

## **Le Coeur dans l'Ataxie de Friedreich chez les adultes**

Dr Françoise Pousset - Département de Cardiologie, La Pitié Salpêtrière, Paris.  
Secrétariat : 01 42 16 30 01

### **Quelle est l'atteinte cardiaque dans l'ataxie de Friedreich chez les adultes ?**

L'atteinte cardiaque est retrouvée chez près de 90 % des patients atteints d'ataxie de Friedreich. Elle consiste en un épaississement des parois du coeur. Cet épaississement des parois appelé « hypertrophie » est le plus souvent modéré et n'entraîne pas de symptôme chez la majorité des patients.

On ne connaît pas le mécanisme exact de cette hypertrophie des cellules du coeur ; il est probable qu'elle soit due à une défaillance du métabolisme énergétique des cellules. Il semble que l'importance de cet épaississement soit proportionnelle à l'importance de l'anomalie génétique.

Il n'y a pas de traitement de l'hypertrophie isolée du coeur que ce soit dans l'ataxie de Friedreich ou dans les hypertrophies d'une autre origine.

### **Comment dépister l'hypertrophie?**

Cette hypertrophie peut se voir à l'électrocardiogramme avec création d'anomalies sur le tracé (cf tracé 1). Il est important de disposer d'un électrocardiogramme de référence car ces anomalies pourraient faire évoquer une souffrance du coeur comme une atteinte des artères coronaires (angine de poitrine). Il faudra montrer cet électrocardiogramme à l'anesthésiste par exemple lors d'un bilan préopératoire, prouvant que ces anomalies sont anciennes. NB : Il est préférable de photocopier son électrocardiogramme car fréquemment l'encre s'efface avec le temps.

Cette hypertrophie est mieux appréciée par l'échocardiographie. C'est un examen qui permet de voir le coeur à l'aide des ultra-sons (cf images 1 et 2). Dans cette maladie le coeur est souvent de petite taille, et on peut mesurer l'épaisseur des parois du coeur. Il faut rapporter la mesure par rapport à la taille, au poids et à l'âge du patient. C'est d'autant plus important chez les adolescents et les jeunes adultes. L'épaisseur normale d'une paroi cardiaque est de 8-9 mm.

Dans notre service chez 70 patients atteints d'ataxie de Friedreich, l'épaisseur du septum interventriculaire était en moyenne de  $11.9 \pm 2.9$  mm et la paroi postérieure de  $11.4 \pm 2.9$  mm.

L'échocardiographie permet aussi de mesurer la fonction de contraction du cœur (fonction pompe) mesurée par la fraction d'éjection du ventricule gauche qui était normale chez nos patients à  $71 \pm 9 \%$ .

### **Autres anomalies cardiologiques**

Dans l'ataxie de Friedreich, on observe plus fréquemment un trouble du rythme cardiaque appelé fibrillation auriculaire. C'est un trouble très fréquent en cardiologie. Cette fibrillation auriculaire peut n'entraîner aucune sensation, ou peut être mal tolérée si le cœur bat très vite. La fibrillation auriculaire nécessite un traitement cardiologique bien codifié avec le plus souvent un anticoagulant pour fluidifier le sang et un traitement pour régulariser le rythme cardiaque. Un suivi cardiologique est alors nécessaire.

Parfois on peut avoir une atteinte de la fonction pompe (ou de contraction) du cœur avec une altération de la fraction d'éjection du ventricule gauche qui peut être responsable d'insuffisance cardiaque. Une des premières manifestations de l'insuffisance cardiaque est l'essoufflement à l'effort. Cette atteinte nécessite un traitement cardiologique bien codifié de l'insuffisance cardiaque comprenant le plus souvent un diurétique, un inhibiteur de l'enzyme de conversion et un bêta-bloquant. Un suivi cardiologique est alors nécessaire.

Il n'existe pas de spécificité du traitement cardiologique chez les patients atteints d'ataxie de Friedreich.

### **Quand faut-il consulter le cardiologue ?**

En cas de **palpitations**, c'est une sensation de battement irrégulier du cœur avec parfois une impression de « ratés ». Le plus souvent on réalisera un électrocardiogramme et un enregistrement de l'électrocardiogramme pendant 24 heures (appelé Holter) à la recherche d'extrasystoles ou d'un trouble du rythme du cœur comme la fibrillation auriculaire.

En cas d'**essoufflement**, il faut faire un bilan à la recherche d'une cause qui peut être cardiologique. Si la fonction de contraction du cœur est normale à l'échocardiographie et que l'on a éliminé une insuffisance cardiaque, il faudra rechercher une autre cause comme une anémie ou une cause pneumologique.

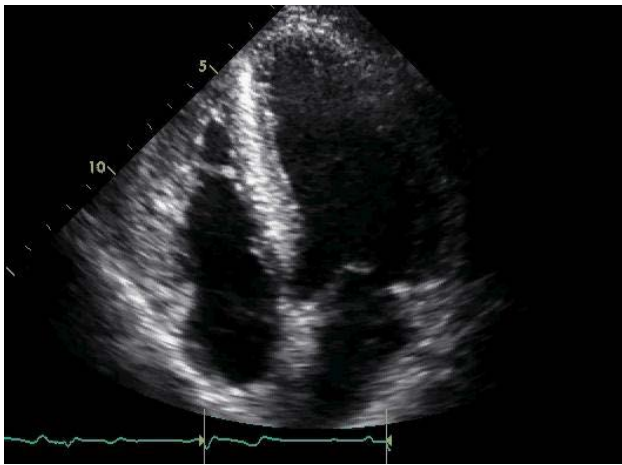
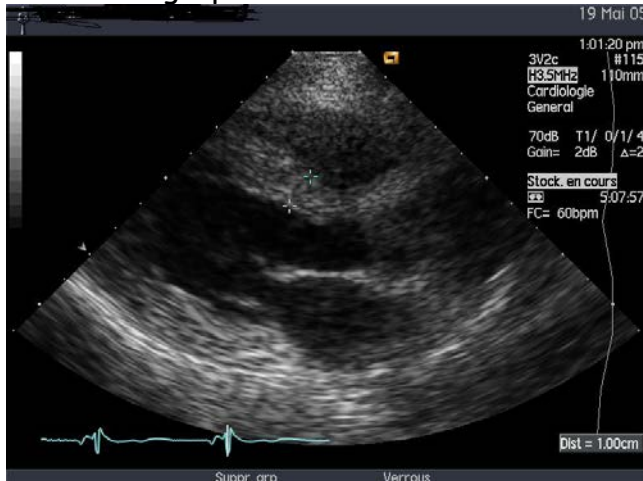
### **Quand faire un bilan cardiologique ?**

- En l'absence de symptômes :

Au moins une 1<sup>ère</sup> fois : faire un bilan cardiologique systématique comprenant un électrocardiogramme, une échocardiographie et une consultation. Si le bilan est normal, le répéter tous les 2-3 ans.

- En cas de symptômes : irrégularités du rythme cardiaque, essoufflement, ou douleur dans la poitrine
- Si un traitement cardiologique est institué, il faut voir le cardiologue régulièrement

Echocardiographie du coeur avec mesure du septum interventriculaire :



Tracé ECG

