

Une stratégie de prévention audacieuse pour diminuer le nombre de mort subite chez les patients atteints de la maladie de Steinert.

Le Dr Karim Wahbi, Denis Duboc et son équipe (AP-HP, Inserm, Université Paris Diderot, Université Pierre et Marie Curie, Université Paris Descartes) ont démontré qu'après une sélection rigoureuse et précoce, la pose d'un pacemaker chez des patients atteints de la maladie de Steinert et ayant un électrocardiogramme anormal diminue le nombre de mort subite. L'équipe de recherche préconise donc cette stratégie invasive chez ces malades particuliers et souhaite la voir s'étendre aux recommandations internationales pour qu'elle s'applique aux autres pays. La maladie de Steinert est une maladie génétique rare qui touche une personne sur 20 000. Elle se caractérise par de multiples symptômes, dont des problèmes cardiaques. Les résultats de cette étude sont publiés dans le *Journal of the American Medical Association* du 28 mars 2012. Des travaux soutenus par l'AFM grâce aux dons du Téléthon.

La maladie de Steinert ou dystrophie myotonique est la plus fréquente des dystrophies musculaires de l'adulte. Son incidence est estimée à 1 cas sur 8000. Il s'agit d'une maladie génétique due à la multiplication d'un triplet de bases ADN (« CTG ») au niveau d'un seul gène (« DMPK »). Le nombre de répétitions de ce triplet est associé à la sévérité de la maladie. Les symptômes peuvent être absents ou se révéler sous forme de troubles du rythme cardiaque, d'une diminution de la force musculaire, d'une cataracte précoce, d'anomalies endocriniennes, de troubles cognitifs...

Denis Duboc et son équipe ont étudié l'effet de la pose d'un pacemaker chez des patients asymptomatique au plan cardiaque atteints de la maladie de Steinert, mais présentant un électrocardiogramme anormal. Cette étude a été réalisée sur 914 patients pendant 10 ans. Les résultats montrent une diminution des cas de mort subite et de la mortalité globale de ces patients. Il s'agit d'une stratégie médicale inhabituelle puisque les cardiologues ont choisi une méthode invasive et préventive, plutôt que d'adopter une attitude classique et curative.

« Normalement, nous ne prenons en charge que les malades présentant des symptômes, afin d'éviter une surmortalité due à la chirurgie. Ici, nous avons choisi de traiter ces patients de manière préventive. Les résultats que nous avons obtenus nous permettent de recommander la pose systématique de pacemaker chez ces malades, explique Denis Duboc, professeur des universités à l'université Paris Descartes et praticien hospitalier à l'hôpital Cochin, AP-HP. Nous souhaiterions que cette stratégie invasive soit adoptée par l'ensemble de la communauté internationale, afin d'en faire bénéficier toutes les personnes atteintes de la

maladie de Steinert et dont l'électrocardiogramme présente des anomalies du rythme cardiaque ».

Les résultats positifs de la chirurgie invasive s'expliquent soit par la suppléance du pacemaker, c'est-à-dire son rôle de relais lorsque le cœur s'emballe ou s'arrête, soit par la meilleure adaptation du traitement contre les arythmies, permise par l'analyse des événements cardiaques enregistrés par la mémoire du pacemaker.

L'étude de cette maladie génétique rare a permis de découvrir une nouvelle stratégie thérapeutique pour certains patients. Mais, « *nous pouvons imaginer que dans le futur, des marqueurs fiables soient découverts et révèlent une prédisposition génétique pour la mort subite chez certains membres de la population générale. Peut-être, alors, que la stratégie que nous avons mise en place pour les patients atteints de la maladie de Steinert pourrait s'appliquer à cette sous-population exposée au risque de mort subite* », indique Denis Duboc.

Publication

Electrophysiological Study With Prophylactic Pacing and Survival in Adults With Myotonic Dystrophy and Conduction System Disease

Karim Wahbi^{1,2,3}, MD, Christophe Meune^{3,4}, MD, Raphaël Porcher^{5,6}, PhD, Henri Marc Bécane¹, MD, Arnaud Lazarus^{3,7}, MD, Pascal Laforêt¹, MD, Tanya Stojkovic¹, MD, Anthony Béhin¹, MD, Hélène Radvanyi-Hoffmann⁸, MD, Bruno Eymard^{1,2}, MD, Denis Duboc^{1,2,3,9}, MD

¹Neurology Department, Pitié-Salpêtrière Hospital, Paris, France

²Pierre and Marie Curie University, Paris, France

³Cardiology Department, Cochin Hospital, Paris, France

⁴Descartes University, Paris, France

⁵Biostatistics and Medical Information Technology Department, Department, Saint-Louis, Hospital, Paris, France

⁶Paris Diderot University, Paris, France

⁷InParys Clinical Research Group, Saint Cloud, France

⁸Molecular Genetics Department, Ambroise Paré Hospital, Boulogne, France

⁹Inserm, UMR 974, Paris, France

JAMA, March 28, 2012-Vol 307, No. 12 : <http://jama.ama-assn.org/content/307/12/1292.full>

Contact chercheur

Denis Duboc

Professeur des universités - Praticien hospitalier

Hôpital Cochin

denis.duboc@cch.aphp.fr

Tel. 01 58 41 16 53

Contact association de malades

Association Française contre les Myopathies (AFM)

N° accueil familles : 0810 811 088

www.afm-telethon.fr

Contact presse

Université Paris Descartes

Alice Tschudy & Pierre-Yves Clausse

01 76 53 18 63 / 17 98

presse@parisdescartes.fr