

REPÈRES

Prise en charge cardiologique et maladies neuromusculaires

SEPTEMBRE 2012

Le cœur est un muscle vital pour l'organisme. Telle une pompe, il propulse le sang jusqu'aux organes, pour les alimenter en oxygène et en nutriments. Il s'adapte à leurs besoins en ajustant son rythme, pour maintenir un débit sanguin adéquat. Dans certaines maladies neuromusculaires, le cœur peut souffrir de différents troubles qui l'empêchent de jouer son rôle de pompe et conduisent peu à peu à une insuffisance cardiaque : troubles du rythme, troubles de conduction, dégénérescence du muscle cardiaque lui-même (le myocarde). L'atteinte cardiaque dans les maladies neuromusculaires est de mieux en mieux caractérisée. On sait en particulier qu'elle apparaît sans faire de bruit, les symptômes n'étant ressentis que bien plus tard. D'où l'importance d'avoir un suivi cardiologique dès le diagnostic de la maladie neuromusculaire, pour savoir où en est sa fonction cardiaque. Cela permet aux médecins de proposer des traitements qui retardent l'apparition de l'atteinte cardiaque, limitent son évolution et compensent ses effets, une fois qu'elle est installée.

Cœur et système cardiovasculaire

Le système cardiovasculaire est constitué par le cœur et les vaisseaux sanguins (artères, veines, capillaires). Il permet d'alimenter l'organisme en oxygène et en nutriments, via le sang qui les transporte. Poussé par le cœur qui joue le rôle d'un puissant moteur, le sang circule dans les vaisseaux sanguins et accède aux organes et aux cellules. Le muscle cardiaque (le myocarde) fonctionne comme une pompe. À chaque battement cardiaque, du sang riche en oxygène est propulsé vers les organes et les tissus tandis que le sang venant des organes, rejoint les poumons où il est rechargé en oxygène et épuré du CO₂ produit par les cellules.

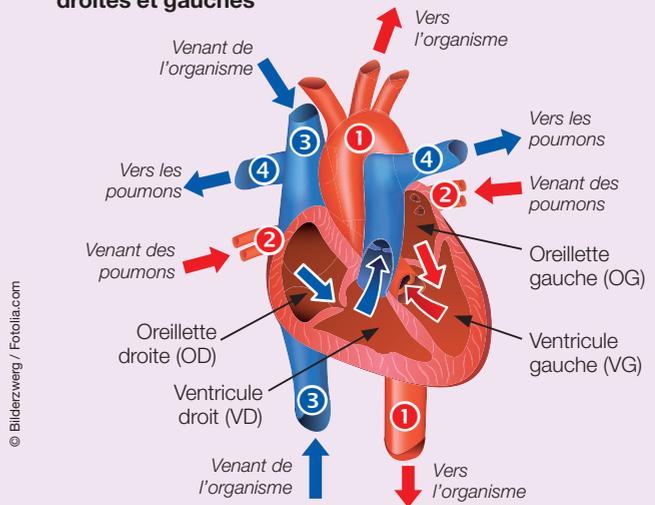
Le cœur : un organe creux formé de 4 cavités, où transite le sang

- Le cœur est situé entre les poumons, un peu à gauche du centre du thorax
- Il est partagé en 2 côtés étanches, le cœur gauche et le cœur droit, constitués chacun par une oreillette (OG et OD) et un ventricule (VG et VD)
- Le sang entre dans le cœur par les oreillettes et en sort par les ventricules, les valves l'empêchant de refluer
- Le sang riche en oxygène ("rouge") transite par le cœur gauche ; le sang pauvre en oxygène ("bleu") transite par le cœur droit
- L'arrivée et le départ du sang se font par les gros vaisseaux (1 à 4), branchés sur le cœur.

Le cœur est un muscle strié

- Le **myocarde** est le tissu musculaire du cœur. Il est constitué en majorité de cellules musculaires contractiles, dont la contraction entraîne les mouvements cardiaques, et de cellules "électriques" spécialisées (le tissu nodal), qui coordonnent les battements cardiaques.
- Le **péricarde** enveloppe le cœur et l'amarre aux tissus voisins (diaphragme, sternum, vaisseaux...)
- L'**endocarde** tapisse l'intérieur des cavités cardiaques ; le sang y glisse facilement.

- 1 Artère aorte
- 2 Veines pulmonaires droites et gauches
- 3 Veines caves (supérieure et inférieure)
- 4 Artère pulmonaire (gauche et droite)



↑ **Trajet du sang rechargé en oxygène, partant des poumons vers l'organisme en passant par le cœur**

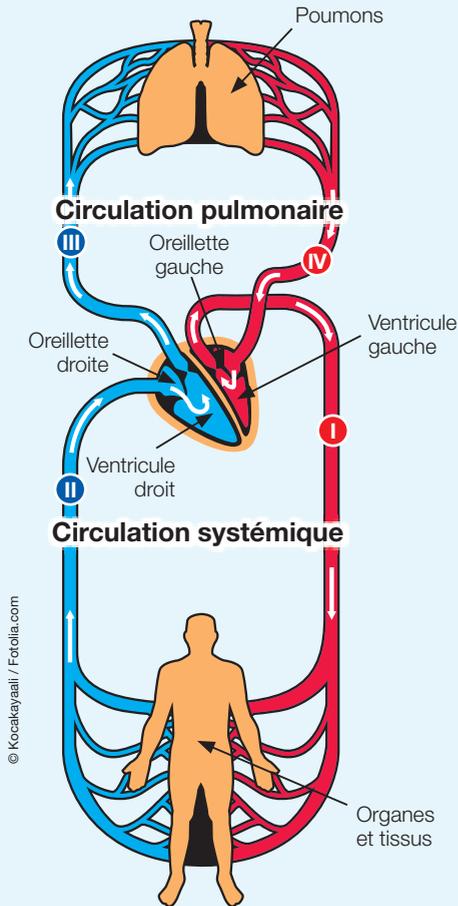
↑ **Trajet du sang pauvre en oxygène, allant des organes vers les poumons en passant par le cœur**

Sommaire

- Cœur et système cardiovasculaire.....2
- S'adapter aux besoins de l'organisme4
- L'atteinte cardiaque dans les maladies neuromusculaires....5
- Les troubles cardiaques.....7
- Évaluer l'atteinte cardiaque9
- Prise en charge cardiologique des maladies neuromusculaires 12

Le circuit de conduction électrique du cœur

- Le tissu nodal (*en vert sur le schéma ci-contre*) forme le circuit de conduction électrique du cœur. Il est réparti le long d'un trajet qui dessert les 4 cavités cardiaques.
- Les cellules électriques du tissu nodal synchronisent les battements cardiaques : à intervalles réguliers, elles émettent et propagent dans le cœur un signal électrique (*en orange*) qui oblige les cellules musculaires cardiaques à se contracter ensemble, cavité après cavité et à un rythme régulier, d'où l'effet de pompe.
- Le signal électrique qui donne le rythme des battements cardiaques est émis dans le **nœud sinusal (a)** situé dans l'oreillette droite, environ 75 fois par minute. Cette région est le *pacemaker* naturel du cœur
- Le signal est ensuite transmis au **nœud auriculo-ventriculaire (b)**, au-dessus des ventricules puis au **tronc et aux branches du faisceau de His (c)**.
- Ainsi le signal voyage des oreillettes aux ventricules à toute vitesse : en 1/4 de seconde, il atteint toutes les cellules musculaires des ventricules.



© Kocakayali / Fotolia.com

Les vaisseaux sanguins, réseau de distribution du sang dans l'organisme

Les plus gros vaisseaux sont branchés sur le cœur : artère aorte, artères pulmonaires, veines caves et veines pulmonaires. Les plus petits sont les capillaires : ils sont situés au plus près des cellules. Les vaisseaux sanguins forment deux réseaux contigus :

- le **réseau sanguin artériel** (grosses et petites artères, artéoles et capillaires) transporte le sang riche en oxygène (le sang rouge) du cœur vers l'organisme ; une pression artérielle suffisante permet au sang d'atteindre tous les organes ;

- le **réseau sanguin veineux** (capillaires, veinules, petites et grosses veines) transporte le sang appauvri en oxygène (le sang bleu) des organes vers le cœur.

Il n'y a pas de rupture entre ces deux réseaux : le sang s'écoule en continu en partant du cœur pour y revenir après son trajet dans l'organisme.

Le trajet du sang dans l'organisme

À chaque cycle cardiaque, le sang riche en oxygène (en rouge) quitte le cœur par l'aorte pour rejoindre l'organisme, via dans le réseau artériel **I**. Au niveau des capillaires, il diffuse l'oxygène (O_2) aux cellules et collecte en échange le dioxyde de carbone (CO_2) qu'elles ont produit.

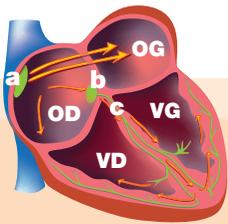
Via le réseau veineux **II**, le sang appauvri en O_2 (en bleu) revient au cœur, qui l'éjecte vers les poumons **III** par les artères pulmonaires. Il y est rechargé en O_2 puis rejoint le cœur **IV**, pour un nouveau cycle.

Les ventricules : les pompes du cœur

- Le **ventricule gauche** éjecte le sang oxygéné dans l'aorte, vers l'organisme (circulation systémique ou grande circulation)
- Le **ventricule droit** pousse le sang pauvre en oxygène vers les poumons (circulation pulmonaire ou petite circulation).

- Le ventricule gauche est très puissant car il doit propulser le sang suffisamment fort pour qu'il puisse voyager dans le vaste réseau artériel et irriguer tout l'organisme. Il est le garant d'un débit sanguin suffisant.

- Au repos, à chaque battement cardiaque, les ventricules propulsent environ 80 ml de sang
- Si leur force musculaire diminue, en particulier celle du ventricule gauche, le cœur a plus de mal à assurer un débit sanguin suffisant pour irriguer les organes et il se fatigue. C'est le cas lorsque les ventricules sont dilatés comme dans l'insuffisance cardiaque.



Battements cardiaques, diastole et systole

- Au cours d'un battement cardiaque (cycle cardiaque), les cavités cardiaques se contractent puis se relâchent successivement dans le même ordre : l'oreillette droite (OD), puis l'oreillette gauche (OG), le ventricule droit (VD), puis le ventricule gauche (VG)
- La contraction est appelée **systole**, tandis que le relâchement est appelé **diastole**
- Quand les cavités cardiaques sont relâchées, elles se remplissent de sang ; leur contraction permet de propulser le sang dans le compartiment suivant.

© Allia / Fotolia.com

S'adapter aux besoins de l'organisme

Le système cardiovasculaire doit s'adapter en permanence pour que l'organisme reçoive la quantité d'oxygène et de nutriments qui correspond à ses besoins. Des modifications du rythme cardiaque et de la pression artérielle, permettent un ajustement du débit sanguin pour que les organes soient toujours bien irrigués, quelles que soient les circonstances.

Les variations du rythme cardiaque

Au repos et chez l'adulte, le cœur bat 60 à 80 fois par minute en moyenne ; chacun a sa propre fréquence cardiaque normale, située entre ces valeurs moyennes.

Le rythme cardiaque varie avec l'âge, le sexe, la température du corps... Il varie aussi en fonction de notre activité qui conditionne nos besoins en oxygène et en énergie. Par exemple, lors d'un effort physique, lors de la digestion..., le cœur doit augmenter son débit sanguin pour répondre à la demande accrue en sang oxygéné : son rythme augmente tout comme la force de contraction des ventricules (on perçoit alors davantage les battements cardiaques, tandis qu'au repos on les oublie).

L'action du système nerveux sur le rythme cardiaque

- **Le système nerveux sympathique** accélère le rythme cardiaque, grâce au nerf cardiaque sympathique. L'exercice physique, la peur, le stress, l'anxiété..., activent la libération par ses fibres nerveuses, d'une molécule appelée la noradrénaline. Sa liaison aux récepteurs bêta1-adrénergiques augmente le rythme cardiaque et la force de contraction

des ventricules, provoquant une augmentation du débit sanguin.

- À l'inverse, **le système nerveux parasympathique** ralentit le cœur, par l'intermédiaire du nerf vague, dont les fibres sécrètent une autre molécule : l'acétylcholine. L'action

POUR INFO

La pression artérielle

La pression artérielle (ou tension artérielle) est la pression qu'exerce le sang sur les artères.

La tension mesurée chez le médecin comprend deux chiffres.

Le premier correspond au moment où le ventricule gauche expulse le sang dans l'aorte (la pression est maximale). C'est la pression artérielle systolique, située chez l'adulte, entre 110 et 140 mm Hg (millimètres de mercure).

Le second chiffre correspond au relâchement du ventricule, après qu'il s'est vidé dans la circulation systémique (la pression est minimale). C'est la pression artérielle diastolique, qui oscille entre 70 et 80 mm Hg chez l'adulte.

L'hypotension artérielle correspond à une pression systolique inférieure à 100 mm Hg. L'hypertension artérielle se définit par une pression artérielle systolique chronique de 140 mm Hg associée ou non à une pression diastolique de 90 mm Hg (soit 14/9).



du nerf vague permet notamment de retrouver un rythme cardiaque de repos après un effort ou un stress... Il exerce d'ailleurs une action modératrice permanente sur le rythme cardiaque.

D'autres paramètres régulent le rythme cardiaque

- **Les hormones** comme l'adrénaline accélèrent le rythme cardiaque et augmentent la force des contractions cardiaques. L'adrénaline est libérée dans le sang par les glandes surrénales, en réponse à l'activation du système nerveux sympathique ; elle agit comme la noradrénaline.

Les hormones thyroïdiennes (la thyroxine) produites par la glande thyroïde, peuvent augmenter progressivement et durablement le rythme cardiaque, lorsqu'elles sont produites en grande quantité (comme en cas d'hyperthyroïdie).

- **Les ions** tels que le sodium (Na^+) et le calcium (Ca^{2+}) agissent sur la contraction du muscle cardiaque.

Le maintien de la pression artérielle

La pression artérielle moyenne dans le réseau artériel doit être suffisante pour que le sang puisse atteindre tous les organes. Elle est donc ajustée en permanence.

- Dans la paroi des vaisseaux eux-mêmes, des récepteurs sensoriels (barorécepteurs) indiquent au cerveau la pression du sang dans les artères ; d'autres récepteurs (chimiorécepteurs) indiquent le taux d'oxygène et de dioxyde de carbone (CO_2) dans le sang et son pH. En réponse à ces messages, le système nerveux agit sur le cœur et la tonicité des vaisseaux sanguins pour ajuster la pression artérielle.



© JPC-Prod-Fotolia.com

Mesure de la tension artérielle chez le médecin.

- Des molécules (hormones, peptides...) produites par l'organisme et circulant dans le sang, comme l'adrénaline, la noradrénaline, l'angiotensine II..., agissent aussi sur le diamètre des vaisseaux sanguins, pour les resserrer (vasoconstriction) ou les dilater (vasodilatation).
- D'autres molécules comme l'aldostérone agissent sur l'élimination et la rétention par les reins des ions sodium (Na⁺), potassium (K⁺) et de l'eau, pour augmenter ou diminuer le volume sanguin ("quantité" de sang dans les vaisseaux), ce qui modifie la pression artérielle.

La fonction cardiaque est liée aux autres fonctions

Le système respiratoire est responsable des échanges gazeux entre

l'oxygène (O₂) et le dioxyde de carbone (CO₂) : dans les poumons, le sang se recharge en O₂ et se débarasse du CO₂ produit par les cellules. Le fonctionnement du système respiratoire retentit sur le fonctionnement cardiaque et réciproquement.

Les mouvements réguliers des muscles respiratoires, en particulier ceux du diaphragme, favorisent la remontée du sang vers le cœur par le réseau veineux, en modifiant la pression dans l'abdomen. Les muscles des membres participent eux aussi à la propulsion du sang dans les veines et sa remontée vers le cœur. Leur contraction et leur relâchement lors de nos mouvements exercent une pression régulière sur les veines profondes qu'ils enserrant, poussant le sang vers le haut.

L'atteinte cardiaque dans les maladies neuromusculaires

Dans les maladies neuromusculaires, l'atteinte cardiaque peut toucher le système électrique et/ou le tissu musculaire du cœur. Les troubles souvent asymptomatiques au début, peuvent évoluer après plusieurs années vers une insuffisance cardiaque. Un suivi cardiologique régulier pour les maladies à risque est indispensable, pour détecter les anomalies et les traiter le plus tôt possible.

Deux grands types d'anomalies

Dans les maladies neuromusculaires, l'atteinte cardiaque se présente sous deux formes de troubles.

- **Les troubles électriques** touchent le système électrique du cœur (le tissu nodal) qui produit et propage le signal électrique synchronisant les battements cardiaques. Ils sont de deux types : les **troubles de conduction** qui altèrent la transmission du signal électrique à travers le cœur et les **troubles du rythme cardiaque** qui perturbent le rythme

et la régularité des battements cardiaques.

- **Les troubles musculaires** cardiaques touchent les cellules du myocarde (muscle cardiaque). Celles-ci dégénèrent comme dans les autres muscles striés, ce qui provoque une perte de force du muscle cardiaque. Ces troubles sont appelés cardiomyopathie.
- Dans certaines maladies, les troubles électriques et l'atteinte musculaire peuvent coexister. Ils apparaissent alors souvent de manière décalée.

Les conséquences sur la pompe cardiaque

Par différents mécanismes, ces troubles altèrent les performances de la pompe cardiaque, de manière transitoire ou prolongée. Le cœur ne peut pas se contracter correctement, ce qui retentit sur la quantité de sang qu'il propulse dans la circulation sanguine : le débit sanguin peut alors être insuffisant pour répondre aux besoins de l'organisme.

Vers une insuffisance cardiaque aiguë ou chronique

Dans les maladies neuromusculaires, l'insuffisance cardiaque se développe progressivement, avec l'évolution de la cardiomyopathie et/ou des troubles électriques (conduction et rythme).

Pendant un certain temps, le cœur aidé de l'organisme (système vasculaire) compense ses problèmes de pompe par diverses stratégies. En particulier, son rythme s'accélère pour parvenir quand même à approvisionner l'organisme selon

EN PRATIQUE

Fatigue, palpitations, essoufflement, malaises... : des signes à prendre au sérieux

L'atteinte cardiaque dans les maladies neuromusculaires peut se manifester par divers symptômes qui doivent toujours inciter à consulter le cardiologue de la consultation pluridisciplinaire neuromusculaire. On peut ressentir des palpitations donnant l'impression que le cœur bat très fort, des ratés dans les battements cardiaques, des étourdissements, des sensations de malaise. Il peut arriver aussi de s'évanouir (syncope), signe que le cerveau a été privé transitoirement d'oxygène. Ces symptômes sont liés aux troubles électriques (troubles du rythme ou de conduction) présents dans l'atteinte cardiaque.

On peut ressentir aussi de la fatigue, être essoufflé lors d'efforts banals puis au repos (c'est-à-dire constamment), avoir du mal à respirer, en particulier la nuit en position allongée, avoir les pieds et les jambes gonflés... Ces symptômes sont plutôt liés à la cardiomyopathie, puis à l'insuffisance cardiaque.



ses besoins. Tant que la demande reste raisonnable, il peut y répondre, même si cela lui demande un effort supplémentaire.

Lorsque l'atteinte cardiaque progresse, ou qu'un trouble aigu survient, le cœur n'arrive plus à alimenter l'organisme : c'est l'insuffisance cardiaque.

Des maladies neuromusculaires diversement touchées

L'atteinte cardiaque n'apparaît que dans certaines maladies neuromusculaires et, en général, plus tardivement que l'atteinte musculaire squelettique (des membres...).

- Les troubles de conduction et du rythme cardiaque concernent particulièrement la dystrophie myotonique de Steinert de type 1 (DM1), la dystrophie myotonique de type 2 (DM2), les laminopathies (dystrophie musculaire des ceintures de type 1B (LGMD-1B), dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss autosomique dominante (DMED-AD)), les desminopathies.
- La cardiomyopathie touche les dystrophies musculaires de Duchenne (DMD) et de Becker (DMB), la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss récessive liée à l'X (DMED-RLX), les desminopathies, certaines formes de myopathies mitochondriales et plus rarement la DM1, la DM2 et les laminopathies.

Une atteinte silencieuse au début

L'atteinte cardiaque peut garder un caractère silencieux assez longtemps, alors que les troubles sont présents et peuvent être détectés lors des examens cardiologiques. À titre d'exemple, dans la dystrophie musculaire de Duchenne où elle peut être décelée dès l'âge de

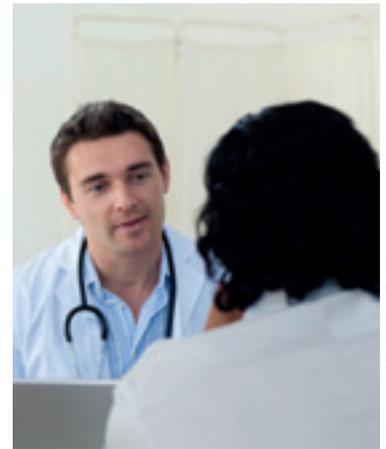
POUR INFO

Dystrophie musculaire de Duchenne : l'atteinte cardiaque chez les femmes porteuses de la mutation

Même si les femmes porteuses de la mutation à l'origine de la dystrophie musculaire de Duchenne présentent rarement une atteinte musculaire, elles ont un certain risque de développer une atteinte musculaire cardiaque (environ 5 à 10 % d'entre elles). Si elle n'est pas dépistée et prise en charge, cette cardiomyopathie peut évoluer vers une insuffisance cardiaque. Chez ces femmes, un premier bilan dès le diagnostic est préconisé. Ensuite, un bilan tous les 5 ans est suffisant, sauf si la situation nécessite une surveillance plus rapprochée. Le suivi peut être réalisé dans une consultation pluridisciplinaire neuromusculaire.



10 ans en moyenne, ses effets ne peuvent être ressentis qu'à l'âge adulte (après 18 ans en moyenne)... C'est le cas aussi pour la plupart des autres maladies neuromusculaires avec une atteinte cardiaque. D'où l'importance du suivi cardiologique.



Les maladies neuromusculaires à risque d'atteinte cardiaque nécessitent un suivi cardiologique étroit, et précoce.

Les troubles cardiaques

Qu'il s'agisse d'anomalies électriques (troubles de conduction ou troubles du rythme) ou de l'atteinte musculaire, les troubles liés à l'atteinte cardiaque dans les maladies neuromusculaires retentissent tous sur la capacité du cœur à se contracter pour propulser le sang et assurer un débit sanguin suffisant.

Les troubles de la conduction cardiaque

Le signal électrique dans le circuit de conduction n'est pas bien transmis d'un bout à l'autre du cœur, ce qui modifie la régularité et l'efficacité des contractions cardiaques.

- Si la transmission est simplement ralentie, le cœur bat moins vite (bradycardie).
- Parfois, la perturbation dans le circuit de conduction du cœur empêche l'onde électrique de parvenir aux ventricules, ce qui perturbe leur contraction. Les médecins parlent de bloc auriculo-ventriculaire (BAV).

Les BAV sont classés par gravité : le BAV de type 1 (modéré) permet quand même aux ventricules de se contracter avec efficacité, tandis que

dans le BAV de type 3, les contractions des ventricules sont inefficaces, le BAV de type 2 étant intermédiaire. Les BAV de types 2 et 3 sont des troubles sévères qui peuvent générer un bref arrêt cardiaque (avec perte de connaissance transitoire), ou un arrêt cardiaque durable (mort subite). Les BAV sont les principaux troubles de conduction rencontrés dans les maladies neuromusculaires. Ils sont des indications pour la mise en place d'un *pacemaker*.

Les troubles du rythme cardiaque

Ces troubles sont des modifications dans la régularité et/ou la fréquence du rythme cardiaque. Ils peuvent survenir sans anomalie de conduction associée. Ils conduisent à de

nombreux profils rythmiques selon l'origine du trouble et ses effets. D'une manière générale, un rythme cardiaque plus lent, inférieur à 60 battements par minute (BPM) est qualifié de bradycardie, un rythme cardiaque plus rapide, supérieur à 100 BPM est appelé tachycardie, et un rythme cardiaque désordonné est appelé arythmie.

- **Le flutter auriculaire.** C'est une tachycardie de l'oreillette, déclenchée par un fonctionnement trop rapide du nœud sinusal. Le rythme des contractions est régulier mais très élevé (généralement voisin de 150 BPM). Ce trouble peut durer quelques heures ou être permanent. Il peut provoquer un essoufflement, une sensation d'oppression dans la poitrine... ou ne pas être ressenti du tout. En cas de *flutter*, l'oreillette ne se contracte pas complètement, ce qui l'empêche de bien vider le sang qu'elle contient dans les ventricules. Cela peut favoriser la formation de caillots sanguins et la survenue d'une insuffisance cardiaque.

- **La tachycardie ventriculaire.** C'est une accélération du rythme des contractions des ventricules, ce qui les empêche de se contracter complètement pour bien se vider. Elle est favorisée lorsque le cœur est déjà malade (même si elle peut exister sur les cœurs sains). La difficulté contractile des ventricules diminue le débit sanguin et l'efficacité du cœur, et peut conduire à un arrêt cardiaque.

- **Les fibrillations.** Ce sont des contractions anarchiques des cavités cardiaques.

La fibrillation de l'oreillette n'entraîne pas d'arrêt cardiaque, mais elle empêche l'oreillette de se vider correctement dans les ventricules. Comme dans le *flutter*, cela peut

POUR INFO

Les extrasystoles

Ce sont des contractions cardiaques qui se produisent ponctuellement en dehors du rythme donné par le nœud sinusal, *pacemaker* naturel du cœur.

Ces extrasystoles sont déclenchées ailleurs que dans le nœud sinusal, par exemple dans l'oreillette droite ou le ventricule droit, dans des régions du muscle cardiaque qui deviennent hyperexcitables.

Elles peuvent survenir épisodiquement chez tout le monde (à l'occasion d'un stress, d'un excès de café...). Elles peuvent passer totalement inaperçues ou alors être ressenties sous forme d'un "raté" dans la contraction cardiaque.

Les extrasystoles de l'oreillette (extrasystoles auriculaires), sont bénignes si elles restent ponctuelles, ce qui est fréquent sur un cœur sain. Elles sont plus embêtantes si elles ont lieu dans le ventricule, ce qui est plus rare sur un cœur sain, mais fréquent sur un cœur déjà confronté à une maladie. Dans ce cas, elles nécessitent surveillance et traitement, surtout si elles sont nombreuses (elles favorisent alors la tachycardie ventriculaire).

POUR INFO

Les deux principaux types de cardiomyopathies

- Dans la cardiomyopathie hypertrophique, les parois des ventricules s'épaississent. Du tissu fibreux (fibrose) remplace petit à petit le tissu musculaire. La taille des cavités et le volume de sang qu'elles peuvent contenir diminuent, tout comme leur force musculaire.
 - Dans la cardiomyopathie dilatée, les parois des ventricules s'affinent et se distendent petit à petit sous la poussée du sang à l'intérieur. Le volume de sang qu'ils contiennent est plus important, mais comme les ventricules ont moins de force, ils propulsent moins de sang vers l'organisme.
- On rencontre davantage cette forme de cardiomyopathie dans les maladies neuromusculaires.



favoriser la formation de caillots sanguins.

La fibrillation du ventricule est dangereuse car les contractions anarchiques empêchent les ventricules d'exercer leur fonction de pompe pour alimenter l'organisme, ce qui entraîne l'arrêt cardiaque. Seul un choc électrique, grâce notamment à un défibrillateur (externe ou implantable), peut resynchroniser le rythme cardiaque.

L'atteinte du muscle cardiaque

Dans certaines maladies neuromusculaires, les cellules du tissu musculaire (fibres musculaires) qui constituent la majorité du cœur (le myocarde) subissent une dégénérescence progressive. C'est ce que les médecins appellent une cardiomyopathie.

La dysfonction ventriculaire gauche. La progression de l'atteinte

musculaire cardiaque est lente et s'accompagne d'une perte de force du cœur ; d'un point de vue fonctionnel, elle se traduit par une activité de pompe moins efficace.

Le ventricule gauche est le premier à subir les effets de cette dégénérescence : les examens échographiques permettent de détecter son dysfonctionnement assez précocement (on parle de dysfonction ventriculaire gauche). Lorsque le ventricule gauche perd de sa force, il a plus de mal à propulser le sang oxygéné dans la circulation artérielle qui irrigue l'organisme (circulation systémique). Le débit sanguin baisse, ce qui prive partiellement les tissus d'oxygène et de nutriments.

L'insuffisance cardiaque dans les maladies neuromusculaires

Au début de l'atteinte du myocarde, le cœur s'adapte à sa dysfonction ventriculaire gauche. Son rythme augmente, ce qui lui permet d'envoyer plus souvent du sang

oxygéné dans l'organisme, mais en plus petite quantité. L'organisme s'y retrouve. Cette adaptation explique que même si l'atteinte du myocarde est présente, les difficultés qu'elle engendre ne produisent pas tout de suite de symptômes (ou alors faiblement lors d'un effort), et d'autant moins que la demande motrice est faible, comme dans la dystrophie musculaire de Duchenne.

Lorsque l'atteinte myocardique évolue, la dysfonction ventriculaire progresse. La réoxygénation du sang dans les poumons et l'élimination du CO₂ sont perturbées par la faiblesse du cœur, qui retentit en amont sur la circulation pulmonaire (signes congestifs). Le cœur ne peut plus faire face à la demande.

Les symptômes apparaissent : essoufflement même au repos, fatigue importante, palpitations, difficultés respiratoires.

Lorsque le cœur n'assure plus un débit sanguin suffisant pour alimenter les organes, c'est l'insuffisance cardiaque.

POUR INFO

Suivre l'atteinte cardiaque : la fraction d'éjection systolique ventriculaire (FEV)

La fraction d'éjection systolique ventriculaire (FEV), que l'on mesure grâce à l'échocardiographie ou la scintigraphie cardiaque, quantifie la fonction ventriculaire, c'est-à-dire la capacité du cœur à se contracter pour éjecter le sang. On l'appelle aussi fraction d'éjection ou fraction d'éjection ventriculaire (si on ne précise pas de quel ventricule il s'agit, c'est implicitement le gauche). La FEV est le pourcentage de sang éjecté par le ventricule lorsqu'il se contracte (systole), par rapport au volume de sang qu'il contenait avant sa contraction (fin de diastole).

FEV du ventricule gauche (FEVG) et insuffisance cardiaque.

La fraction d'éjection du ventricule gauche est particulièrement surveillée car c'est le ventricule gauche qui alimente l'organisme en sang oxygéné. En situation normale, le ventricule gauche peut éjecter entre 60 et 80 % de son volume de sang.

Une FEVG au repos qui descend sous la barre des 50-55% définit la dysfonction ventriculaire gauche systolique. Les signes cliniques d'insuffisance cardiaque apparaissent habituellement en deçà de 45%.

Dans les maladies neuromusculaires, la fraction d'éjection du ventricule gauche est mesurée très régulièrement car elle sert d'indicateur pour évaluer la progression de l'atteinte du myocarde. C'est aussi un indice utilisé lorsque l'on souhaite mesurer, au cours d'essais cliniques, l'efficacité de molécules dont l'intérêt est de lutter contre l'atteinte cardiaque.



Évaluer l'atteinte cardiaque

L'évaluation régulière de la fonction cardiaque permet le dépistage précoce des anomalies, même en l'absence de symptômes. Outre le bilan clinique, des examens complémentaires permettent l'exploration du cœur et de son fonctionnement pour connaître l'origine des troubles. L'évaluation de l'atteinte cardiaque oriente le choix des traitements.

Le bilan clinique

Lors de la consultation, le cardiologue se renseigne sur les symptômes ressentis dans les semaines et mois précédant le rendez-vous, indices d'un éventuel problème cardiaque.

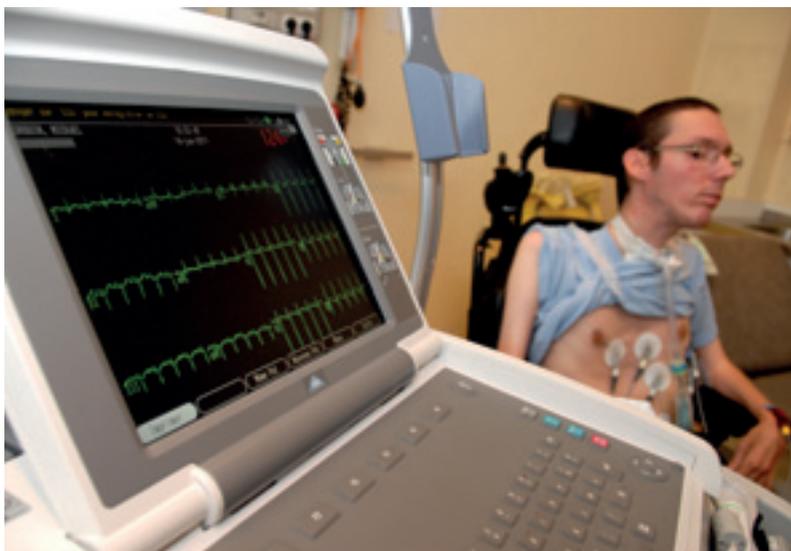
C'est l'occasion de dire si l'on a ressenti de la fatigue, des essoufflements, des épisodes de palpitations ou de pause dans les battements cardiaques, d'oppression dans la poitrine, si l'on a eu des malaises, des pertes de connaissance...

Lors de l'examen clinique, le cardiologue examine notamment le cœur et les poumons. Il recherche les signes cliniques indiquant que le cœur ne va pas bien, comme la présence d'œdème... Il écoute les bruits du cœur, mesure le rythme cardiaque, la pression artérielle...

Les examens complémentaires

À l'issue du bilan clinique, les examens complémentaires ont pour but de rechercher les anomalies et de les caractériser pour orienter la prise en charge.

- Certains examens explorent le fonctionnement électrique du cœur et son lien avec la qualité et le rythme des battements cardiaques : électrocardiogramme (ECG), Holter ECG, épreuve d'effort, exploration électrophysiologique du faisceau de His.
- D'autres examens sont ciblés sur la fonction contractile du muscle cardiaque (myocarde) :



L'électrocardiogramme enregistre l'activité électrique globale du cœur au repos.

échocardiographie, scintigraphie myocardique, imagerie IRM.

Lors du suivi cardiologique des maladies neuromusculaires, un électrocardiogramme est systématiquement réalisé à chaque visite, souvent associé à une échocardiographie.

L'électrocardiogramme (ECG)

Cet examen incontournable du suivi cardiaque analyse l'activité électrique globale du cœur au repos. Il est non invasif et indolore. Des électrodes autocollantes (type patch) sont posées sur la peau en différents points du corps (une sur chaque membre et 6 sur le thorax) ; elles enregistrent les impulsions électriques du cœur pendant quelques minutes. Le tracé ECG permet au cardiologue de vérifier la qualité de

la transmission du signal électrique entre les oreillettes et les ventricules, l'activité de contraction et de relâchement des cavités cardiaques lors de chaque battement et le rythme cardiaque (durée, fréquence).

L'ECG est une première étape pour détecter les troubles du rythme cardiaque, les ralentissements de conduction du signal électrique à travers le cœur... Mais ces derniers peuvent aussi passer inaperçus à l'ECG au repos, car le temps d'enregistrement est court.

Le Holter ECG : un ECG sur 24 heures

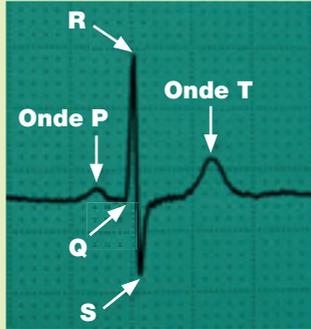
L'électrocardiogramme peut être réalisé sur une plus longue durée (souvent 24 heures) grâce à un appareil enregistreur portable appelé

L'électrocardiogramme

Le tracé correspond à la progression de l'onde électrique dans le cœur lors d'un battement cardiaque (l'ECG permet d'en visualiser plusieurs à la suite).

- L'onde P correspond à la contraction des oreillettes (et leur dépolarisation).
- L'ensemble QRS correspond à la contraction des ventricules (et leur dépolarisation).
- L'onde T correspond au relâchement des ventricules, pendant leur repolarisation.

La hauteur des différentes ondes, leur forme, et le temps qui les sépare, sont des indicateurs de la qualité fonctionnelle du cœur. Par exemple, un allongement entre l'onde P et l'onde R est signe d'un ralentissement de la transmission du signal entre l'oreillette droite et les ventricules, appelé trouble de conduction (bloc auriculo-ventriculaire - BAV).



Explorer le circuit de conduction électrique du cœur

L'exploration électrophysiologique endocavitaire du faisceau de His, est prescrite pour analyser précisément des anomalies électriques détectées à l'ECG. Cet examen explore le comportement électrique du cœur pour rechercher l'origine des anomalies identifiées ou des symptômes décrits par la personne. Cela permet de définir quel est le traitement le plus adapté (médicament, défibrillateur, *pacemaker*...).

Une sonde (parfois plusieurs) est introduite dans une grosse veine (sous anesthésie locale), généralement au niveau du pli de l'aîne. La sonde est acheminée jusqu'au cœur pour y enregistrer l'activité électrique naturelle du cœur en différents points, puis après stimulation de certains points du cœur par la sonde. Cet examen invasif nécessite une hospitalisation d'une journée en ambulatoire. Un petit hématome peut parfois se former au niveau du vaisseau par lequel a été introduite la sonde.

Visualiser le cœur en action : l'échocardiographie

L'échocardiographie permet de voir les structures cardiaques (parois, valves, cavités, vaisseaux) et d'en mesurer les caractéristiques (taille, qualité des mouvements cardiaques et de ceux des valves).

Grâce à l'échocardiographie, le cardiologue peut aussi quantifier la capacité de contraction des ventricules, en particulier du ventricule gauche. Dans les maladies neuromusculaires, l'échocardiographie est utilisée pour évaluer la fonction ventriculaire gauche et diagnostiquer, par exemple, une dilatation de ce



Holter. Cela permet de détecter des anomalies transitoires invisibles à l'ECG de repos : troubles du rythme cardiaque et troubles de conduction (ralentissements, blocages transitoires...).

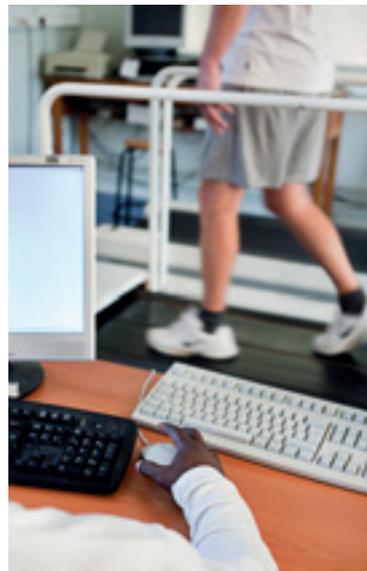
Le Holter est gardé sur soi durant 24 heures ; il est relié à des électrodes (patches) fixées sur la poitrine (moins nombreuses que pour l'ECG au repos). Dès son installation qui s'effectue dans un centre médical, on peut reprendre ses activités habituelles. L'électrocardiogramme est enregistré en continu durant cette période. On note en parallèle les symptômes que l'on ressent, ce qui permet au médecin de faire une corrélation avec le tracé obtenu.

L'électrocardiogramme d'effort

Cet examen aussi appelé "épreuve d'effort", est prescrit dans les maladies neuromusculaires chez les jeunes (atteints, par exemple, de la maladie de Steinert) souhaitant pratiquer une activité sportive.

L'épreuve d'effort, réalisée dans un cadre médical, consiste à enregistrer l'activité cardiaque lors d'un effort. Des électrodes sont placées

sur le thorax, tandis que l'on réalise un effort dont l'intensité augmente (pédaler sur un vélo fixe ou marcher sur un tapis roulant). Elles enregistrent l'activité électrique du cœur en réponse à cet effort gradué : le tracé obtenu permet d'étudier le rythme cardiaque et l'activité électrique du cœur comme dans un électrocardiogramme classique.



L'épreuve d'effort permet d'étudier l'activité électrique du cœur lors d'un effort croissant.

© AFM / C. Hargoues

ventricule (cardiomyopathie dilatée gauche).

Grâce aux images, on peut quantifier la force musculaire des ventricules et leur capacité à pomper le sang en calculant la “fraction d’éjection systolique ventriculaire” (FEV), un indice de la progression de l’atteinte musculaire cardiaque (dysfonction ventriculaire gauche).

L’échocardiographie est un examen rapide, indolore et sans danger. Lors de l’examen, où l’on est placé en position allongée, si possible sur le côté, le médecin déplace un capteur qui émet des ultrasons, sur la peau du thorax enduite d’un gel. Ceux-ci sont renvoyés par les structures internes du cœur, ce



© AFM / L. Audinet

L'échocardiographie permet de caractériser les structures cardiaques en mouvement.

qui forme des images sur un écran. L'échocardiographie peut être couplée au Doppler, une technique qui étudie les flux sanguins dans le cœur et les gros vaisseaux : sens de déplacement, vitesse, débit dans les cavités cardiaques.

momentanément sur le cœur, qui peut alors être visualisé en imagerie grâce à une caméra à scintillation. Il n'y a pas de contre-indication à l'utiliser dans les maladies neuromusculaires, y compris chez l'enfant.

POUR INFO

Évaluer l'état cardiaque avant la chirurgie : la scintigraphie et l'échocardiographie de stress

Cette technique consiste à visualiser grâce à la scintigraphie ou l'échocardiographie, les réactions du cœur après administration contrôlée par voie intraveineuse d'un médicament appelé dobutamine. Ce médicament mime les effets de l'adrénaline et provoque une accélération du rythme cardiaque et de la force des contractions cardiaques. Les médecins peuvent ainsi mesurer la réserve contractile du cœur et évaluer ses capacités d'adaptation lorsqu'il est soumis à un stress, comme c'est le cas lors d'interventions chirurgicales telles que l'arthrodèse vertébrale. Cet examen est effectué systématiquement avant de telles interventions, dans les maladies neuromusculaires. Il est réalisé dans certains hôpitaux seulement, sous contrôle médical strict et selon un protocole très précis.

L'imagerie IRM

L'imagerie par résonance magnétique (IRM) est une technique qui permet de recueillir des images sur l'anatomie du cœur.

Elle est fondée sur l'utilisation de la résonance des protons dans l'organisme, lorsqu'ils sont soumis à un champ magnétique, créé par un aimant géant. L'IRM nécessite d'administrer un produit dans l'organisme, le gadolinium, un produit de contraste qui permet d'obtenir des images plus lisibles.

L'IRM peut susciter une certaine appréhension car elle nécessite d'être placé, sur le lit d'examen, dans le cylindre qui émet le champ magnétique.

Pour cette raison, il est important de signaler au médecin si l'on est tendu, anxieux ou claustrophobe, afin qu'il propose un médicament pour se détendre.

L'IRM ne peut pas être utilisée lorsque l'on porte un *pacemaker*, ou un défibrillateur.

Quantifier la capacité contractile du cœur : la scintigraphie myocardique

La scintigraphie myocardique permet d'évaluer de manière encore plus précise la fraction d'éjection systolique ventriculaire (FEV). Elle est prescrite lorsque les résultats de l'échocardiographie sont difficiles à interpréter ou que l'on veut les confirmer. La scintigraphie permet aussi de mesurer la vitesse de contraction et de relâchement des ventricules, et d'en détecter les anomalies. Elle sert à vérifier la bonne santé des artères coronaires qui alimentent le cœur.

Cet examen se déroule à l'hôpital dans un service de médecine nucléaire et dure environ trente minutes. Il nécessite d'injecter en intraveineux un marqueur faiblement radioactif (généralement, il s'agit du thallium), qui sera rapidement éliminé ensuite par l'organisme, dans les urines. Ce composé se fixe



Prise en charge cardiologique des maladies neuromusculaires

La prise en charge cardiologique permet de prévenir l'atteinte cardiaque et d'en limiter les complications : dépistage précoce des troubles cardiaques, suivi régulier en cardiologie, prescription de traitements préventifs et symptomatiques (inhibiteurs de l'enzyme de conversion, bêta-bloquants, anti-arythmiques, anti-thrombotiques..., *pacemaker*, défibrillateur...).

Un suivi cardiologique indispensable, précoce et régulier

L'atteinte cardiaque dans les maladies neuromusculaires doit être évaluée le plus tôt possible puis régulièrement par la suite. Le cardiologue peut ainsi repérer les anomalies cardiaques avant qu'elles ne génèrent des symptômes. Les

troubles liés à l'atteinte cardiaque dans les maladies neuromusculaires ont toujours un impact vital à plus ou moins long terme. Les identifier très tôt permet au médecin de prescrire des traitements efficaces pour ralentir leur progression et limiter leurs conséquences, ce qui protège les personnes atteintes.

Il est important de consulter rapide-

ment si on ressent certains symptômes : sensations de malaise, pertes de connaissance brèves, vertiges, fatigue importante, essoufflement face à la moindre activité, douleur thoracique...

Prise en charge des troubles de conduction

La prise en charge de ces troubles est uniquement basée sur la prévention. Elle consiste en la pose précoce d'un stimulateur cardiaque implantable de type *pacemaker* (ou "pile cardiaque"), en cas de troubles sévères, voire modérés. C'est ainsi que le *pacemaker* est utilisé notamment pour protéger les personnes atteintes de la maladie de Steinert, qui présentent ce type de troubles.

Que fait le *pacemaker* ? Le *pacemaker* stimule le rythme cardiaque lorsqu'il est trop lent ou fait des pauses. Il analyse le rythme cardiaque en continu et dès qu'une anomalie est décelée, il envoie au cœur une impulsion électrique qui resynchronise ses battements. Il ne prend le relais que quand c'est nécessaire. L'adaptation du cœur en cas d'effort physique reste inchangée.

Certains *pacemakers* enregistrent aussi le rythme cardiaque en continu (électrocardiogramme), données que le cardiologue peut analyser pour adapter le traitement.

EN PRATIQUE

Suivi cardiologique dans les maladies neuromusculaires : quand et où consulter ?

- **Un premier bilan cardiologique** doit être effectué dès que le diagnostic de la maladie neuromusculaire est posé.
- **Un suivi tous les ans ou tous les 2 ans** est ensuite préconisé pour les maladies potentiellement à risque. Ce rythme est adapté par le cardiologue en fonction de l'évolution de l'atteinte. À titre d'exemple, dans la dystrophie musculaire de Duchenne, un premier bilan est effectué après le diagnostic, puis tous les 2 ans jusqu'à l'âge de 8 ans, puis tous les ans à partir de 10 ans en l'absence de symptômes et enfin plusieurs fois par an si nécessaire.
- **Un bilan cardiologique est systématique avant toute intervention chirurgicale** ; il évalue l'éventuelle atteinte cardiaque et la marge fonctionnelle du cœur. Le risque respiratoire est étudié en parallèle.
- **Un cardiologue qui connaît les maladies neuromusculaires** est requis pour ce suivi. Le plus souvent, c'est celui de la consultation pluridisciplinaire maladies neuromusculaires : le cardiologue référent. Il s'appuie sur d'autres spécialistes, par exemple le cardiologue rythmologue, le spécialiste en imagerie cardiaque, le chirurgien thoracique-cardiovasculaire... Ponctuellement, on peut solliciter un autre médecin, mais l'avis du cardiologue référent reste essentiel à cause des particularités de l'atteinte cardiaque dans les maladies neuromusculaires.
- **Le suivi cardiologique est indissociable de celui des autres fonctions** (respiratoire, orthopédique, nutritionnelle...). Les consultations pluridisciplinaires spécialisées dans les maladies neuromusculaires ont l'avantage de rassembler dans un même lieu hospitalier les différentes spécialités médicales concernées dans ces maladies. Il en existe 75 en France métropolitaine et dans les départements d'Outre-mer. Leurs coordonnées sont disponibles auprès du service Accueil familles de l'AFM-Téléthon (n° Azur 0810 811 088) et sur le site internet de l'AFM-Téléthon (<http://www.afm-telethon.fr>).



Stimulateur cardiaque : pose et précautions

Le *pacemaker* est un petit boîtier électronique plat, rond et léger (2 à 3 cm et moins de 25 g), muni d'une pile. Il est implanté sous la peau au niveau de la clavicule et relié au cœur par des sondes qui analysent le rythme cardiaque. Sa pose nécessite une petite intervention chirurgicale, sous anesthésie locale, et deux à 3 jours d'hospitalisation.

- Le chirurgien cardiovasculaire pratique une petite incision dans la peau sous la clavicule gauche, pour accéder à une veine proche du cœur. Sous contrôle vidéo, il y introduit deux sondes-électrodes, qu'il glisse jusqu'au cœur. L'une est fixée dans le ventricule droit et l'autre dans l'oreillette droite. Elles sont ensuite connectées au boîtier électronique du *pacemaker*. L'appareil est ensuite calibré et le boîtier glissé sous la peau qui est refermée. Les réglages ultérieurs sont réalisés par le cardiologue grâce à une télécommande. Tous les 8 à 10 ans environ, la pile est renouvelée. Seul le boîtier est changé et raccordé aux sondes en place.
- Une surveillance est effectuée une à deux fois par an, et plus régulièrement lorsque l'on s'approche du renouvellement du *pacemaker*. En dehors de ces périodes, il ne faut pas hésiter à consulter le médecin si la cicatrice semble anormale, ou si la région d'implantation de l'appareil est douloureuse, gonflée ou rouge...
- On peut vivre normalement avec un stimulateur cardiaque. Les boîtiers en titane protègent relativement bien des interférences électromagnétiques nocives ; on peut se déplacer partout, utiliser le téléphone portable en le rangeant plutôt à droite. Deux précautions : ne pas stationner sous les portiques d'aéroport, et se placer à plus de 30 cm des plaques à induction lorsqu'on les utilise. Les IRM ne sont pas possibles avec un *pacemaker*.
- Lorsque l'on porte un *pacemaker*, on doit toujours avoir sur soi une fiche qui le précise.

selon la nature des troubles, les cardiologues proposent généralement des médicaments anti-arythmiques et anti-coagulants, la chirurgie ablative, la pose d'un défibrillateur cardiaque.

• Les médicaments anti-arythmiques

Ils agissent sur le rythme cardiaque en le ralentissant. Les médecins peuvent prescrire certains bêta-bloquants, utilisés fréquemment comme anti-arythmiques : ils limitent la survenue des troubles du rythme auriculaires ou ventriculaires. C'est le cas dans la dystrophie musculaire de Duchenne. D'autres médicaments anti-arythmiques tels que l'amiodarone sont prescrits pour lutter contre les troubles du rythme ventriculaires.

• Les médicaments anti-coagulants

En cas de troubles du rythme auriculaires, quelle que soit la maladie neuromusculaire, les médecins

Prise en charge des troubles du rythme

Certains troubles du rythme ne sont pas dangereux pour le cœur. D'autres en revanche, comme les troubles ventriculaires sévères, désorganisent complètement les battements cardiaques, faisant

courir un risque vital à la personne qui en souffre.

Différentes solutions limitent ces troubles et leurs conséquences :



Le *pacemaker* permet de prévenir les risques d'arrêt cardiaque.

TÉMOIGNAGE

Mon *pacemaker*, je n'y pense jamais !

"Lorsque j'ai eu le diagnostic de la maladie de Steinert, vers 40 ans, mon neurologue m'a tout de suite orientée vers un cardiologue, m'avertissant que le cœur était l'organe à surveiller. Dès lors, j'ai eu un suivi cardiologique annuel classique. Je ne ressentais rien de particulier et menais une vie habituelle. Les premiers troubles du rythme cardiaque sont apparus petit à petit, autour de 48 ans, avec des malaises ponctuels. On a d'abord diagnostiqué un *flutter* auriculaire qui a été réduit sous laser, avec succès. Sont alors apparus des troubles inverses : un rythme trop lent lié à des problèmes de conduction cardiaque ; je m'évanouissais régulièrement. Le risque d'arrêt cardiaque étant important, le cardiologue m'a proposé la pose d'un *pacemaker*. Mon 1^{er} *pacemaker* a été implanté en 2002 et il a été changé cette année après 10 ans de service ! La première fois, j'ai été hospitalisée 48 heures. L'implantation s'est bien déroulée, sous anesthésie locale. Ma pratique de la sophrologie m'a aidée à me détendre pendant l'intervention. Il n'y a eu aucun problème après : je me suis adaptée facilement à l'appareil que l'on perçoit à peine sous ma peau. Depuis, je vais en consultation tous les 6 mois pour vérifier le dispositif, contrôler la pile ; le cardiologue analyse les enregistrements ECG gardés en mémoire. Lors de la dernière visite, il a constaté que le *pacemaker* devait de plus en plus suppléer le cœur, ce qui prouve son efficacité ! Car je ne me rends compte de rien. À plus de 60 ans, je mène une vie normale, en l'oubliant complètement. Je ne le sens pas, et je ne prends pas de précautions particulières."

prescrivent généralement des médicaments anti-coagulants, dits aussi anti-thrombotiques : aspirine oral en prise quotidienne ou anti-coagulants oraux classiques. Ces médicaments préviennent la formation de caillots sanguins dans le cœur, favorisée par un rythme cardiaque irrégulier qui empêche le sang de bien s'évacuer.

• La chirurgie ablative

Elle est utile en cas de troubles du rythme auriculaires importants, comme le *flutter* auriculaire, contre lesquels les anti-arythmiques ne fonctionnent pas ou plus.

La chirurgie ablative a pour but de supprimer les cellules cardiaques qui émettent des signaux électriques intempestifs en plus de ceux émis par le nœud sinusal. Les cellules en cause sont détruites localement, soit grâce à des ondes radiofréquence, soit par cryothérapie. Pour accéder aux cellules en question, le chirurgien cardiovasculaire utilise le plus souvent une sonde qu'il glisse par la veine fémorale jusqu'au cœur.

• La pose d'un défibrillateur automatique implantable

Le défibrillateur implantable est un petit appareil similaire au *pacemaker* qui s'implante sous la peau et fonctionne selon le même principe. Il est prescrit chez les personnes qui ont un risque important de troubles du rythme ventriculaires (comme la fibrillation ventriculaire), pour les protéger contre la mort subite. C'est ce qui est pratiqué, par exemple, dans les laminopathies et les desminopathies.

Que fait le défibrillateur ?

Lorsqu'il détecte une anomalie rythmique importante au niveau des ventricules, le défibrillateur resynchronise les battements cardiaques, en envoyant un choc électrique au cœur.

Le défibrillateur est efficace à la fois sur les troubles du rythme et sur les troubles de conduction (tandis que le *pacemaker* ne réagit qu'aux troubles de conduction). Si les bénéfices de ce dispositif sont

avérés, ses indications sont néanmoins soigneusement pesées : en effet, les chocs que le défibrillateur administre sont ressentis fortement et parfois, sa grande sensibilité conduit au déclenchement intempestif de chocs inappropriés, ce qui est désagréable.

Traiter les conséquences de la cardiomyopathie

Les cardiologues prescrivent les mêmes médicaments que ceux qui sont utilisés dans les maladies cardiaques : inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine II (IEC), bêtabloquants, diurétiques... Ils agissent sur le cœur, soit directement, soit par l'intermédiaire des vaisseaux sanguins et de la pression artérielle. Ces médicaments sont prescrits à la fois en prévention et en traitement symptomatique.

En prévention. Les inhibiteurs de l'enzyme de conversion (IEC) sont prescrits très tôt chez l'enfant pour ralentir l'apparition et l'évolution de l'atteinte musculaire cardiaque.

Les cardiologues prescrivent le péridopril ou une molécule du même type, dès l'âge de 8 ans (et avant 10 ans) chez les garçons atteints de DMD, après un bilan cardiaque complet, et ce avant que l'atteinte musculaire cardiaque ne soit décelée en échocardiographie. Les IEC peuvent aussi être prescrits en prévention dans la dystrophie musculaire de Becker, si les examens complémentaires révèlent un début d'atteinte ventriculaire gauche.

Afin d'améliorer la prise en charge, la recherche clinique se poursuit dans ce domaine pour déterminer si une prévention plus efficace est obtenue en associant un bêtabloquant

POUR INFO

Inhibiteurs de l'enzyme de conversion, bêtabloquants et diurétiques : comment agissent-ils ?

• Les inhibiteurs de l'enzyme de conversion (IEC) font baisser la pression artérielle.

Faire baisser la pression artérielle soulage le cœur car il fait moins d'effort pour pousser le sang dans le réseau artériel. Les IEC diminuent la formation d'une molécule appelée angiotensine II, ainsi que celle de l'aldostérone (produite grâce à l'angiotensine II). Comme ces deux molécules augmentent la pression artérielle (par des mécanismes différents), ainsi que la fibrose du muscle cardiaque..., en inhibant leur formation, les IEC ont l'effet inverse.

• **Les bêtabloquants** ralentissent le rythme cardiaque ce qui fait baisser le débit sanguin ainsi que la pression artérielle, et soulage le cœur. Ils se fixent sur les récepteurs bêta1 adrénergiques du cœur, à la place de l'adrénaline ou de la noradrénaline (qui accélèrent toutes deux le rythme cardiaque), ce qui oblige le cœur à ralentir son rythme. Dans une moindre mesure, les bêtabloquants diminuent aussi la tonicité des vaisseaux (vasodilatateur), donc la pression artérielle.

• **Les diurétiques** favorisent l'élimination du sodium (Na+) et de l'eau contenus dans le sang. Le volume sanguin diminue, ce qui fait diminuer la pression artérielle.

En parallèle de l'utilisation de ces molécules, il faut veiller à limiter la consommation de sel dans l'alimentation, afin de contribuer à faire baisser la pression artérielle.



et un inhibiteur de l'enzyme de conversion.

En traitement symptomatique.

Par la suite, une fois l'atteinte ventriculaire installée et l'insuffisance cardiaque en progression, les cardiologues prescrivent en association, les médicaments classiques utilisés dans l'insuffisance cardiaque : inhibiteurs de l'enzyme de conversion, bêtabloquants, diurétiques (éventuellement anti-aldostérone)...

La chirurgie cardiaque : la greffe de cœur

La greffe de cœur ou transplantation cardiaque peut être envisagée chez des personnes atteintes de maladie



© Nikesidoroff-Fotolia.com

Plusieurs médicaments permettent de ralentir la progression de l'atteinte cardiaque neuromusculaire et d'en limiter les effets.

neuromusculaire et ayant une insuffisance cardiaque résistante aux traitements médicaux.

La transplantation consiste à retirer le cœur malade et à le remplacer par un cœur sain issu d'un donneur en état de mort cérébrale.

Les transplantations sont surtout réalisées dans des maladies comme les dystrophies musculaires de Becker, la dystrophie myotonique de Steinert (DM1), les laminopathies et la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss liée à l'X...

Si elle donne de bons résultats, la greffe de cœur reste une intervention chirurgicale lourde, qu'on ne préconise que si toutes les conditions sont remplies, en particulier un bon état général, respiratoire et nutritionnel.

Les mesures complémentaires

D'autres mesures contribuent à la prise en charge cardiologique.

En facilitant le fonctionnement respiratoire, particulièrement touché dans certaines maladies neuromusculaires, la prise en charge respiratoire

soulage le cœur. Elle compense les difficultés respiratoires et leurs conséquences, grâce notamment à la kinésithérapie respiratoire, et/ou la mise en place d'une ventilation assistée, lorsque cela est nécessaire.

Une bonne nutrition comprenant une alimentation équilibrée contribue à améliorer le fonctionnement de l'organisme, et à maintenir un poids adéquat (un poids trop faible ou au contraire trop important fatigue le cœur). Le suivi nutritionnel en consultation pluridisciplinaire permet de faire le point sur sa situation nutritionnelle et d'envisager des solutions pour l'améliorer si nécessaire.

La prise en charge orthopédique permet d'entretenir ses capacités motrices et d'éviter les déformations ce qui aide aussi les organes comme le cœur à mieux fonctionner.

Une prise en charge pluridisciplinaire en consultation neuromusculaire permet de s'occuper de toutes ces fonctions conjointement pour que l'organisme se porte mieux et que la qualité de vie soit meilleure.

POUR INFO

Prise en charge des enfants à risque, dans la maladie de Steinert

L'atteinte cardiaque doit être évaluée assez tôt chez ces enfants car les troubles de conduction peuvent apparaître précocément dans ces maladies, même s'il n'y a aucune autre manifestation musculaire.

Or, le diagnostic n'est pas toujours connu chez les enfants à risque. Le diagnostic présymptomatique (test génétique) n'est autorisé qu'à la majorité, ou avant celle-ci, si un bénéfice médical est avéré. C'est ainsi qu'il peut être réalisé dès l'âge de 10 ans dans la dystrophie myotonique de Steinert, afin de bénéficier d'un suivi cardiologique et d'une prise en charge adéquate en cas de résultat positif. Vouloir savoir si on est porteur de la maladie relève d'un choix libre et éclairé. Si la réalisation du test présymptomatique n'est pas souhaitée par l'enfant, un suivi cardiologique peut quand même être proposé pour les enfants à risque.



<http://www.afm-telethon.fr>

Fédération française de cardiologie

<http://www.fedecardio.com>

Base de données bibliographiques sur les maladies neuromusculaires

<http://www.myobase.org>

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

- Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires, Septembre 2011
- Prise en charge nutritionnelle des maladies neuromusculaires, Janvier 2011
- Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Octobre 2010
- Soutien psychologique et maladies neuromusculaires, Octobre 2009



Association reconnue d'utilité publique
1, rue de l'Internationale - BP 59 - 91002 Evry cedex
Tél. : 01 69 47 28 28 - Fax : 01 60 77 12 16
Siège social : AFM - Institut de Myologie
47-83, boulevard de l'Hôpital 75651 Paris cedex 13
www.afm-telethon.fr