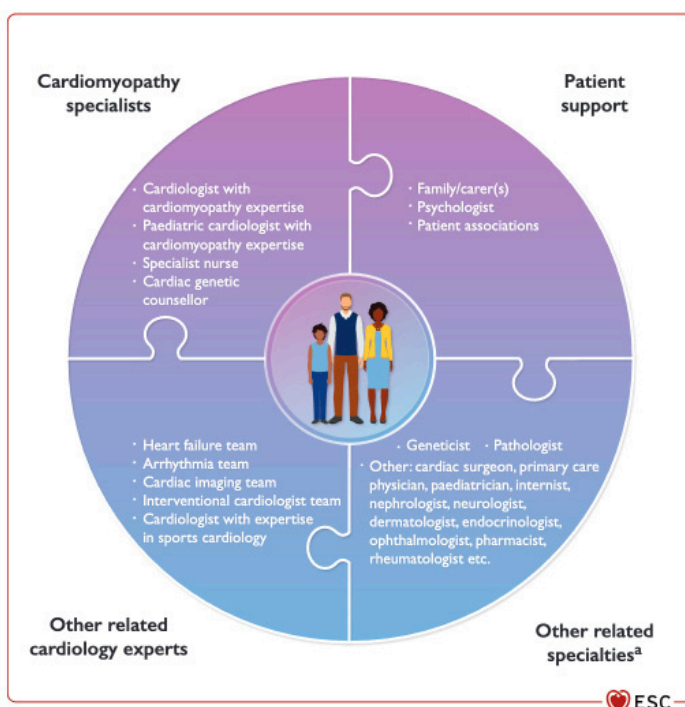


Figure 2 : Composition d'une équipe multidisciplinaire pour la prise en charge des cardiomyopathies. Reproduit des recommandations européennes sur la prise en charge des cardiomyopathies

Références :

1. Arbelo, E. et al. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies. Eur. Hear. J. 44, 3503-3626 (2023).
2. Elliott, P. M. et al. 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy: the Task Force for the Diagnosis and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy of the European Society of Cardiology (ESC). Eur Heart J. (2014) Oct 14;35(39):2733-79. doi:10.1093/eurheartj/ehu284.
3. Boer, R. A. et al. Targeted therapies in genetic dilated and hypertrophic cardiomyopathies: From molecular mechanisms to therapeutic targets. Eur J Heart Fail (2021) doi:10.1002/ehjhf.2414.
4. MD, D. I. O. et al. Mavacamten for treatment of symptomatic obstructive hypertrophic cardiomyopathy (EXPLORER-HCM): a randomised, double-blind, placebo-controlled, phase 3 trial. The Lancet 396, 759-769 (2020).
5. Maurer, M. S. et al. Tafamidis Treatment for Patients with Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy. New England Journal of Medicine 379, 1007-1016 (2018). 6. Maurer, M. S. et al. Patisiran Treatment in Patients with Transthyretin Cardiac Amyloidosis. N. Engl. J. Med. 389, 1553-1565 (2023).

CARDIOMYOPATHIE HYPERTROPHIQUE

ESTHER SCHEIRLYNCK, MD PHD CARDIOLOGIE - CENTRE DE MALADIES CARDIOVASCULAIRES •
CENTRE DE GÉNÉTIQUE MÉDICALE, UZ BRUXELLES
ANDREEA MOTOC, MD PHD - CENTRE DE GÉNÉTIQUE MÉDICALE, UZ BRUXELLES,

La cardiomyopathie hypertrophique, une affection des sarcomères

Commençons par décomposer le terme cardiomyopathie hypertrophique (CMH) : hyper - excessif, trophie - alimentation/croissance, cardio - cœur, myo - muscle et pathos - maladie. Pris ensemble,

CMH signifie donc une maladie due à une croissance excessive du muscle cardiaque. La définition de la CMH selon les directives européennes est donc un épaissement anormal du muscle cardiaque de 15 mm ou plus, qui ne peut être expliqué par d'autres facteurs tels que des anomalies des valves cardiaques ou une tension artérielle trop élevée.

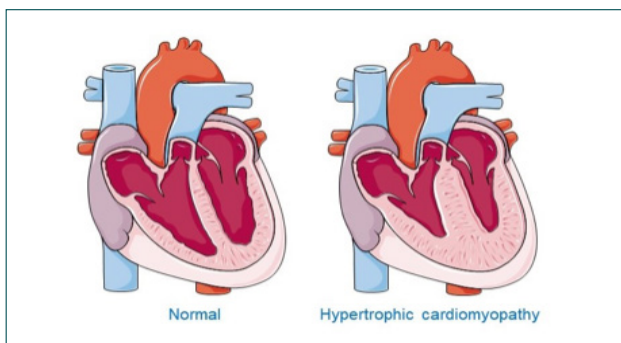


Figure 1. Cardiomyopathie hypertrophique. À gauche : cœur normal. À droite : cœur atteint de cardiomyopathie hypertrophique. La figure a été adaptée de Servier Medical Art, fournie par Servier, sous licence Creative Commons Attribution 3.0 unported.

Parmi les différentes cardiomyopathies, la cardiomyopathie hypertrophique est la plus courante. Elle affecte environ 1 personne sur 500 dans le monde. Le diagnostic est généralement posé entre 30 et 40 ans. Dans la moitié des cas, une anomalie génétique des protéines des sarcomères est à l'origine de l'hypertrophie. Les sarcomères sont les structures contractiles présentes dans les cellules musculaires cardiaques qui permettent la contraction du muscle cardiaque. Une suractivation des sarcomères peut se produire, entraînant une contraction excessive, un épaissement et une rigidité du muscle cardiaque (Figure 1).

Étant donné que les erreurs dans l'ADN sont à l'origine

de la CMH, celle-ci est généralement héréditaire. Nous observons généralement une transmission autosomique dominante avec une pénétrance incomplète et une expressivité variable (Figure 2). Cela signifie que chaque enfant d'une personne atteinte de CMH a une chance sur deux d'hériter de la maladie. Cependant, nous constatons que chez les porteurs de l'anomalie génétique, la maladie peut parfois ne pas se manifester du tout (pénétrance incomplète) ou peut être présente à différents degrés de gravité (expressivité variable). En raison de cet aspect familial de la CMH, les patients sont suivis non seulement par un cardiologue, mais consultent également un généticien.

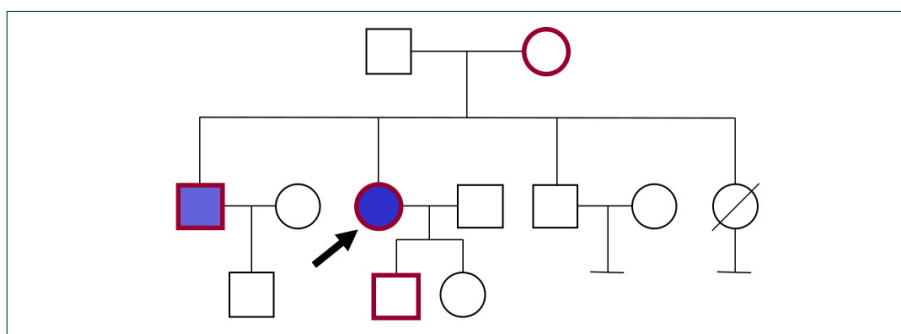


Figure 2. Arbre généalogique d'une famille atteinte de cardiomyopathie hypertrophique montrant une transmission autosomique dominante avec pénétrance incomplète et expressivité variable. Cercle : femme, carré : homme, bordure rouge foncé : génétiquement positif, bleu : cœur hypertrophié, flèche : proband, barré : décédé.

Pourquoi l'analyse génétique est-elle importante ?

Si une cause génétique est identifiée, les membres de la famille peuvent être testés pour déterminer s'ils portent ou non la mutation. Étant donné que la CMH peut se manifester plus tard dans la vie, cela nous donne des informations sur les personnes qui doivent être suivies sur le plan cardiaque ou non. Si la cause génétique d'une hypertrophie familiale est connue et qu'un membre de la famille n'est pas porteur, cette personne peut être rassurée et elle et sa descendance n'ont pas besoin d'être suivies sur le plan cardiaque. Si quelqu'un est porteur de la mutation, cette personne est régulièrement suivie pour détecter précocement le développement de la CMH et la traiter de manière appropriée. Pour les personnes porteuses d'une mutation et ayant le désir d'avoir des enfants, des techniques de reproduction assistée peuvent être proposées pour éviter la transmission de la maladie à la génération suivante.

Phéncopies de la cardiomyopathie hypertrophique - l'importance du diagnostic différentiel

Outre les anomalies sarcomériques, il existe d'autres causes d'hypertrophie cardiaque, héréditaires ou acquises, telles que : l'amyloïdose cardiaque, les maladies de stockage lysosomal comme la maladie de Fabry, les troubles mitochondriaux et neuromusculaires. Ces affections sont appelées phéncopies de la CMH et représentent 5 à 10% de tous les patients initialement diagnostiqués avec une CMH. Bien qu'elles ressemblent à la CMH sarcomérique, elles diffèrent considérablement en termes de pathogenèse, de caractéristiques cliniques, de pronostic et de traitement. L'imagerie avancée et les tests génétiques sont des outils essentiels pour le diagnostic chez ces patients.

L'amyloïdose cardiaque est une maladie infiltrante causée par l'accumulation de fibrilles d'amyloïde (agglomération de protéines), qui se forment en raison du repliement incorrect, de l'agrégation et du dépôt de précurseurs de protéines. Les deux formes les plus courantes sont l'amyloïdose à chaînes légères (AL) et l'amyloïdose à transthyrétine (ATTR). Dans l'amyloïdose cardiaque, les fibrilles d'amyloïde se déposent dans le muscle cardiaque et les valves, entraînant une hypertrophie et une insuffisance cardiaque. Pour l'amyloïdose AL, la chimiothérapie, les inhibiteurs de protéasome, les immunomodulateurs et les anticorps monoclonaux constituent le traitement principal. Pour l'amyloïdose ATTR, le Tafamidis est actuellement le seul médicament disponible ayant montré des résultats positifs en termes de mortalité et d'hospitalisations, mais des études sur de nouveaux traitements sont en cours

Les maladies de stockage sont un groupe d'erreurs métaboliques héréditaires, caractérisées par l'accumulation intracellulaire de matériaux conduisant à une hypertrophie progressive du cœur. Un exemple en est la maladie de Fabry. Elle se caractérise par des taches cutanées rouges-violacées (angiokératomes), des douleurs nerveuses aux mains et aux pieds et une insuffisance cardiaque et rénale progressive. La maladie est généralement plus sévère chez les hommes que chez les femmes. Un diagnostic correct et le début d'une thérapie enzymatique substitutive sont vitaux.

Les cardiomyopathies mitochondriales : les tissus (cardiaques) et autres tissus à métabolisme élevé dépendent des mitochondries comme usines énergétiques intracellulaires. Les variants pathogènes de l'ADN nucléaire et de l'ADN mitochondrial peuvent être à l'origine de troubles mitochondriaux. Les taux de mortalité sont élevés, principalement en raison d'une insuffisance cardiaque terminale. Plusieurs thérapies sont actuellement à l'étude.

Évolution clinique de la cardiomyopathie hypertrophique et facteurs pronostiques

La CMH présente une évolution clinique variée, pouvant aller d'asymptomatique à des complications graves. Les différences entre les individus atteints de CMH nécessitent une approche personnalisée.

Une complication redoutée est la mort subite. Des facteurs de risque tels que les évanouissements, l'épaisseur du cœur, la mort subite chez les apparentés au premier degré, les troubles du rythme (tachycardie ventriculaire) et la fibrose ou les anévrismes cardiaques à l'IRM cardiaque jouent un rôle crucial dans la détermination de qui peut bénéficier ou non d'un défibrillateur.

Un nombre significatif de patients atteints de CMH développent une insuffisance cardiaque, caractérisée par des essoufflements et une fatigue. Dans certains cas, le muscle cardiaque est tellement hypertrophié qu'il entraîne une obstruction de l'écoulement du sang hors du ventricule gauche. Cela peut être associé à des évanouissements à l'effort. Les bêta-bloquants et les antagonistes calciques ont longtemps été les seuls traitements médicamenteux, mais récemment, un nouveau médicament est disponible : le Mavacamten. C'est prometteur car il agit contrairement à d'autres médicaments sur le mécanisme sous-jacent de l'hypertrophie.

La fibrillation auriculaire, le trouble du rythme le plus courant chez les patients atteints de CMH, touche environ 20 % des patients et augmente le risque d'accident vasculaire cérébral. Des anticoagulants sont prescrits pour cela.

Hypertrophie cardiaque chez les enfants

La CMH sarcomérique classique ne se manifeste que rarement à un jeune âge. Surtout lorsqu'une CMH est détectée chez un bébé, des affections spécifiques doivent être envisagées, comme par exemple des maladies métaboliques innées.

Les cardiologues pédiatriques, les intensivistes et les généticiens jouent un rôle important dans le diagnostic précoce et l'accompagnement des enfants et de leur famille.

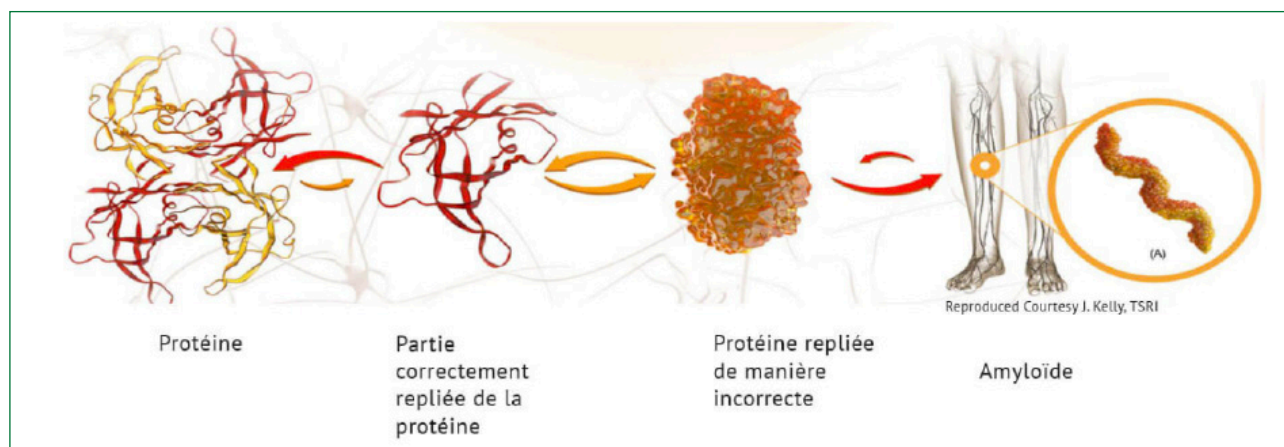
Les cardiomyopathies

L'AMYLOÏDOSE CARDIAQUE (AC)

DR PIERRE TROISFONTAINES - CHR DE LA CITADELLE LIÈGE

L'amyloïdose est un terme générique qui désigne un ensemble de maladies caractérisées par le dépôt de protéines anormales sous forme de fibrilles insolubles appelés amyloïdes dans les différents

tissus. L'amyloïdose peut donc toucher plusieurs organes, comme le cœur, les reins, le foie, les nerfs ou la peau.



Lorsque l'amyloïdose touche le cœur, on parle d'amyloïdose cardiaque (AC) ou cardiomyopathie amyloïde (CA). Il s'agit d'une des formes de cardiomyopathie infiltrative qui entraîne une rigidité du muscle cardiaque et affecte sa capacité de relaxation et de contraction menant à l'insuffisance cardiaque.

Elle se caractérise donc par le dépôt de "fibrilles amyloïdes" extrêmement rigides qui vont venir s'infiltrer dans la matrice extracellulaire du cœur, et aboutir à une altération de sa structure et de sa fonction voire au développement d'une insuffisance cardiaque.

L'amyloïdose cardiaque est une maladie que l'on croyait rare, mais largement sous-diagnostiquée. Sa reconnaissance précoce est essentielle pour une prise

en charge optimale et pour améliorer le pronostic et la qualité de vie des patients.

Quels sont les types d'amylose cardiaque ?

Il existe plusieurs types d'amylose cardiaque, selon la nature et l'origine des protéines amyloïdes incriminées.

Il existe plus de 30 protéines humaines qui peuvent former des fibrilles amyloïdes, mais seules certaines sont associées à la maladie.

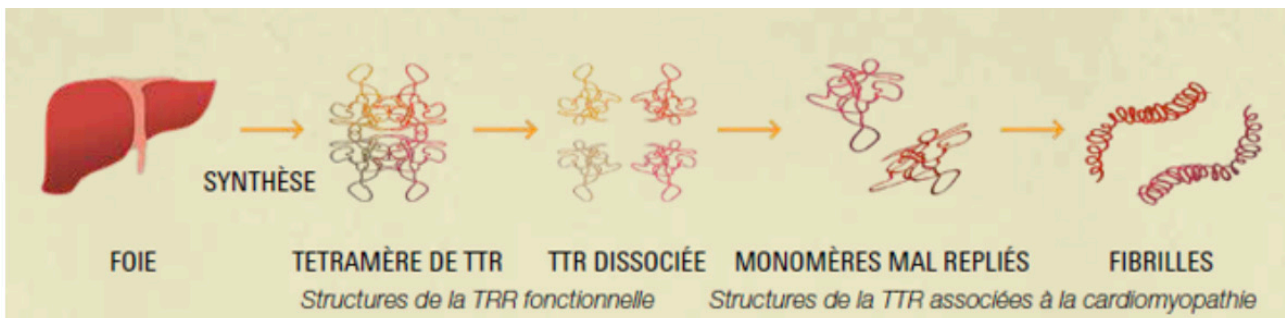
L'amylose cardiaque est classée en fonction de la protéine précurseur qui forme les fibrilles amyloïdes. On distingue principalement :

L'amylose AL :

la lettre L signifie "Light Chain" ou chaînes légères en français. On parle plus communément d'amylose à chaînes légères. Elle est liée à une production excessive d'anticorps anormaux par les globules blancs, et était jusqu'il y a peu la forme la plus fréquente d'amylose cardiaque. Ces anticorps sont composés de chaînes légères qui se détachent et forment dans ce cas les fibrilles amyloïdes. L'amylose AL est une maladie hématologique (gammopathie monoclonale), qui peut être bénigne ou maligne (myélome multiple), et qui peut toucher d'autres organes que le cœur, comme les reins, les nerfs ou le foie. Elle n'est pas héréditaire et peut toucher des personnes de tout âge, mais plus souvent après 50 ans avec une légère

prédominance masculine. Elle représente environ 20 % des cas d'amyloïdose cardiaque.

L'amyloïdose à transthyréline (aTTR) qui représente aujourd'hui environ 80 % des cas d'amyloïdose cardiaque. Alors que cette maladie était considérée comme rare, on se rend compte que sa prévalence est plus élevée qu'anticipée, touchant environ une personne sur 3000, voir plus. La transthyréline (TTR) est une protéine produite par le foie et qui transporte normalement les hormones thyroïdiennes dans le sang. Cette protéine est en principe un tétramère composé de 4 sous-unités identiques. Dans l'aTTR, la transthyréline se modifie, se déstabilise et se dépose dans le cœur sous forme de fibrilles amyloïdes.



Il existe deux sous-types d'amylose ATTR :

1. **L'amylose ATTR héréditaire (hATTR) ou mutée (ATTRm)**, elle est due à un variant génétique du gène codant la TTR, transmise de manière autosomique dominante. Il existe plus de 100 variants pathogènes identifiés dans le gène TTR, dont certains sont plus fréquents dans certaines régions du monde, par exemple le variant Val30Met est fréquent au Portugal et est associé soit à une forme neurologique (début précoce) ou mixte (cardiaque et neurologique ; forme tardive). C'est l'amyloïdose « portugaise », bien qu'elle existe également dans d'autres populations à ce jour. Le variant Val12Ile est le plus fréquent parmi les Afro-américains : plus de 3 % des Afro-américains en sont porteurs, avec une pénétrance incomplète (existence de porteurs sains). L'hATTR peut donc se manifester à tout âge, mais surtout chez les personnes d'origine africaine, portugaise, brésilienne ou japonaise. Elle peut également affecter le système nerveux périphérique, le tube digestif ou les yeux.
2. **L'amylose ATTR sénile ou non mutée ou forme sauvage (ATTRwt)** : elle est liée au dépôt naturel de la TTR, et fait donc partie du processus de vieillissement. La transthyréline est relativement instable, forme des fibrilles amyloïdes qui se déposent et s'accumulent avec l'âge. Elle touche principalement les hommes de plus de 60 ans et n'est donc pas liée à une mutation génétique.

D'autres types d'amyloïdose cardiaque plus rares existent, comme l'amyloïdose à apolipoprotéine A1 (AApoA1), l'amyloïdose à fibrinogène A alpha (AFib), l'amyloïdose à lysozyme (ALys) ou l'amyloïdose à gelsoline (AGel).

Quels sont les symptômes de l'amylose cardiaque ?

Les patients atteints d'amylose cardiaque peuvent présenter des symptômes non spécifiques tels que fatigue, dyspnée, œdème périphérique et perte de poids. La variabilité des symptômes rend parfois le diagnostic difficile, d'autant plus que l'amylose cardiaque peut imiter d'autres affections cardiaques plus courantes.

L'amylose cardiaque ou cardiomyopathie amyloïde (CA) se manifeste par des signes d'insuffisance cardiaque. Cela se traduira par les plaintes suivantes :

- Une dyspnée dans un premier temps à l'effort mais ensuite également au repos et en position allongée.
- Une fatigue et une intolérance à l'effort.
- Le développement d'œdèmes des membres inférieurs.
- Des palpitations ou d'autres troubles du rythme ou de la conduction cardiaque
- Des douleurs thoraciques voire des malaises

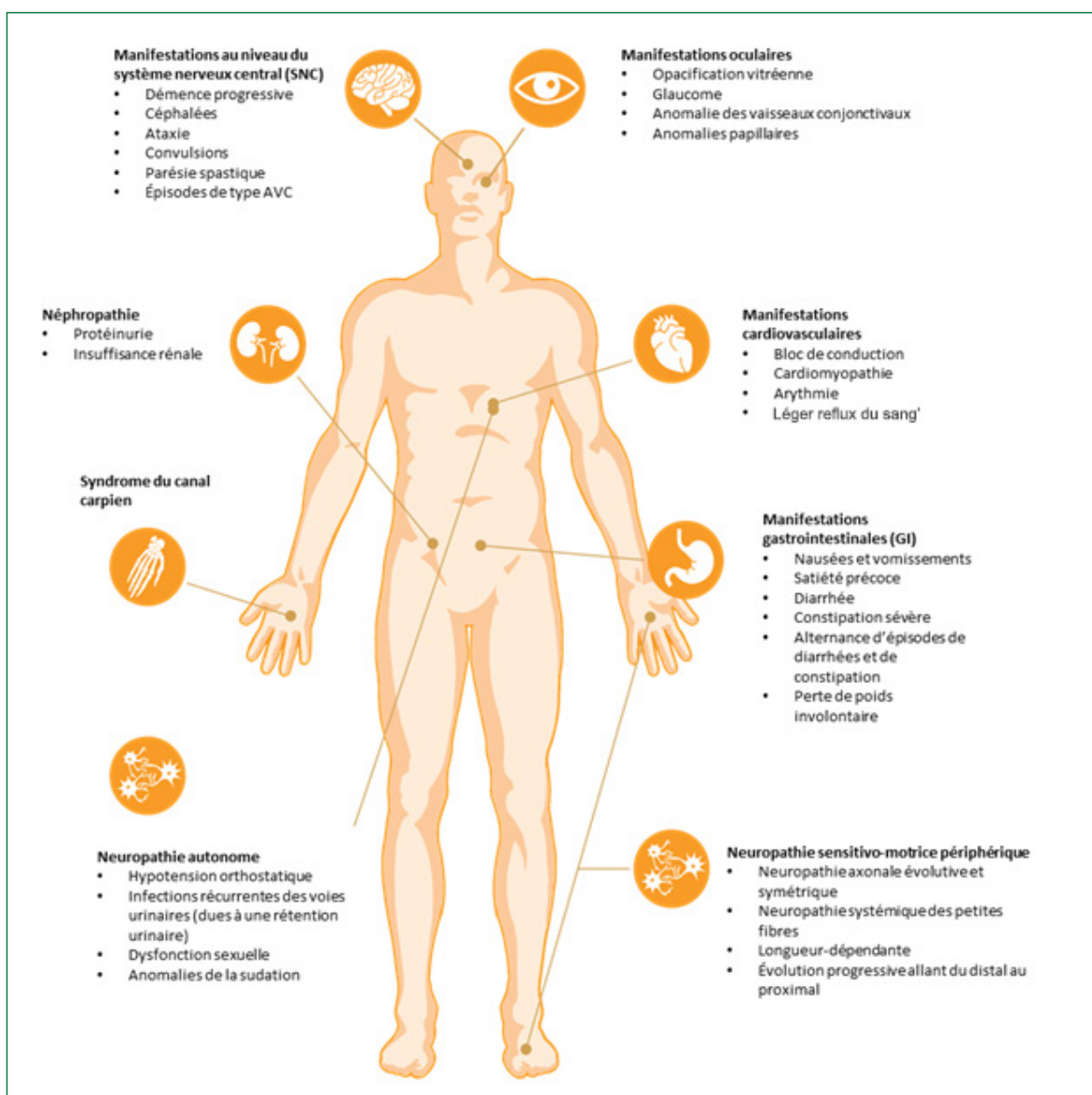
Sa prévalence augmente avec l'âge, (jusqu'à 25 % de dépôts amyloïdes cardiaques après 85 ans dans certaines séries autopsiques).

- Une perte de poids inexplicable
- Des syncopes et lipothymies qui peuvent être dues soit à un trouble du rythme cardiaque grave soit à des phénomènes d'hypotension orthostatique.

Les symptômes de l'amyloïdose cardiaque peuvent également être variables selon le type d'amyloïdose, le degré d'atteinte cardiaque. Par ailleurs, l'AC peut donc s'accompagner de signes et symptômes liés à l'atteinte d'autres organes, tels que :

- Une neuropathie périphérique, qui se manifeste par des paresthésies (fourmillements, engourdissements) ou dysesthésies (douleurs des extrémités) voire un déficit moteur avec des difficultés à marcher dans les formes avancées.

- Une dysautonomie, qui se manifeste par une hypotension orthostatique, une impuissance, des troubles du transit (diarrhées ou constipation), des troubles de la vessie.
- Des ecchymoses sur les yeux
- Une macroglossie (ou grosse langue) lié aux dépôts sur la langue avec des altérations du goût
- Atteinte au niveau des ongles (ongles qui se fendillent)
- Atteinte du canal carpien, du canal cervical et du canal lombaire
- Surdit 
- Un accident vasculaire c rbral



Comment diagnostiquer l'amylose cardiaque ?

L'amylose cardiaque est difficile à diagnostiquer. Le protocole de diagnostic de cette forme d'amylose est clairement établi et repose sur la combinaison de plusieurs éléments :

- L'interrogatoire et l'examen clinique du patient, qui permettent de rechercher les signes d'insuffisance cardiaque et d'atteinte d'autres organes.
- Les examens biologiques, qui permettent de mesurer les taux de protéines amyloïdes dans le sang et les urines, ainsi que les marqueurs de l'insuffisance cardiaque.
- L'électrocardiogramme (ECG), qui permet de détecter des anomalies du rythme ou de la conduction cardiaque, ainsi que des signes d'hypertrophie ventriculaire gauche.
- L'échocardiographie, qui permet de visualiser le cœur et de mesurer son épaisseur, sa taille, sa fonction et sa rigidité.
- L'imagerie par résonance magnétique (IRM) cardiaque, qui permet de confirmer l'épaississement du cœur et de détecter des zones de fibrose ou d'infiltration amyloïde.
- La scintigraphie osseuse au technétium-99m qui permet de visualiser le dépôt de protéines amyloïdes dans le cœur à l'aide d'un traceur radioactif spécifique. Cet examen joue un rôle clé dans le diagnostic et le typage de l'amylose cardiaque, et doit être envisagée chez les patients présentant un faisceau d'arguments cliniques ou en imagerie évocateurs d'amylose. En effet, après exclusion d'une gammopathie, la présence d'une fixation cardiaque élevée du traceur osseux permet d'établir le diagnostic d'amylose cardiaque ATTR avec une spécificité élevée (équivalente à celle d'une biopsie myocardique).
- La biopsie cardiaque, qui permettra de prélever un échantillon de tissu cardiaque et de l'analyser au microscope pour identifier le type de protéines amyloïdes incriminées.
- La génétique: qui permet d'en exclure une forme héréditaire et donc familiale

Comment traiter l'amylose cardiaque ?

La prise en charge de l'amylose cardiaque implique une approche multidisciplinaire, avec la collaboration étroite entre cardiologues, hématologues mais également d'autres spécialités (radiologues, nucléaristes, néphrologues, gériatres,...).

Le traitement vise à ralentir la progression de la maladie, à soulager les symptômes et à améliorer la qualité de vie du patient. Il dépend du type

d'amylose cardiaque et de la sévérité de l'atteinte. Il peut comporter :

- Le traitement de la cause sous-jacente, qui consiste à réduire la production ou à favoriser l'élimination des protéines amyloïdes. Par exemple, dans le cas de l'amylose AL, le traitement repose sur la chimiothérapie, l'immunothérapie voire la greffe de moelle osseuse. Il sera déterminé par un hématologue ou un oncologue. Dans le cas de l'amylose ATTR, le traitement repose sur des médicaments qui stabilisent la TTR, comme le tafamidis ou le diflunisal, ou qui réduisent sa synthèse, comme l'inotersen, le vutisiran ou le patisiran. D'autres molécules sont encore en développement. Ces traitements permettront de réduire l'accumulation des dépôts amyloïdes.
- Dans le cas d'une AC, le traitement de l'insuffisance cardiaque aura pour objectif de limiter la rétention hydro-sodée en adaptant la volémie mais sera différent de la prise en charge classique de l'insuffisance cardiaque. En effet, les bêtabloquants sont particulièrement délétères dans les formes sévères du fait de leurs effets inotrope, dromotrope et chronotrope négatifs. On utilisera les autres médicaments de l'IC avec prudence car ils peuvent également aggraver l'hypotension, la bradycardie ou les troubles conductifs chez ces patients fragiles. Il faudra également éviter les anti-inflammatoires non stéroïdiens (AINS), qui peuvent augmenter la rétention hydrosodée et la toxicité rénale.
- L'anticoagulation est souvent nécessaire du fait du risque élevé d'événements thrombo-emboliques chez les patients atteints d'une amylose cardiaque.
- Dans certains cas, il peut être nécessaire d'envisager la pose d'un stimulateur cardiaque, d'un défibrillateur automatique implantable pour les troubles du rythme cardiaque.
- On peut également être amené à devoir recourir à une assistance ventriculaire ou une transplantation cardiaque.

Quelles sont les perspectives de l'amylose cardiaque?

L'amylose cardiaque est une maladie chronique et potentiellement grave. Toutefois, les progrès thérapeutiques réalisés ces dernières années ont permis d'améliorer la qualité de vie et le pronostic des patients, notamment ceux atteints d'amylose ATTR. On espère donc que cette maladie changera de visage dans les années à venir.

Des traitements ciblés pour retirer les dépôts d'amylose au sein des tissus sont à l'essai et ouvrent de nouvelles perspectives pour une meilleure prise en charge de cette pathologie.

En conclusion, bien que l'amylose cardiaque soit une pathologie rare, elle nécessite une attention particulière en raison de ses implications graves sur la fonction cardiaque, la qualité de vie et le pronostic des patients. La sensibilisation des médecins généralistes à cette maladie rare est cruciale pour assurer des diagnostics précoces et un accès rapide à des soins spécialisés. Elle justifie un suivi médical rigoureux et une prise en charge pluridisciplinaire.

Pour plus d'informations : www.amyloïdose.be

Les cardiomyopathies

TRAITEMENT DE LA CARDIOMYOPATHIE DILATÉE

PIETER MARTENS MD, MSC, PHD 1, MATTHIAS DUPONT MD 1
SERVICE DE CARDIOLOGIE, HÔPITAL D'EAST LIMBOURG, GENK

Introduction

La cardiomyopathie dilatée (DCM) est une maladie musculaire cardiaque caractérisée par la dilatation du ventricule gauche (VG) et une dysfonction systolique régionale qui n'est pas expliquée uniquement par une condition de charge anormale (par exemple, l'hypertension ou une maladie valvulaire).

La dilatation et la dysfonction du ventricule droit peuvent être présentes mais ne sont pas nécessaires pour poser le diagnostic. La prévalence de la DCM est de 0,036 à 0,4 % chez les adultes et d'environ 0,026 % chez les enfants.

Étiologie de la DCM

Un large éventail de mutations génétiques et de maladies acquises peuvent conduire à un tableau de DCM. Le Tableau 1 donne un aperçu des causes de la DCM.

Présentation clinique

Les patients atteints de DCM peuvent se présenter de différentes manières au cardiologue.

Cela peut être suite à une référence de la première ligne où les patients se présentent classiquement avec dyspnée, douleur thoracique, syncope ou palpitations, ou être référés à la suite de la découverte d'un ECG anormal.

Les patients peuvent se présenter directement en consultation externe ou aux urgences en raison de symptômes d'insuffisance cardiaque, de troubles du rythme ou à la suite d'une réanimation réussie pour mort subite.

Enfin, les patients peuvent se présenter de manière préventive en consultation en raison d'un antécédent familial de DCM chez des parents au premier ou deuxième degré.

Les symptômes d'alarme classiques d'une DCM sont surtout la dyspnée, l'insuffisance cardiaque décompensée, les troubles du rythme et les syncopes.

Certaines DCM peuvent également être syndromiques, avec des symptômes spécifiques en plus des symptômes cardiaques.

Évaluation clinique

L'évaluation du patient présentant une suspicion de DCM consiste en une approche structurée comprenant une anamnèse, un examen clinique, un arbre généalogique familial sur 3 à 4 générations, un ECG, un monitoring Holter, des analyses de laboratoire et une imagerie multimodale pour parvenir à un diagnostic étiologique et estimer le risque de mort subite ou de troubles du rythme associés (auriculaires ou ventriculaires).

L'analyse de l'arbre généalogique est utile pour cartographier facilement la famille et reconnaître les schémas d'héritage, et est également une condition préalable à la réalisation d'une analyse génétique. L'ECG de repos est presque toujours anormal dans une DCM.

Certaines anomalies de l'ECG peuvent être associées à des causes spécifiques de DCM, tandis que d'autres anomalies peuvent avoir une implication thérapeutique, par exemple une possibilité de resynchronisation cardiaque en cas de bloc de branche gauche. Les analyses de laboratoire comprennent un panel de tests classiquement réalisés pour obtenir une idée étiologique et détecter d'autres atteintes d'organes. Deux tubes EDTA supplémentaires sont nécessaires pour demander une évaluation génétique avec envoi de l'échantillon vers un centre génétique.

L'imagerie comprend souvent une imagerie multimodale par échocardiographie et IRM cardiaque (avec PET ou TDM si nécessaire). Une échocardiographie transthoracique est l'examen de première intention et peut cartographier le degré de dilatation du VG, quantifier la fonction systolique et évaluer la cinétique régionale.

L'implication du ventricule droit dans la cardiomyopathie peut être évaluée. La fonction diastolique, les maladies valvulaires, la dilatation auriculaire, la présence de liquide péricardique et les signes d'hypertension pulmonaire et de congestion peuvent être évalués.

L'IRM cardiaque est supérieure pour sa caractérisation tissulaire et peut donner une indication de causes spécifiques de DCM. De plus, l'IRM cardiaque peut être très utile pour estimer le risque de mort subite (par exemple, la quantité et les patrons de LGE).

Dans des cas spécifiques où un patient présente une évolution plus fulminante (par exemple, choc cardiogénique) ou des troubles de la conduction AV de haut grade et des troubles du rythme ventriculaires, une biopsie endomyocardique peut être envisagée.

Évolution et pronostic

Le pronostic d'une DCM dépend fortement de la cause sous-jacente. Ainsi, une DCM due à un trouble endocrinien (par exemple, problème thyroïdien) ou à une déficience nutritionnelle (par exemple, carence en vitamine B1) peut se normaliser complètement avec la correction du problème sous-jacent.

D'autres étiologies peuvent s'améliorer et se stabiliser sous un traitement correctement adapté. Ainsi, l'utilisation de bloqueurs neuro-hormonaux peut souvent améliorer considérablement une cardiomyopathie due à une mutation TTN, avec une amélioration de la fonction et de la fonction du ventricule gauche.

Cependant, une amélioration ou même une normalisation de la fonction et du volume du ventricule gauche ne signifie pas nécessairement une guérison. L'étude TRED-HF a montré que l'arrêt des bloqueurs neuro-hormonaux entraînera une récurrence, de sorte que la poursuite du traitement est essentielle malgré la normalisation du ventricule.

D'autres étiologies de DCM ont un pronostic très défavorable non traité. Par exemple, une myocardite à cellules géantes a souvent une évolution fulminante avec choc cardiogénique, troubles du rythme ventriculaire et troubles de la conduction auriculo-ventriculaire.

La reconnaissance précoce par biopsie endomyocardique peut cependant permettre d'établir le diagnostic et sous une triple immunosuppression (par exemple, stéroïdes, mycofenolate mofetil et tacrolimus), une stabilisation de la maladie peut se produire.

D'autres causes génétiques telles que LMNA ont un risque élevé de progression vers une insuffisance

cardiaque terminale malgré les traitements médicamenteux classiques.

Traitement

Outre les traitements étiologiques (par exemple, correction du problème endocrinien, correction des déficiences nutritionnelles ou traitement par immunosuppresseurs pour les formes spécifiques de myocardite [myocardite à cellules géantes, sarcoïdose, point de contrôle immunitaire]), le pilier du traitement d'une DCM est médicamenteux. Cela comprend des traitements par des bloqueurs neuro-hormonaux pour ralentir la progression de la cardiomyopathie et contrer le processus de remodelage.

L'initiation agressive et l'augmentation précoce des doses d'IEC/ARA-II/ARNI, de bêta-bloquants, d'antagonistes des récepteurs minéralocorticoïdes et d'inhibiteurs du SGLT2 sont essentielles pour les patients atteints de forme symptomatique de DCM. Pour l'instant, il n'y a pas suffisamment de données montrant qu'un traitement préventif par des bloqueurs neuro-hormonaux peut empêcher le développement d'une cardiomyopathie chez les patients présentant une anomalie génétique (par exemple, identifiée lors d'un dépistage familial) mais n'ayant pas encore d'expression phénotypique.

Outre la pharmacothérapie, une partie essentielle du traitement d'une DCM est l'évaluation précise du risque de mort subite.

Un défibrillateur automatique implantable (DAI) est indiqué pour la prévention secondaire chez les patients ayant déjà présenté une mort subite ou des troubles du rythme ventriculaire ayant un impact hémodynamique.

De plus, en prévention primaire, un DAI est indiqué si la FEVG est inférieure ou égale à 35 % (surtout si le patient est jeune et donc vivra encore de nombreuses années et a souvent peu d'autres comorbidités qui contribuent au risque de mourir d'autres causes que la mort subite).

Bien sûr, le risque de troubles du rythme ventriculaire (et donc le bénéfice d'un DAI) n'est pas un scénario noir ou blanc qui dépend de la FEVG de 35 %. Les patients avec une FEVG > 35 % peuvent bénéficier d'un DAI si d'autres caractéristiques qui augmentent le risque de mort subite sont présentes, comme une maladie génétique avec un risque élevé de mort subite ou d'autres facteurs pronostiques importants.

Enfin, les patients atteints de DCM doivent bénéficier d'un suivi régulier et les signes d'insuffisance cardiaque avancée doivent être reconnus précocement afin qu'une évaluation proactive des thérapies avancées pour l'insuffisance cardiaque telles que les dispositifs d'assistance ventriculaire gauche (DAVG) et la transplantation cardiaque (TxC) puisse être entreprise.

Attendre que le patient développe un épisode de choc cardiogénique et devienne dépendant d'une assistance mécanique par une plateforme temporaire (par exemple, impella) est une erreur.

TABLEAU 1 : CAUSES DE LA DCM

Causes génétiques	
Preuves solides : BAG3, DES, DMD, DSP, FLNC, LMNA, MYH7, PLN, RBM20, SCN5A, TNCC1, TNNT2, TTN	
Preuves modérées : ACTC1, ACTN2, JPH2, NEXN, TMEM43, TNNI3, TPM1, VCL	
Preuves limitées : ABCC9, ANKRD1, CSRP3, CTF1, DSG2, DTNA, EYA4, GATAD1, ILK, LAMA4, LDB3, LRCC10, MIB1, MYBPC3, MYH6, MYL2, MYL3, MYPN, NEBL, NKX2-5, NPPA, OBSCN, PDLIM3, PKP2, PLEKHM2, PRDM16, PSEN1, PESN2, SGCD, TBX20, TCAP, TMPO, TNNI3K	
Causes infectieuses (DCM post-myocardite)	
<ul style="list-style-type: none"> Viral (entérovirus, adénovirus, échovirus, herpèsvirus, parvovirus B19, VIH, SARS-CoV-2, etc.) Bactérien (maladie de Lyme) 	<ul style="list-style-type: none"> Mycobactériel Fongique Parasitaire (maladie de Chagas)
Causes toxiques	
<ul style="list-style-type: none"> Alcool (éthanol) Cocaïne, amphétamines, ecstasy Cobalt 	<ul style="list-style-type: none"> Stéroïdes anabolisants Hémochromatose (ou autres formes d'excès de fer)
Causes endocriniennes	
<ul style="list-style-type: none"> Hypo- et hyperthyroïdie Maladie de Cushing ou maladie d'Addison Phéochromocytome 	<ul style="list-style-type: none"> Excès d'hormone de croissance (acromégalie) Diabète sucré
Déficiences nutritionnelles	
<ul style="list-style-type: none"> Carence en sélénium Carence en thiamine (Béri-Béri) Carence en zinc et en cuivre 	<ul style="list-style-type: none"> Carence en carnitine Carence en fer
Troubles électrolytiques	
<ul style="list-style-type: none"> Hypocalcémie Hypophosphatémie 	
Maladies rhumatismales	
<ul style="list-style-type: none"> Myocardite à cellules géantes Myocardite inflammatoire non infectieuse (inflammation EMB positive) Granulomatose éosinophile avec polyangéite Lupus érythémateux disséminé Sarcoïdose Polyarthrite rhumatoïde 	<ul style="list-style-type: none"> Entéropathie au gluten Cirrhose biliaire primitive Myasthénie grave Pemphigus pemphigoïde Maladie de Crohn et colite ulcéreuse Polymyosite/dermatomyosite Arthrite réactive
Causes médicamenteuses	
Agents antinéoplasiques (anthracyclines ; antimétabolites ; agents alkylants ; Taxol ; agent hypométhylant ; anticorps monoclonaux ; inhibiteurs de tyrosine kinase ; agents immunomodulateurs)	
Psychothérapeutiques (clozapine, olanzapine ; chlorpromazine, rispéridone, lithium ; méthylphénidate ; antidépresseurs tricycliques)	
Autres (acide rétinoïque ; agents antirétroviraux ; phénothiazines)	

Les cardiomyopathies

LA CARDIOMYOPATHIE ARYTHMOGÈNE

DOCTEUR JB LE POLAIN DE WAROUX - AZ SINT-JAN BRUGGE

La cardiomyopathie arythmogène est une maladie rare (prévalence : 1/2000 - 5000) caractérisée par une atrophie progressive du muscle cardiaque et son remplacement par du tissu fibro-adipeux. Bien qu'initialement décrite comme touchant exclusivement le ventricule droit (d'où l'acronyme ARVC pour « Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy »), on sait aujourd'hui qu'il existe

également des formes affectant les deux ventricules, avec de ce fait une distinction parfois difficile avec le groupe des cardiomyopathies dilatées.

L'ARVC est une pathologie héréditaire résultant le plus souvent d'un dysfonctionnement du « complexe desmosomal », un groupe de protéines dont la fonction est d'assurer l'adhésion des cellules

musculaires cardiaques entre elles (Fig 1). C'est donc une maladie des « ponts d'accrochage » entre les cellules cardiaques. De nombreux gènes peuvent être impliqués. La transmission est autosomique dominante (se transmettant de personne à personne avec un risque de transmission de 50% ; aux femmes comme aux hommes), mais la pénétrance peut

être variable si bien qu'au sein d'une même famille, certains membres peuvent exprimer plus ou moins intensément la maladie. Les facteurs modulant l'expression de la maladie ne sont que partiellement connus (combinant des facteurs génétiques et des facteurs liés au mode de vie), et certains patients peuvent rester des porteurs asymptomatiques.

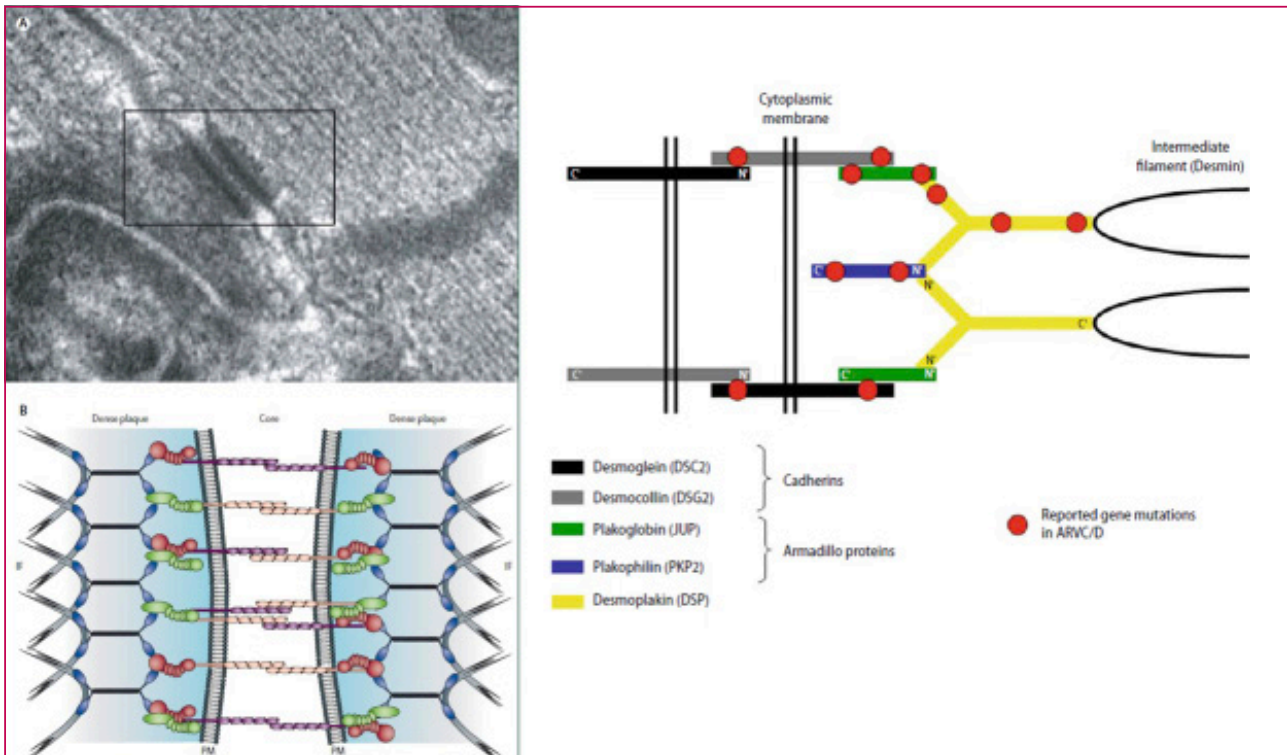


Fig 1. Le desmosome est un complexe protéique responsable de l'adhésion des cellules myocardiques entre elles (c'est donc le ciment qui unit les cellules entre elles). De nombreuses protéines sont nécessaires à son bon fonctionnement et peuvent être impliquées dans le développement de la cardiomyopathie arythmogène.

La cardiomyopathie arythmogène affecte essentiellement les jeunes hommes (âge moyen de présentation 20-30 ans, ratio H/F =2), et se manifeste par des palpitations, des syncopes ou une mort subite. L'insuffisance cardiaque est généralement plus tardive et retrouvée dans les stades avancés de la maladie.

Une dysfonction isolée du ventricule droit découverte lors de l'échocardiographie peut aussi être le premier indicateur clinique de la maladie.

Le diagnostic final d'ARVC est basé sur la présence de critères cliniques bien établis et récemment révisés afin d'intégrer la possibilité d'une atteinte ventriculaire gauche. (Critères de Padua).

Ces critères sont électrocardiographiques et rythmiques (ECG et Holter ECG), structurels (imagerie cardiaque par échocardiographie et surtout par résonance magnétique - MRI), et enfin

basé sur les antécédents familiaux et la génétique. La biopsie myocardique bien qu'encore renseignée dans les critères de Padua est rarement nécessaire. L'application consciencieuse des critères de Padua permet au clinicien de poser un diagnostic de certitude, possible ou borderline de cardiomyopathie arythmogène. Il est important que les patients avec un diagnostic incertain soient ré-évalués régulièrement (1x/an) afin d'affiner le diagnostic, d'évaluer les risques cliniques et la stratégie thérapeutique qui en découle.

L'ARVC, bien que rare, constitue l'une des causes de mort subite en âge jeune, en particulier chez le patient sportif. Le risque d'arythmie ventriculaire pouvant entraîner le décès du patient est estimé à environ 1.6%/an (tout patient porteur confondu). La stratification du risque de mort subite par arythmie ventriculaire revêt donc une importance cruciale dans l'ARVC :

- En prévention secondaire (Càd après un premier événement arythmique clinique), l'implantation d'un défibrillateur implantable (ICD) est recommandée.
- En prévention primaire en revanche, il est capital de pouvoir raffiner le niveau de risque arythmique encouru à l'échelle individuelle afin d'éviter une sur-implantation de défibrillateur et l'exposition inutile des patients à faible risque aux complications potentielles de ce dernier (Par exemple, les chocs inappropriés).

Plusieurs algorithmes permettant d'appréhender le risque d'arythmie ventriculaire dans l'ARVC ont été successivement proposées au cours des 10 dernières années pour aboutir en 2019 à la publication d'un premier modèle logistique intégrant les principaux facteurs de risque connus jusqu'alors : le genre (masculin), l'âge au diagnostic (jeune), une anamnèse de syncope récente, la présence de TV non-soutenue et le nombre d'extrasystoles ventriculaires au holter, le nombre de dérivations électrocardiographiques présentant une inversion des ondes T, la fraction d'éjection du ventricule droit (MRI). (Fig 2)

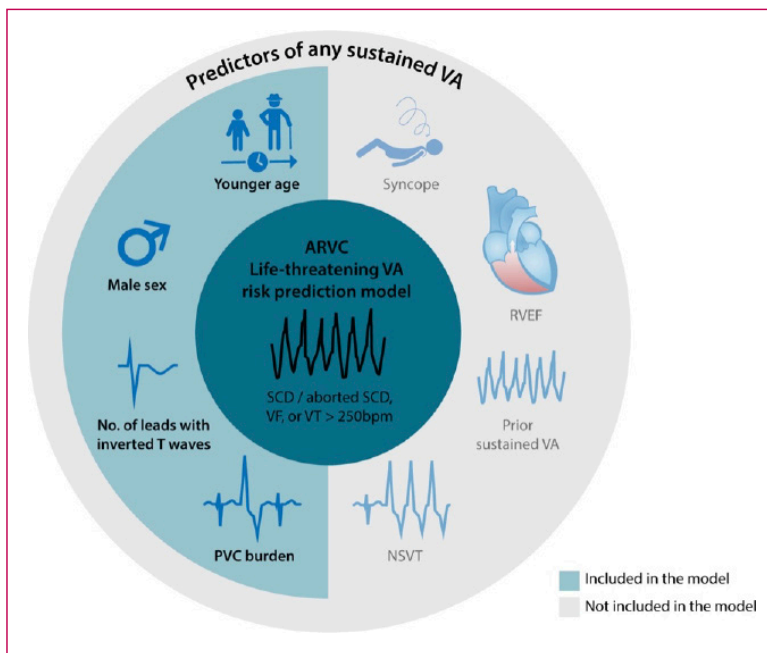


Fig 2. Facteurs de risque prédictif utilisés pour l'évaluation du risque d'arythmie ventriculaire et d'arythmie léthale dans l'ARVC et (uniquement valide pour les forme droites). (from *Circulation: Arrhythmia and Electrophysiology*. 2021;14:e008509)

Le modèle ainsi obtenu permet pour chaque patient ayant un diagnostic certain d'ARVC (à l'exclusion des atteintes gauches) d'avoir une estimation individuelle du risque absolu d'arythmie ventriculaire.

Ce résultat aide le clinicien à décider si le patient doit ou non être implanté d'un ICD en prévention primaire. Cependant, il faut rester conscient que le résultat ainsi obtenu n'est qu'un estimatif du risque d'arythmie ventriculaire (et non de mort subite).

Finalement, la décision d'implanter un ICD se fera au niveau individuel en prenant en compte le risque absolu encouru et celui lié au défibrillateur, tout en gardant à l'esprit la présence potentielle de risques compétitifs. Au-delà du bénéfice net qui dépend du seuil de probabilité que l'on utilisera pour retenir l'indication d'implantation, le désir du patient et son mode de vie (sportif par exemple) jouent un rôle crucial dans le processus de décision. Contrairement à la cardiomyopathie hypertrophique par exemple (où la valeur seuil du risque déterminant l'implantation d'un ICD est bien définie - 6% à 5 ans), il n'existe

pour l'instant aucune recommandation sur la valeur seuil du score de risque qui devrait être utilisée pour déterminer l'implantation d'un ICD en prévention primaire dans l'ARVC.

Au-delà de la prévention primaire, Le traitement actuel de l'ARVC est essentiellement conservateur chez le patient asymptomatique. Les bêta-bloquants sont souvent prescrits pour limiter les décharges cathécolaminergiques tandis que le traitement classique de l'insuffisance cardiaque doit être instauré dès l'apparition d'une dégradation fonctionnelle ou l'altération de la fonction ventriculaire. La pratique sportive doit être limitée car elle peut constituer un déclencheur ou un facteur accélérant le processus pathologique. Lorsque le patient se présente avec des arythmies ventriculaires, le traitement par ablation est généralement efficace pour diminuer le risque de récurrence. Enfin, comme mentionné plus haut, la génétique joue un rôle crucial tant au niveau diagnostique que pronostic dans l'ARVC. Elle pourrait aussi jouer un rôle thérapeutique dans le futur.

DE NOUVEAUX TRAITEMENTS POUR LES CARDIOMYOPATHIES

DR JOHAN VAN CLEEMPUT - UZ LEUVEN

Une taille unique ne convient pas à tous.

Jusqu'à présent, les patients atteints de cardiomyopathie sont principalement traités de manière générique.

Lorsqu'ils développent une insuffisance cardiaque ou des troubles du rythme, ils reçoivent le même traitement que les patients qui développent une insuffisance cardiaque ou des troubles du rythme après un infarctus du myocarde ou en raison d'une maladie valvulaire grave.

En d'autres termes, il n'existe pas de traitement spécifique pour les patients atteints de cardiomyopathie.

Entre-temps, la compréhension selon laquelle tous les patients atteints de cardiomyopathie ne réagissent pas bien à ce traitement standard s'accroît.

Par exemple, chez les patients atteints de cardiomyopathie hypertrophique, nous devons être particulièrement prudents avec l'utilisation de diurétiques.

Les patients atteints de cardiomyopathie amyloïde accumulent souvent une baisse de tension artérielle lorsqu'un traitement classique pour l'insuffisance cardiaque est initié.

De même, pour l'initiation d'anticoagulants chez les patients atteints de fibrillation auriculaire, les directives utilisées chez d'autres patients ne s'appliquent pas nécessairement aux patients atteints de cardiomyopathie.

Les patients atteints de cardiomyopathie hypertrophique ou restrictive présentent un risque beaucoup plus élevé de développer des caillots sanguins et des embolies. Chez eux, nous devons utiliser un seuil beaucoup plus bas pour commencer un traitement anticoagulant.

Pour l'implantation d'un défibrillateur, le même principe s'applique. Chez le patient atteint d'insuffisance cardiaque "classique", nous nous concentrons principalement sur la fraction d'éjection du ventricule gauche.

Lorsque celle-ci tombe en dessous de 35 %, nous devons envisager d'implanter un défibrillateur. Surtout chez les patients chez qui la réduction de la fraction d'éjection est due à un infarctus ou à une maladie coronarienne. Chez les patients atteints de cardiomyopathie, il n'est souvent pas suffisant de se baser uniquement sur une réduction de la fraction d'éjection du ventricule gauche.

Chez les patients atteints de cardiomyopathie hypertrophique, la fraction d'éjection est presque toujours conservée et pourtant, ils présentent souvent un risque accru de troubles du rythme potentiellement mortels. Nous utilisons d'autres facteurs de risque pour prédire le risque de troubles du rythme potentiellement mortels. Nous pensons notamment à l'antécédent familial de mort subite, à la perte de conscience soudaine et inexplicée, à l'élargissement de l'oreillette gauche, à l'épaississement très prononcé du muscle cardiaque ou à des épisodes de tachycardie ventriculaire.

De même, chez les patients atteints de cardiomyopathie dilatée, de cardiomyopathie non dilatée du ventricule gauche ou de cardiomyopathie arythmogène du ventricule droit, il n'est pas judicieux d'attendre une baisse significative de la fraction d'éjection du ventricule gauche.

Outre les antécédents familiaux de mort subite, les épisodes non expliqués de perte de conscience, la présence de troubles du rythme ventriculaire et de tissu cicatriciel à l'examen par résonance magnétique cardiaque, la recherche de la mutation responsable de la cardiomyopathie est un facteur important à prendre en compte pour envisager l'implantation d'un défibrillateur.

Entre-temps, nous savons que les mutations dans certains gènes entraînent un risque beaucoup plus élevé de troubles du rythme potentiellement mortels que les mutations dans d'autres gènes.

La combinaison de l'anomalie génétique (le génotype) et de l'anomalie clinique (le phénotype) améliore notre capacité à distinguer les patients qui peuvent bénéficier de l'implantation d'un défibrillateur de ceux qui ne le peuvent pas.

Malgré la compréhension croissante qu'il n'existe pas de traitement "taille unique" pour tous les patients cardiaques et que les patients atteints de cardiomyopathie ne correspondent souvent pas au tableau classique, les directives publiées en 2023 pour le traitement des cardiomyopathies renvoient toujours aux directives classiques pour le diagnostic et le traitement de l'insuffisance cardiaque (2021), le diagnostic et le traitement de la fibrillation auriculaire (2020), la stimulation cardiaque et la resynchronisation cardiaque (2021) et le traitement des troubles du rythme ventriculaire et la prévention de la mort subite (2022).

Cependant, avec la prudence nécessaire et avec des ajouts et des suggestions pour les écarts dans chaque forme de cardiomyopathie. En attendant une meilleure compréhension du mécanisme et en attendant des études cliniques randomisées sur les différentes cardiomyopathies, cette approche vaut la peine d'être défendue, à condition que le médecin traitant soit conscient de la relativité des directives, que le patient traité soit d'accord avec ces limites et qu'ils soient tous deux prêts à élaborer un plan de traitement individuel aussi optimal que possible, souvent par "essais et erreurs".

[De la gestion des symptômes et de la prévention des complications à une approche causale.](#)

Grâce à une compréhension croissante de la cause des cardiomyopathies, nous parvenons depuis peu à proposer un traitement étiologique pour certaines cardiomyopathies. Cette approche se concentre moins sur les symptômes et davantage sur la cause sous-jacente. Je donne deux exemples pour illustrer clairement cette nouvelle approche.

L'amylose cardiaque induite par la transthyrétine (amylose ATTR cardiaque) est sans aucun doute la plus avancée en termes de traitement étiologique. L'amylose ATTR cardiaque, est généralement classée dans le groupe des cardiomyopathies hypertrophiques, mais est causée par une accumulation anormale de la protéine 'transthyrétine'. Le muscle cardiaque s'épaissit, le cœur devient plus rigide et le patient développe une insuffisance cardiaque avec une fraction d'éjection conservée. La transthyrétine est une protéine qui transporte les vitamines et les hormones thyroïdiennes et est principalement produite par le foie.

Chez les patients atteints d'amylose cardiaque de type sauvage ATTR, la structure de la protéine est normale. Pour une raison encore mal comprise, certaines personnes cessent à un certain moment de stabiliser la protéine.

Cela conduit à une désintégration de la protéine et à son accumulation dans le muscle cardiaque, mais aussi dans les nerfs et les articulations. Comme cette affection se manifeste généralement à un âge avancé, on parlait autrefois d' "amylose sénile".

Chez les patients atteints d'amylose cardiaque de type variant ATTR, une mutation est présente dans le gène qui produit la protéine. Cela conduit à la production d'une protéine anormale qui se désintègre facilement et s'accumule.

Avec l'amylose cardiaque de type variant ATTR, l'accumulation devient généralement évidente à un âge plus jeune. Comme la mutation est transmise des parents aux enfants, on parle d'une forme héréditaire d'amylose cardiaque ATTR. Deux groupes de médicaments tentent de ralentir l'accumulation ultérieure de la transthyrétine. La tafamidis et l'acoramidis stabilisent la transthyrétine. Ils empêchent la protéine de se désintégrer et empêchent ainsi l'accumulation de fragments. Dans une étude clinique, la tafamidis a eu un effet bénéfique sur le critère d'évaluation combiné de la mortalité et de l'hospitalisation pour des raisons cardiovasculaires.

La réduction inévitable de la capacité d'exercice et de la qualité de vie a également été nettement ralentie par la tafamidis. Dans une étude plus récente avec de l'acoramidis (un autre stabilisateur de la transthyrétine), un résultat similaire a été trouvé chez les patients atteints d'une forme moins sévère d'amylose cardiaque ATTR.

Comme la tafamidis et l'acoramidis ne parviennent pas à éliminer l'accumulation déjà présente, il est important de commencer le traitement avant que des dommages importants ne surviennent.

Cette approche est certainement possible dans les familles atteintes d'une forme héréditaire d'amylose cardiaque ATTR. Ici, les porteurs de la mutation peuvent être traités avant de développer des signes d'insuffisance cardiaque.

Le patisiran et le vutrisiran sont des médicaments administrés par voie intraveineuse (patisiran) ou sous-cutanée (vutrisiran).



Ces molécules interfèrent dans le processus où le matériel génétique (ADN) est transcrit en une protéine. Dans le cas du patisiran et du vutrisiran, la production de transthyrétine est perturbée et nous observons une diminution marquée de sa concentration dans le sang. Moins de transthyrétine signifie moins de fragments et... moins d'accumulation.

Dans l'étude APOLLO B, on a constaté après 12 mois une baisse significative de la réduction de la capacité d'exercice et une diminution de la réduction de la qualité de vie chez les patients recevant une perfusion de patisiran toutes les trois semaines. Si cet effet se traduit également par un effet sur le critère d'évaluation combiné de la mortalité et de l'hospitalisation pour insuffisance cardiaque, cela devra être déterminé par l'étude HELIOS-B.

Dans cet essai, plus de 650 patients atteints d'amylose cardiaque ATTR seront randomisés pour recevoir une administration trimestrielle de vutrisiran ou un placebo. Les résultats de l'étude sont attendus pour fin 2026.

Pour les patients atteints d'une cardiomyopathie hypertrophique "classique", une percée thérapeutique récente a été réalisée. Tout comme pour l'amylose cardiaque de type variant ATTR, la cardiomyopathie hypertrophique est le résultat d'une erreur dans l'ADN. Chez la plupart des patients atteints de cardiomyopathie hypertrophique, la déformation se situe dans l'un des gènes responsables de la production de protéines contractiles.

Ces protéines jouent un rôle crucial dans la contraction des cellules musculaires cardiaques. En raison de l'anomalie, le muscle cardiaque devient plus épais, plus rigide et le patient développe une insuffisance cardiaque. Environ la moitié des patients présentent un épaissement principalement à l'endroit où le sang quitte le ventricule gauche pour entrer dans l'aorte.

On appelle cet endroit la voie de sortie et l'épaississement provoque un rétrécissement ou une obstruction de la voie de sortie.

Dans des conditions calmes, la plupart des gens ne ressentent aucun inconfort à cause de cette obstruction.

Lorsque le cœur doit pomper plus de sang pendant un effort physique, un problème survient.

La voie de sortie rétrécie empêche plus de sang de sortir du cœur et le patient devient alors essoufflé, étourdi ou perd connaissance.

On parle de cardiomyopathie hypertrophique obstructive chez ces patients. Lorsque l'épaississement ne se situe pas dans la voie de sortie mais ailleurs dans le muscle cardiaque, on parle de cardiomyopathie hypertrophique non obstructive.

Comme l'anomalie dans les protéines contractiles est retrouvée dans les deux groupes, il est logique de rechercher des médicaments qui agissent sur le processus de contraction. Le mavacamten et l'aficamten sont de telles molécules. Ils réduisent l'activité de la myosine, l'une des deux principales protéines contractiles du cœur.

Après une recherche préclinique approfondie, une grande étude chez les patients atteints de forme obstructive de cardiomyopathie hypertrophique a récemment montré que le mavacamten entraînait une amélioration significative de la capacité d'exercice et une réduction de l'obstruction de la voie de sortie. Les enzymes cardiaques (une mesure des lésions cardiaques) et les peptides natriurétiques (une hormone produite en cas d'insuffisance cardiaque) ont également diminué rapidement et de manière spectaculaire dans le groupe traité par mavacamten.

Des études plus petites avec de l'aficamten, une molécule ayant un mécanisme d'action similaire, confirment les résultats prometteurs des études avec le mavacamten.

À l'heure actuelle, on étudie si l'effet des inhibiteurs de la myosine cardiaque est également retrouvé chez les patients atteints de forme non obstructive de cardiomyopathie hypertrophique.

L'ère de l'approche "taille unique" laisse lentement la place à un traitement plus spécifique, axé sur le mécanisme sous-jacent des différentes cardiomyopathies...



abonnez-vous à notre newsletter

PARLONS DU COEUR,

Soyez informé.e.s en priorité :

- de nos actions et campagnes,
- des infos sur nos dépistages gratuits dans votre région,
- des moyens de prévention et des traitements des maladies cardiovasculaires.

Abonnez-vous à notre newsletter mensuelle dans le bas de la page d'accueil de notre site liguecardioliga.be



PARLONS DU CŒUR

Abonnez-vous à notre newsletter mensuelle

Votre adresse email

ABONNEZ-VOUS



Soyez le premier à savoir tout sur nos campagnes et nos actions



Lecture sur la prévention & traitement des maladies cardiovasculaires



Infos sur nos dépistages gratuits des maladies cardiovasculaires

Retrouvez notre campagne sur les cardiomyopathies sur notre site :
liguecardioliga.be/cardiomyopathies/



JE LUI AI TRANSMIS MA PASSION, MA CARDIOMYOPATHIE AUSSI.

Les cardiomyopathies sont des maladies du cœur qui peuvent être génétiques ou liées à d'autres facteurs de risque.

Informez les membres de votre famille pour mieux les protéger.

Pour en savoir plus, rendez-vous sur liguecardioliga.be.



LIGUE
CARDIOLOGIQUE
BELGE ASBL

E.R. - Rik Vanhoof - Rue des Champs Elysées 63, 1050 Ixelles

Depuis le 19 janvier 2024, la Belgique compte une nouvelle association de patients !

Quatre patients atteints d'amylose ont uni leurs forces et ont créé un groupe de soutien pour TOUS les patients en Belgique souffrant de n'importe quelle forme d'amylose, y compris l'amylose cardiaque ou l'amylose ATTR.

Le nom de cette nouvelle association de patients est : Association Belge de l'Amylose ou simplement **AmyBel**. Nous sommes actuellement en plein processus d'organisation et dans un avenir proche, nous aurons un site web (www.amybel.be) et mettrons à disposition diverses brochures, bulletins d'information et dépliants. AmyBel est également présente sur Facebook et LinkedIn.

Aux Pays-Bas, une association de patients bien établie, la SAN Stichting Amyloidose Nederland, existe depuis des années et est subventionnée par le gouvernement, travaillant en étroite collaboration avec les deux centres d'expertise en amylose à Utrecht et Groningue. En France également, il existe une organisation, l'Afca (Association Française contre l'amylose), ainsi qu'une série de centres d'expertise. D'ailleurs, dans plus de 30 pays, des associations de défense des intérêts des patients atteints d'amylose sont présentes, et l'Alliance Amyloidosis (www.amyloidosisalliance.org) est l'organisation internationale de coordination qui les soutient.

Seule la Belgique laissait jusqu'à présent les patients dans le froid. Il n'y avait pas de groupe de soutien, et bien que de nombreux hôpitaux disposent de groupes d'amylose multidisciplinaires, il n'y a pas de centres d'expertise spécifiques comme aux Pays-Bas et en France.

AmyBel s'inspire de ce que fait déjà la SAN et est reconnaissante du soutien qu'elle reçoit des Pays-Bas. Nous sommes également reconnaissants à CMP Flandre (association pour les patients atteints de maladie de Kahler et de maladie de Waldenström) pour l'aide pratique qu'ils nous apportent. L'Alliance Amyloidosis soutient également AmyBel de différentes manières.

L'amylose est une maladie rare et insidieuse, dans le sens où elle est difficile à reconnaître.

Les symptômes sont vagues et variés, et les plaintes ressemblent à celles d'autres affections telles que les maladies pulmonaires, rénales, cardiaques et vasculaires.

Comme la maladie est rare, il n'est pas non plus courant de tester l'amylose, car elle n'est pas envisagée. Chaque année, environ 50 000 personnes dans le monde entier contractent la maladie. L'amylose est grave et peut même être mortelle. Jusqu'à présent, l'amylose est incurable et le pronostic n'est pas très favorable.

Le traitement se compose de deux parties :

1. empêcher l'augmentation des amyloïdes dans le corps et
2. traiter les symptômes

Parfois, les transplantations de cellules souches ou de foie donnent de bons résultats, mais tout le monde n'est pas éligible à cela. Heureusement, de nouveaux médicaments plus efficaces sont constamment développés, comme en témoigne l'intérêt croissant lors des symposiums et congrès.

La mission d'AmyBel est de sensibiliser davantage à la maladie : un diagnostic précoce peut sauver des vies. De plus, nous voulons fournir aux patients des informations à jour. Pour cela, nous suivons les symposiums et la littérature spécialisée, nous voulons que les patients reçoivent le traitement approprié et nous voulons défendre les intérêts des patients.

Lorsque les patients reçoivent le diagnostic d'« amylose » et cherchent des informations sur Internet, c'est souvent une expérience bouleversante. C'est pourquoi dites à vos patients qu'il existe désormais un groupe de soutien où ils peuvent se tourner gratuitement et où ils peuvent trouver du réconfort et un soutien psychologique. Les quatre fondateurs, tous des patients, suivent une formation d'« expert patient » et essaient de suivre tout ce qui concerne l'amylose.

Pour plus d'informations : info@amybel.be

GSM Guy : 0474/256149



ils nous soutiennent

BELORTA

Le 31 janvier, BelOrta a lancé le début de la saison des asperges avec la donation du produit de la vente des premières récoltes d'asperges.

La vente inaugurale des premières asperges blanches belges a été associée à deux bonnes causes : la Ligue de la sclérose en plaques de Flandre et la Ligue Cardiologique Belge.

Les asperges, également appelées l'or blanc, sont une délicatesse populaire disponible uniquement pendant une période limitée chaque année. Au fil des années précédentes, BelOrta a prouvé que le début de la saison des asperges n'est pas seulement un événement gastronomique, mais aussi une belle occasion de redonner à la société. Avec la vente de la première caisse d'asperges, pas moins de 4 000 euros ont été récoltés pour les bonnes causes.

Andries De Pauw de De Molenkouter (de Sint-Katelijne-Waver) a fourni les toutes premières asperges, et Délidis (de Gierle) s'est montré généreux en achetant les asperges de première qualité à 2 000 euros (250 euros la barquette de 500 grammes). BelOrta a doublé ce montant, permettant ainsi à la Ligue de la sclérose en plaques de Flandre et à la Ligue cardiologique belge de recevoir chacune 2 000 euros.

"La vente inaugurale des premières asperges de la nouvelle saison est pour BelOrta non seulement une étape importante dans la saison locale des fruits et légumes, mais nous voulons également profiter de cette opportunité en tant qu'organisation de producteurs locaux pour soutenir des initiatives locales. En faisant don du produit de la vente à la Ligue de la sclérose en plaques de Flandre et à la Ligue cardiologique belge, nous espérons avoir un impact positif sur la sensibilisation aux maladies cardiovasculaires et le soutien aux personnes atteintes de sclérose en plaques", déclare Glenn Sebrechts, responsable du marketing et de la communication externe chez BelOrta.

Les premières asperges vendues proviennent de serres. L'approvisionnement augmentera régulièrement au cours des prochaines semaines, puis la saison explosera complètement en avril avec les asperges en plein air. La saison se termine le 24 juin avec la traditionnelle fête de Saint-Jean.

Les racines de BelOrta remontent au début du 20e siècle. Au départ d'initiatives locales, BelOrta a évolué pour devenir une coopérative de premier plan dans le domaine des fruits et légumes en Europe. Les fruits et légumes frais de la coopérative trouvent leur chemin vers plus de 70 pays dans le monde entier. Jusqu'à 4 000 000 kg de fruits et légumes sont commercialisés quotidiennement. Plus de 1 200 producteurs garantissent une offre toute l'année de plus de 170 variétés de fruits, légumes et herbes - toujours cultivées localement et pleines de saveur.

Nous remercions l'initiative qui nous permettra d'organiser une journée de sensibilisation dans un quartier défavorisé. Lors d'une telle journée, nous invitons tout le monde à se faire tester pour évaluer les facteurs de risque de maladies cardiovasculaires. Nous mesurons le cholestérol, la glycémie, la tension artérielle et calculons l'IMC. Des infirmières réalisent ces tests et un cardiologue est également présent pour discuter avec les personnes des résultats et éventuellement les référer à un médecin de famille ou à un hôpital.

Plus d'informations ? Contactez :

Glenn Sebrechts

Chef du service marketing et communication externe

Tél : +32 (0)15 565 272

E-mail : glenn.sebrechts@belorta.be

www.belorta.be



BELORTA

plus fun que prévu

abonnez- vous !

**Vous avez aimé ce magazine, vous
souhaitez être informé.e de ce qui est bon
pour votre cœur ?**

N'hésitez pas à vous abonner !

L'abonnement s'élève à 15 € par an pour 4 numéros.

Pour vous abonner,
veuillez verser 15 € sur ce compte :

Ligue Cardiologique Belge
BE25 0012 6378 2482
communication : abonnement

CŒUR & ARTÈRES

Journal de la **Ligue Cardiologique Belge**

DIRECTEUR GÉNÉRAL : Rik Vanhoof
ADMINISTRATRICE DÉLÉGUÉE: Michèle Paque

DONS
(déductibles fiscalement à partir de 40 euros)
BE77 0010 2495 4742

LIGUE CARDIOLOGIQUE BELGE
Rue des Champs Elysées, 63
1050 Bruxelles
Tél.: 02/649 85 37
info@liguecardioliga.be
www.liguecardioliga.be

Tous droits de reproduction réservés

COMITÉ SCIENTIFIQUE:

Prof. Antoine Bondue (ULB), Président
Prof. Ernst Rietzschel (UGent)
Prof. Nicolas Paquot (ULg)
Dr. Muriel Sprynger (CHU Liège)
Dr. Olivier Descamps (UCL)
Prof. Jean-Luc Vandenbossche (ULB)
Prof. Philippe van de Borne (ULB)
Prof. Ruben Casado (ULB)
Prof. Thomas Vanassche (KUL)
Dr. Sebastien Knecht (AZ Sint Jan Bruges)
Prof. Tine de Backer (UZ Gent)
Prof. Steven Droogmans (VUB)
Prof. Jean-François Argacha (UZ Brussels)
Prof. Julie De Backer (UZ Gent)
Dr. Nada Lakiss (St-Luc Namur)
Prof. Anne-Catherine Pouleur (UCL)

COMITÉ DE RÉDACTION:

Dr Jean-Claude Lemaire
Prof. Bernard Cosyns
Prof. Luc Piérard
Prof. Jean-Luc Vandenbossche
Prof. Guy De Backer
Rik Vanhoof
Audrey Velghe-Lenelle
Dominique Kocklenberg
Katrien Verberckmoes

EDITEUR RESPONSABLE:

Rik Vanhoof
Rue des Champs Elysées, 63, 1050 Bruxelles

Dit tijdschrift verschijnt eveneens in het Nederlands
(«Hart & Slagaders»)
La Ligue Cardiologique Belge n'engage aucune
responsabilité quant aux publicités.

POUR 4 PERSONNES

PRÉPARATION 15 MIN

REPOS : 3 H

FACILE

€€€



à table !

PANNA COTTA AU YAOURT ET CRESSON DE FONTAINE, LAMELLES D'AVOCATS

E 81 kcal/339 kJ | P 5 g | L. T. 5 g
L.S. 1.6 g | G 4 g | F 2.5 g | Ch 5 mg

- 125 g de yaourt nature
- 1/2 c à c + 1 c à s + 1 c à s de jus de citron
- 3 feuilles de gélatine (feuilles de 3 g)
- 1 dl de lait battu
- 1 botte de cresson de fontaine, lavée et parée
- sel, poivre

Garniture :

- 1 avocat
- des feuilles de cresson de fontaine

Conseil vin : blanc sec

- Chardonnay, Australie
- Mâcon Villages, Mâcon Villages AC,
- Bourgogne, France

+ *Délicieux avec du pain 'pumpernickel', pain de seigle allemand, originaire de Westphalie.*

+ *Astuce : lavez le cresson de fontaine avec le plus grand soin et ôtez les queues avant de le réduire en purée.*

+ *Le bon geste : à l'aide d'un pinceau à pâtisserie enduisez le fond et les parois des ramequins d'huile d'olive afin de faciliter le démoulage des panne cotte.*

+ *Bon à savoir : les panne cotte peuvent se préparer un ou deux jours à l'avance. En revanche, coupez les dés d'avocat en dernière minute. Même enrobés de citron ils ont tendance à noircir*

1. Dans un saladier, battez le yaourt avec 1/2 c à c de jus de citron. Salez et poivrez. Réservez.
2. Faites ramollir les feuilles de gélatine dans un récipient rempli d'eau froide.
3. Dans une casserole faites chauffer le lait battu. Attention : ne le faites pas bouillir.
4. Essorez la gélatine et faites fondre dans le lait chaud en remuant avec une spatule en bois jusqu'à ce qu'elle soit parfaitement dissoute. Réservez.
5. À l'aide d'un robot culinaire réduisez le cresson en purée. Ajoutez 1 c à s de jus de citron, le lait battu chauffé et le yaourt. Mélangez bien.
6. Versez le mélange dans des ramequins (6 cm de diamètre). Réservez au frais 3 h minimum.
7. Pelez l'avocat. Ôtez le noyau et coupez en lamelles. Arrosez-les avec le jus de citron restant pour qu'elles ne brunissent pas.
8. Démoulez les panne cotte sur des assiettes individuelles. Décorez avec des lamelles d'avocats et des feuilles de cresson de fontaine.

+ *La bonne nouvelle nutritionnelle : bien qu'elle contienne de l'avocat, cette entrée reste cependant très légère (moins de 100 kcal), tout en étant nourrissante et source de calcium. La vitamine C, bien préservée dans cette préparation, potentialise l'assimilation du fer apporté par le cresson.*