

# Lettre

## d'informations aux professionnels de santé

Numéro 11

### Edito

Les patients atteints d'ataxie de Friedreich ont souvent une atteinte cardiaque, très peu étudiée jusqu'ici par rapport à l'atteinte neurologique. L'atteinte cardiaque consiste en une hypertrophie modérée du myocarde, le plus souvent asymptomatique, ne nécessitant alors aucun traitement.

Mais des troubles du rythme et une atteinte de la fonction cardiaque peuvent être observés au cours du temps, nécessitant une surveillance systématique.

*Dr Françoise Pousset  
Département de Cardiologie,  
La Pitié Salpêtrière - Paris*



## Les questions qui se posent ...

### 1 QUELLE EST L'ATTEINTE CARDIAQUE DANS L'ATAXIE DE FRIEDREICH ?

**Une hypertrophie** le plus souvent symétrique et modérée, mais on peut voir une hypertrophie plus importante avec des parois à 15-16 mm. Cette hypertrophie est exceptionnellement obstructive.

Cette cardiopathie hypertrophique n'entraîne pas de symptôme chez la majorité des patients. Il semble que l'importance de cet épaississement soit proportionnelle à l'importance de l'expansion des triplets GAA.

### 2 COMMENT DÉPISTER L'HYPERTROPHIE ?

Cette hypertrophie est diagnostiquée **sur l'électrocardiogramme (ECG)** avec des ondes T négatives en inférolatéral (cf tracé). Ces anomalies peuvent exister même en l'absence d'hypertrophie myocardique à l'échocardiographie.

Il est important de **disposer d'un électrocardiogramme (ECG)** de référence, en raison du diagnostic différentiel

de souffrance myocardique d'origine ischémique sous épicaudique. Il est donc utile que **le patient aussi dispose d'une photocopie d'un ECG de référence** qu'il pourrait présenter s'il devait être hospitalisé ou opéré.

### L'échocardiographie

Elle permet de mieux apprécier l'hypertrophie au niveau du septum et de la paroi postérieure en mode TM, ce qui va permettre de calculer la masse myocardique. En mode bidimensionnel, on tentera d'obtenir l'épaisseur maximale mesurée, la vue petit axe est souvent la plus fiable. Dans cette maladie, **le cœur est souvent de petite taille**. Il faut rapporter les mesures (taille du cœur et épaisseur des parois) à la taille, au poids et à l'âge du patient (tables de Henry). 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 étude chez 70 patients adultes 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 contractile du cœur mesurée par la fraction d'éjection du ventricule gauche.

### 3 PATHOLOGIES CARDIOLOGIQUES

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

Dans l'AF, on observe **plus fréquemment des troubles du rythme supraventriculaires : flutter et surtout fibrillation auriculaire chez des sujets de 35-40 ans**, ce qui est beaucoup plus tôt que dans la population générale.

On ne connaît pas le mécanisme ni le lien avec l'hypertrophie. Il est bien de faire un **Holter systématique** à la recherche d'une hyperexcitabilité supraventriculaire. En cas d'extrasytotes nombreuses, il n'y a pas d'indication à traiter, mais la surveillance cardiologique doit être plus rapprochée (échocardiographie et holter tous les ans, d'autant plus si la fraction d'éjection est limite).

Le passage en **fibrillation auriculaire** peut entraîner un épisode d'insuffisance cardiaque si la fibrillation est trop rapide. La prise en charge de la fibrillation auriculaire est bien codifiée avec un traitement anticoagulant et la réduction du trouble du rythme par un antiarythmique voire une cardioversion électrique. En cas de retour en rythme sinusal un traitement anti-arythmique préventif des récurrences est nécessaire.

En cas de fibrillation auriculaire, la mesure de la fraction d'éjection du VG est fréquemment plus basse à 50 % ; il est très important de réévaluer la fraction d'éjection à distance après retour en rythme sinusal. En cas de persistance d'une fraction d'éjection inférieure à 50 %, il faut renforcer la surveillance cardiologique et discuter la prescription des inhibiteurs de l'enzyme de conversion (IEC).

#### Insuffisance cardiaque :

On peut observer chez l'adulte, une **atteinte de la fraction d'éjection du VG**. A l'échographie il existe souvent une augmentation de la taille du VG sans dilatation significative (DTD < 32 mm/m<sup>2</sup>). L'atteinte de la fraction d'éjection du VG < 50 %, même en l'absence de symptômes d'insuffisance cardiaque, nécessite un traitement de l'insuffisance cardiaque chez ces patients.

Un traitement par IEC et par bêta-bloquant est introduit, avec augmentation progressive des doses en fonction de la tolérance du patient. On pourrait introduire un inhibiteur de l'aldostérone à faible dose si la FEVG < 35 % et si le rein le permet. Le régime contrôlé en sel est indiqué (5-6gr de sel par jour), voire les diurétiques si nécessaire. Les troubles du rythme supraventriculaire sont fréquents et les troubles du rythme ventriculaire sont plus rares mais doivent être recherchés systématiquement.

L'importance de l'essoufflement est souvent difficile à apprécier compte tenu des efforts limités réalisés par ces patients. **Un suivi cardiologique régulier est nécessaire.**

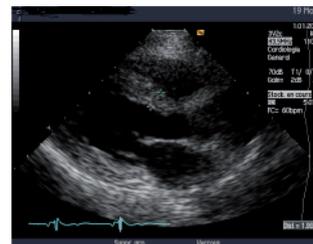
On peut voir plus rarement chez l'adulte jeune des **cardiopathies plus dilatées avec altération sévère de la fraction d'éjection du VG**. Ces patients peuvent présenter des troubles du rythme ventriculaire. Le traitement médicamenteux des CMD est bien codifié : IEC, bêta-bloquant, diurétiques, spiro-lactone. La prise en charge cardiologique doit être adaptée à chaque patient.

### 4 QUAND FAIRE UN BILAN CARDIOLOGIQUE CHEZ UN PATIENT ASYMPTOMATIQUE ?

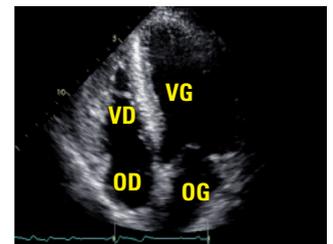
**Une première fois, faire un bilan cardiologique systématique** comprenant un électrocardiogramme, une échocardiographie. Faire un holter en cas de palpitations.

Si le bilan est normal, le répéter tous les 2 ans.

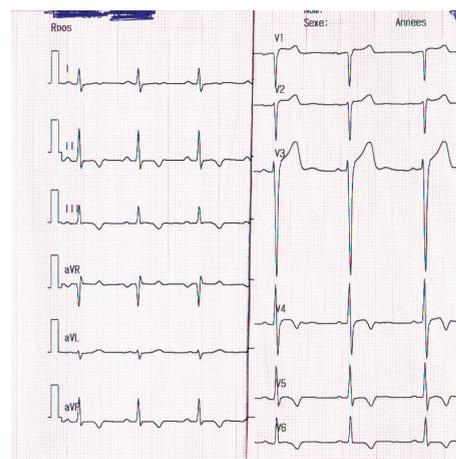
**Conseiller au patient d'avoir à disposition en cas d'urgence son ECG.**



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



**Fig 2 : vue apicale échocardiographique**  
OD : oreillette droite  
OG : oreillette gauche  
VG : ventricule gauche  
VD : ventricule droit



**Fig 3 : ECG Typique dans l'ataxie de Friedreich avec ondes T négatives diffuses**

#### Rédaction par le Conseil Médical et Paramédical de l'AFAF, ASL et CSC.

Il est présidé par le **Pr A. Dürr** (Neurogénéticienne - La Pitié-Salpêtrière Paris) et composé de **M-L. Babonneau** (Psychologue - La Pitié-Salpêtrière Paris), **S. Caillet** (Diététicienne - La Pitié-Salpêtrière Paris), **Dr G. Challe** (Ophtalmologiste - La Pitié-Salpêtrière Paris), **Dr P. Charles** (Neurologue - Paris), **Dr F. Cottrel** (Médecin en rééducation - Paris), **Dr C. Ewencyk** (Neurologue - Paris), **Mme M. Gargiulo** (Docteur en Psychologie - Paris), **C. Girault** (Assistante Sociale - Paris), **Dr C. Goizet** (Neurogénéticien - Bordeaux), **A. Herson** (Psychologue - La Pitié-Salpêtrière Paris), **Dr I. Husson** (Robert Debré - Paris), **Dr D. Mazevet** (Médecine physique et réadaptation - La Pitié-Salpêtrière Paris), **M-C. Nolen** (Psycho Clinicienne - Paris), **C. Pointon** (Orthophoniste - La Pitié-Salpêtrière Paris), **Dr F. Pousset** (Cardiologue - La Pitié-Salpêtrière Paris), **Pr G. Rode** (Médecin de rééducation - St Genis Laval). Vous trouverez les coordonnées des professionnels de santé sur le site [www.neurogene.org](http://www.neurogene.org) et sur les sites des associations : [www.afaf.asso.fr](http://www.afaf.asso.fr) - <http://assoc.wanadoo.fr/asl.spastic> - [www.csc.asso.fr](http://www.csc.asso.fr)

**Vos réactions, vos questions seront transmises au Conseil Médical et Paramédical : [contact@afaf.asso.fr](mailto:contact@afaf.asso.fr)**

Le fichier utilisé pour vous communiquer le présent document est déclaré auprès de la CNIL. En application des dispositions des articles 39 et suivants de la Loi "Informatique et libertés" du 6 janvier 1978 modifiée, vous disposez d'un droit d'accès et de rectification auprès des présidents des associations citées. Vous pouvez également, pour des motifs légitimes, vous opposer aux traitements des données vous concernant.

Publié avec le soutien institutionnel de Takeda France.