

Synthèse à destination du médecin traitant

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

Tachycardies Ventriculaires Catécholergiques (TVC)

Février 2022

Centre de Référence Maladies Cardiaques Héritaires

Sommaire

Synthèse à destination du médecin traitant	3
1. Définition de la maladie	3
2. Épidémiologie et mode de révélation	3
3. Origine et diagnostic.....	3
4. Traitement.....	4
5. Informations utiles	5

Synthèse à destination du médecin traitant

1. Définition de la maladie

La tachycardie ventriculaire catécholergique (TVC)¹ est un trouble du rythme cardiaque sévère, d'origine génétique, caractérisé par une tachycardie ventriculaire (TV) induite par les catécholamines et pouvant se manifester par une syncope ou une mort subite.

2. Épidémiologie et mode de révélation

La prévalence de la TVC en Europe est approximativement de 1/10 000. L'âge habituel d'apparition des premiers symptômes se situe entre sept et neuf ans, sans différence entre les deux sexes. Les signes de découverte sont souvent des épisodes syncopaux lors d'un effort ou d'une émotion violente. La mort subite peut être révélatrice dans certains cas (10 à 20 %). Les arythmies typiques de la TVC sont une TV bidirectionnelle. On observe assez fréquemment des extrasystoles ventriculaires polymorphes parfois sous formes répétitives. Des arythmies supra-ventriculaires à type de tachycardie supraventriculaire ou de fibrillation atriale sont volontiers associées.

La TVC est un syndrome d'arythmie cardiaque héréditaire rare mais grave, survenant généralement tôt dans l'enfance, caractérisé par des tachyarythmies ventriculaires polymorphes pendant l'exercice ou lors d'émotions.

3. Origine et diagnostic

Deux gènes principalement responsables de la TVC ont été découverts à ce jour : le gène du récepteur cardiaque de la ryanodine (RyR2), en cause dans 55 à 65 % des cas environ (TVC de type 1), et le gène de la calséquestrine (CASQ2), beaucoup moins souvent en cause (moins de 5 % des cas).

Des mutations du gène KCNJ2, qui sont le plus souvent associées à un syndrome d'Andersen-Tawil (SAT),² peuvent entraîner une TV bidirectionnelle induite par les catécholamines, produisant ainsi une phénocopie³ de la TVC quand les autres signes du syndrome sont absents ou très discrets (en général cependant, la clinique, les circonstances de diagnostic et les signes associés [musculaires, paralysies périodiques, allongement du QT] sont très différents).

¹ Aussi appelée tachycardie ventriculaire *polymorphe* catécholergique (TVPC). En anglais, *catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia*, CPVT.

² Maladie rare caractérisée par une paralysie périodique hypokaliémique, une prolongation de l'intervalle QT, des extrasystoles ventriculaires (ESV) polymorphes voire bidirectionnelles très fréquentes, et des traits physiques caractéristiques (petite taille, scoliose, oreilles bas implantées, hypertélorisme, racine du nez large, micrognathie, clinodactylie, brachydactylie, syndactylie).

³ Modification non héréditaire du phénotype, due à des conditions particulières du milieu, qui simule un phénotype semblable à celui dû à une mutation génétique : aucune mutation n'entre en jeu mais l'effet est le même.

Tout sujet ayant des antécédents familiaux (TVC, mort subite lors d'un stress ou syncope à l'effort et/ou à l'émotion) justifie la pratique d'une épreuve d'effort et d'un Holter rythmique. En cas de noyade ou de quasi-noyade inexpliquée autrement, la TVC doit être envisagée comme une cause possible. Les arythmies sont en général reproductibles : le test d'effort est donc d'une grande importance diagnostique. L'électrocardiogramme (ECG) de repos ne montre pas d'anomalie. L'imagerie cardiaque (échographie et imagerie par résonance magnétique, IRM) est normale dans la TVC typique.

Les principaux diagnostics différentiels sont le syndrome du QT long congénital (SQTL), la cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène (dysplasie ventriculaire droite arythmogène) et le SAT.

Le diagnostic de TVC doit être envisagé chez toute personne présentant des arythmies ventriculaires, une syncope ou un arrêt cardiaque à médiation adrénergique (induits par le stress ou les émotions).

Le diagnostic prénatal peut être réalisé dans les familles en cas de mutation à forte pénétrance et à létalité élevée. En cas d'antécédent familial de TVC, l'analyse moléculaire est recommandée chez les membres de la famille. Le dépistage de la mutation de RyR2 (qui suit un mode de transmission autosomique dominant) est indiqué chez tout patient atteint de TVC. Le dépistage de la mutation de CASQ2 n'est indiqué qu'en cas de transmission récessive établie, de consanguinité parentale et de détection négative de RyR2.

La TVC est causé par des mutations de gènes impliqués dans le cycle calcique intracellulaire, en particulier le récepteur cardiaque de la ryanodine (RyR2) dans la majorité des cas.

4. Traitement

Il repose sur les **bêtabloquants** en première intention (nadolol de préférence, propranolol sinon) **à la dose maximale tolérée** pour contrôler les arythmies. Le flécaïnide (bloqueur des canaux sodiques) a donné de bons résultats dans la suppression des arythmies.

La pose d'un défibrillateur automatique implantable (DAI) est recommandée chez les patients qui présentent des syncopes à répétition malgré le traitement à dose maximale par bêtabloquants et flécaïnide et après discussion d'une dénervation sympathique cardiaque gauche (DSCG). Cette dernière a montré une efficacité anti-arythmique qui fait qu'elle peut être proposée avant la mise en place d'un défibrillateur. L'activité physique doit être strictement limitée chez ces patients. **Une mauvaise observance du traitement est un facteur majeur de risque de décès, une tolérance acceptable doit donc être attentivement recherchée.**

Bien que la TVC soit une maladie sévère et souvent fatale lorsqu'elle n'est pas traitée, son diagnostic précoce et son traitement approprié peuvent augmenter considérablement l'espérance de vie. La restriction sportive (natation en particulier), le traitement médical adapté, la dénervation sympathique gauche et l'implantation d'un DAI en cas de symptômes récidivants s'associent à un pronostic favorable.

Un bêtabloquant (nadolol de préférence, ou propranolol), associé ou non au flécaïnide, et les conseils sur le mode de vie (restriction sportive en particulier) sont la pierre angulaire du traitement.

Une dénervation sympathique cardiaque gauche, un défibrillateur automatique implantable peuvent être indiqués chez les patients résistants au traitement médical.

5. Informations utiles

Site internet de la Filière Cardiogen : <https://www.filiere-cardiogen.fr>



Il comporte diverses informations ou documents, dont les coordonnées des centres experts en France.

Le Centre National de Ressources Psychologiques : on peut contacter une psychologue de la Filière Cardiogen pour toutes questions sur l'accompagnement psychologique ou conseils d'orientation au 01 42 16 13 62 ou par mail à psychologues@filiere-cardiogen.fr

Association de patients

Association des Maladies Héréditaires du Rythme Cardiaque – AMRYC

85 avenue de Ségur 75015 Paris

<https://amryc.org/>

Email : contact@amryc.org