



Le Cœur chez les adultes atteints d'une Ataxie de Friedreich

A destination des médecins - 2019

Dr Françoise Pousset - Département de Cardiologie, La Pitié Salpêtrière (Paris), membre du Conseil médical et paramédical présidé par le Pr A Dürr.

✓ f.pousset@aphp.fr / Uniquement pour les médecins

Introduction

La majorité des patients atteints d'Ataxie de Friedreich ont une atteinte cardiaque qui consiste en une cardiomyopathie hypertrophique modérée touchant le ventricule gauche. L'importance de l'hypertrophie est liée à la longueur de l'expansion des triplets GAA sur l'allèle le plus court.

La cardiopathie peut se compliquer d'une atteinte de la fonction cardiaque et de troubles du rythme supraventriculaire, responsables d'insuffisance cardiaque et d'accident vasculaire cérébral. Il n'existe pas de traitement cardiologique spécifique de la cardiopathie dans l'Ataxie de Friedreich.

A Cardiomyopathie hypertrophique dans l'ataxie de Friedreich

1- Examen clinique

Symptômes : le plus souvent aucun symptôme. Il faut rechercher **un essoufflement d'effort et des palpitations surtout au repos**. Les douleurs thoraciques sont souvent atypiques et fréquemment d'origine musculaire.

L'auscultation cardiaque est le plus souvent normale.

Le pouls doit être régulier : il est irrégulier et mal perçu en cas de fibrillation atriale qui peut être asymptomatique.

2-Electrocardiogramme (ECG)

- L'électrocardiogramme est **anormal chez plus de 90 % des patients** avec des **anomalies de la repolarisation (ondes T négatives)** le plus souvent en inférolatéral (Cf tracé). Ces anomalies peuvent exister même en l'absence d'hypertrophie myocardique à l'échocardiographie.
- Il permet de diagnostiquer des troubles du rythme supraventriculaires comme la fibrillation atriale

Il est important que **le médecin et aussi le patient disposent d'un ECG de référence**, en raison du diagnostic différentiel de souffrance myocardique d'origine ischémique.

3-ECHOCARDIOGRAPHIE

- C'est l'examen clé qui permet **d'objectiver l'hypertrophie myocardique** qui n'est retrouvée que chez **2/3 des patients**.
On mesurera l'épaisseur du septum interventriculaire et de la paroi postérieure (mode TM) ; la taille du ventricule gauche, on va ainsi calculer la masse myocardique. En mode bidimensionnel, on mesurera l'épaisseur maximale, la vue petit axe est souvent la plus fiable. Il faut rapporter les mesures (taille du cœur et épaisseur des parois) à la taille, au poids et à l'âge du patient, c'est d'autant plus important chez les adolescents et les jeunes adultes.
Dans l'ataxie de Friedreich, **le ventricule gauche est de petite taille et l'hypertrophie est le plus souvent modérée** : chez nos patients l'épaisseur du septum interventriculaire ou de la paroi postérieure est en moyenne de 11-12mm mais peut atteindre 15 mm, rarement plus. (Rappel : l'épaisseur normale d'une paroi cardiaque est de 8-9 mm)
- **Evaluer la fonction contractile du cœur** mesurée par la fraction d'éjection du ventricule gauche (Simpson biplan), la normale est 60%.
- Autres mesures : taille de l'oreillette gauche, pressions pulmonaires, pressions de remplissage du VG

4- IRM cardiaque

- C'est aussi un examen d'imagerie qui va permettre de quantifier l'hypertrophie, d'évaluer la fraction d'éjection du ventricule gauche mais surtout de recherche de la **fibrose intra myocardique**
- C'est un examen plus long, qui nécessite l'injection d'un produit de contraste le gadolinium ; l'IRM ne peut être répétée aussi souvent que l'échocardiographie.

- Contre-indications : scoliose opérée, claustrophobie, pompe intrathécale, nécessité d'une immobilité totale et de pouvoir tenir les apnées.

5- Holter ECG de 24 H

Le Holter ECG permet de rechercher une **hyperexcitabilité supraventriculaire** et surtout un passage en **fibrillation atriale**, mais aussi une **hyperexcitabilité ventriculaire**

6- Biologie

Troponine : il peut exister une **petite augmentation de la troponine** surtout chez les patients ayant une hypertrophie cardiaque (ce qui peut orienter à tort vers une origine ischémique d'autant plus que l'ECG est anormal avec des ondes T négatives)

B Complications cardiologiques

1) Insuffisance cardiaque

Certains patients vont présenter une altération **progressive de la fonction contractile du ventricule gauche (VG)**. L'importance de l'essoufflement est souvent difficile à apprécier compte tenu des efforts limités réalisés par ces patients, ce qui explique que le diagnostic clinique est souvent tardif.

Les épisodes de **décompensation cardiaques** sont favorisés par le passage en fibrillation atriale, mais aussi par les épisodes de surinfection bronchique.

Le traitement médicamenteux des cardiomyopathies est bien codifié : **IEC, bêta-bloquant, diurétiques, spironolactone**.

A l'échographie, l'atteinte de la fraction d'éjection du VG $< 50\%$, même en l'absence de symptômes d'insuffisance cardiaque, justifie un traitement de l'insuffisance cardiaque chez ces patients.

Un traitement par IEC (type ramipril) et par bêta-bloquant (type bisoprolol) est introduit, avec augmentation progressive des doses en fonction de la tolérance du patient (hypotension artérielle).

On peut introduire un inhibiteur des récepteurs minéralocorticoïdes (eplerenone, spironolactone) à faible dose si la fevg $< 35\%$ et si la fonction rénale le permet.

Le régime contrôlé en sel est indiqué (5-6gr de sel par jour), voire les diurétiques (furosemide) en cas de persistance de l'essoufflement

On peut voir aussi des **cardiopathies plus dilatées avec altération sévère de la fraction d'éjection du VG**. Ces patients peuvent présenter des **troubles du rythme ventriculaires**.

La prise en charge cardiologique doit être adaptée à chaque patient.

2) Troubles du rythme supraventriculaires : flutter et fibrillation atriale+

- **On peut les voir chez des sujets jeunes**, ce qui est beaucoup plus tôt que dans la population générale. On ne connaît pas le mécanisme ni le lien avec l'hypertrophie. Le passage en **fibrillation atriale** peut entraîner un épisode d'insuffisance cardiaque si la fibrillation est trop rapide ou si la fibrillation est méconnue.
- **La prise en charge de la fibrillation auriculaire est bien codifiée en cardiologie :**
 - o avec un traitement **anticoagulant** : anticoagulant oraux directs (AOD) en première intention
 - o et la réduction du trouble du rythme par un **antiarythmique** (cordarone) voire une cardioversion électrique.
 - o En cas de retour en rythme sinusal, un traitement antiarythmique **préventif** des récidives est nécessaire. Il existe un risque de conduction rapide du trouble du rythme auriculaire avec les classes I (flécaïne). La cordarone semble plus efficace dans cette pathologie ce qui pose un problème chez les sujets jeunes compte tenu des effets secondaires (dysthyroïdie, fibrose pulmonaire, photosensibilisation).
 - o L'ablation de la fibrillation doit être discutée chez ces patients fragiles uniquement en cas de mauvaise tolérance du trouble du rythme et d'échec du traitement médical

En fibrillation auriculaire, la mesure de la fraction d'éjection du VG est plus basse ; il est très important de réévaluer la fraction d'éjection du VG à distance après retour en rythme sinusal.

3) En l'absence de cardiopathie ischémique ou d'altération sévère de la fonction cardiaque, les troubles du rythme ventriculaire sont rares

C- Quand faire un bilan cardiologique ?

- Chez un patient asymptomatique

Faire un bilan cardiologique systématique comprenant un ECG, une consultation, une échocardiographie, un holter et si possible une IRM cardiaque

- o Si bilan strictement normal sans hypertrophie et holter normal

Cs + ECG + écho tous les 2 ans

- Si hypertrophie ou après 40 ans,
Cs + ECG + écho tous les ans, holter si symptômes

- chez un patient ayant des antécédents de fibrillation atriale

- bilan cardiologique avec ECG + écho tous les ans + holter régulier

- chez un patient ayant des antécédents d'insuffisance cardiaque ou une altération de la FEVG

- bilan cardiologique avec ECG + Echo tous les 6 mois

➤ Conseiller au patient d'avoir à disposition en cas d'urgence son ECG de référence +++ (cela évite des examens inutiles).

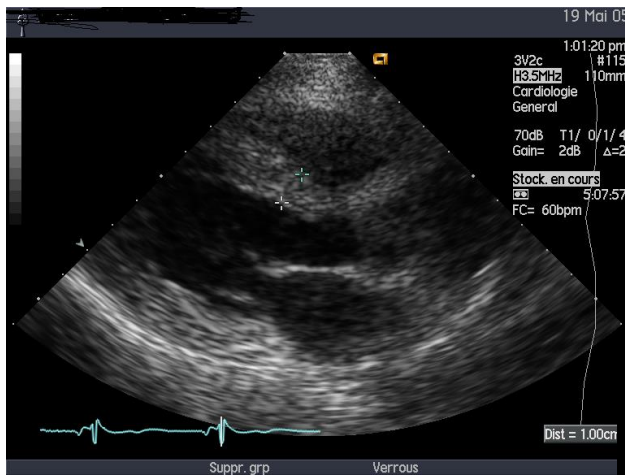


Fig 1 : échocardiographie, vue parasternale grand axe, SIV (septum interventriculaire) mesuré à 10 mm supérieur aux limites de Henry pour ce patient de 18 ans)

Fig 2 : ECG dans l'ataxie de Friedreich avec ondes T négatives diffuses

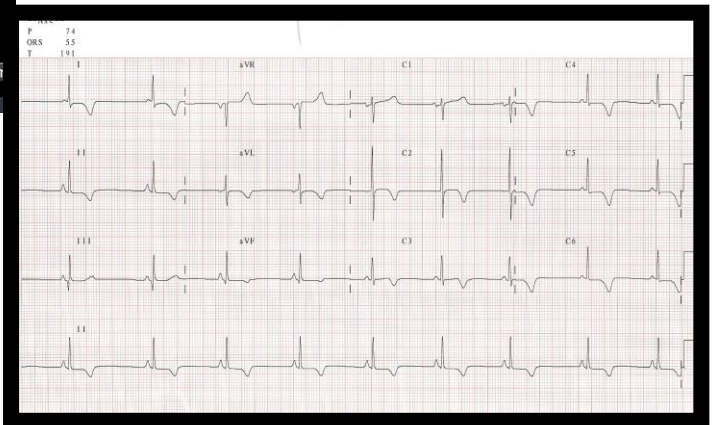


Fig 3 : ECG D'un patient de 20ans FRDA (PR court, QRS fins)

