

# Tachycardies Ventriculaires Polymorphes Catécholergiques

Pr Jean Luc Pasquié

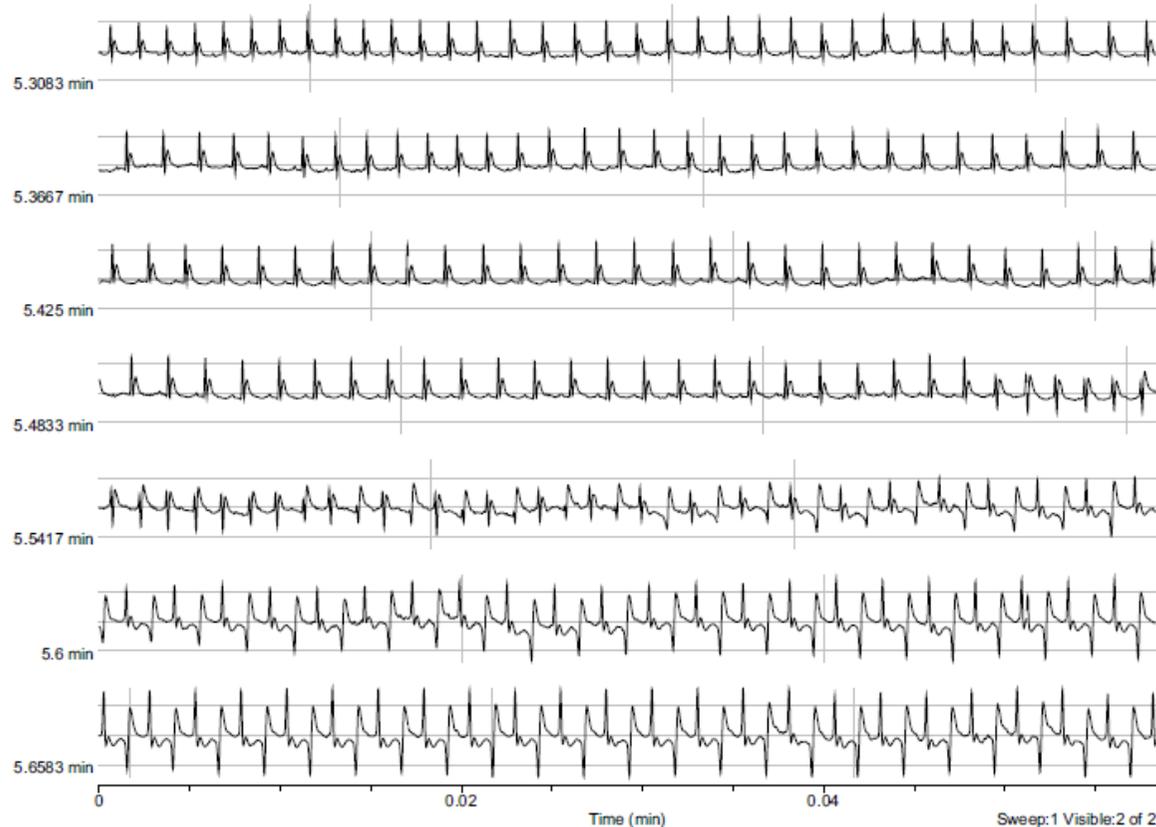
Unité de Rythmologie et Insuffisance cardiaque  
Département de Cardiologie et INSERM U1046  
Hôpital Arnaud de Villeneuve, CHU Montpellier



Journée d'information sur les maladies  
rythmiques héréditaires



# Description clinique

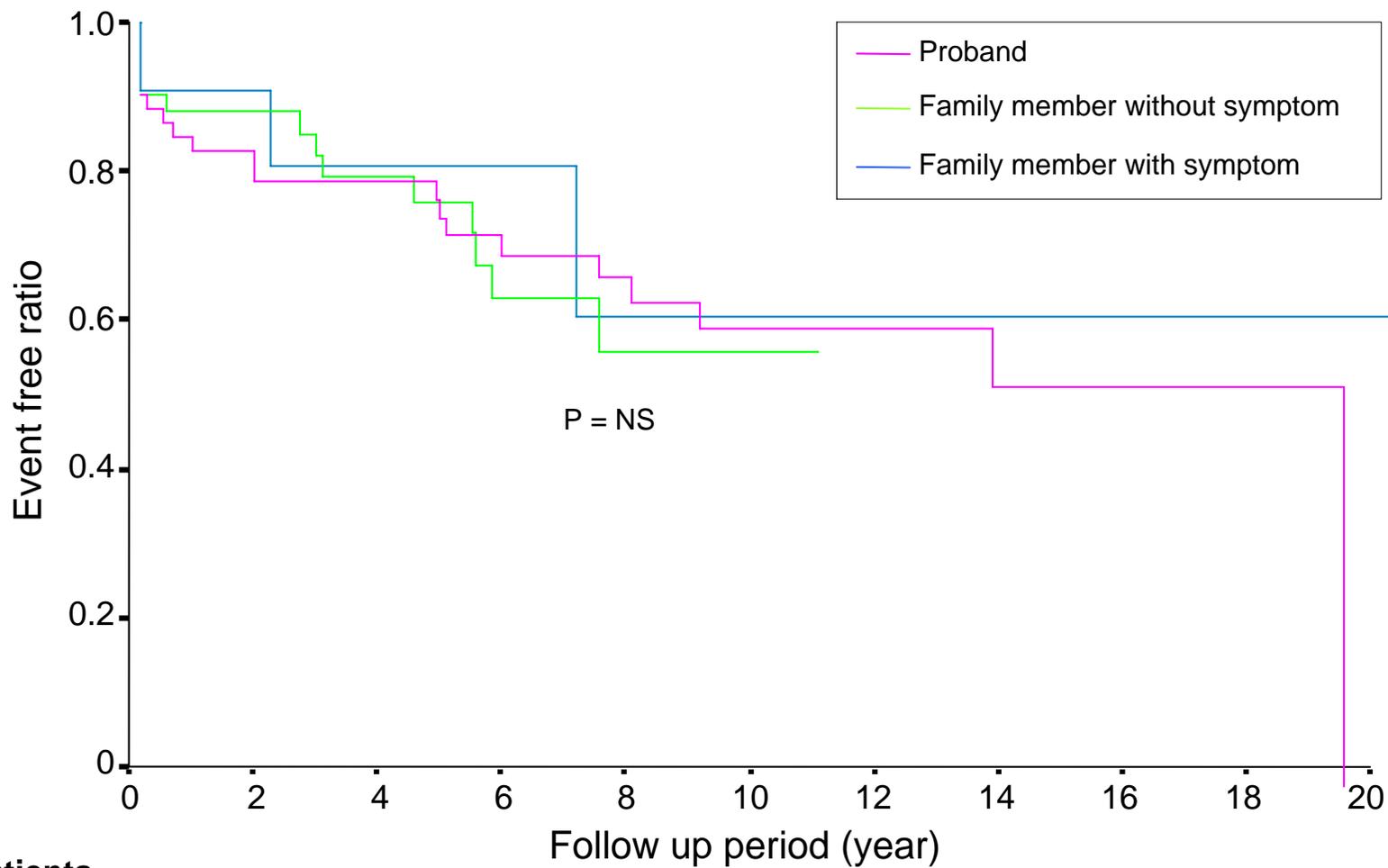


Cause rare de syncope et MS sur coeur sain  
chez des enfants, adolescents et adultes jeunes

# Epidémiologie

- Incidence exacte mal connue
- Risque élevé de mort subite
- 80% des patients seront symptomatiques avant 40 ans (Syncope ou MS)
- Mortalité totale estimée de 40% à 40 ans

## Event free survival for syncope, ICD discharge, aborted SCD and SCD



### No. of Patients

— (magenta)	50	34	21	12	5	0
— (green)	40	25	8	0	0	0
— (blue)	11	7	3	1	1	1

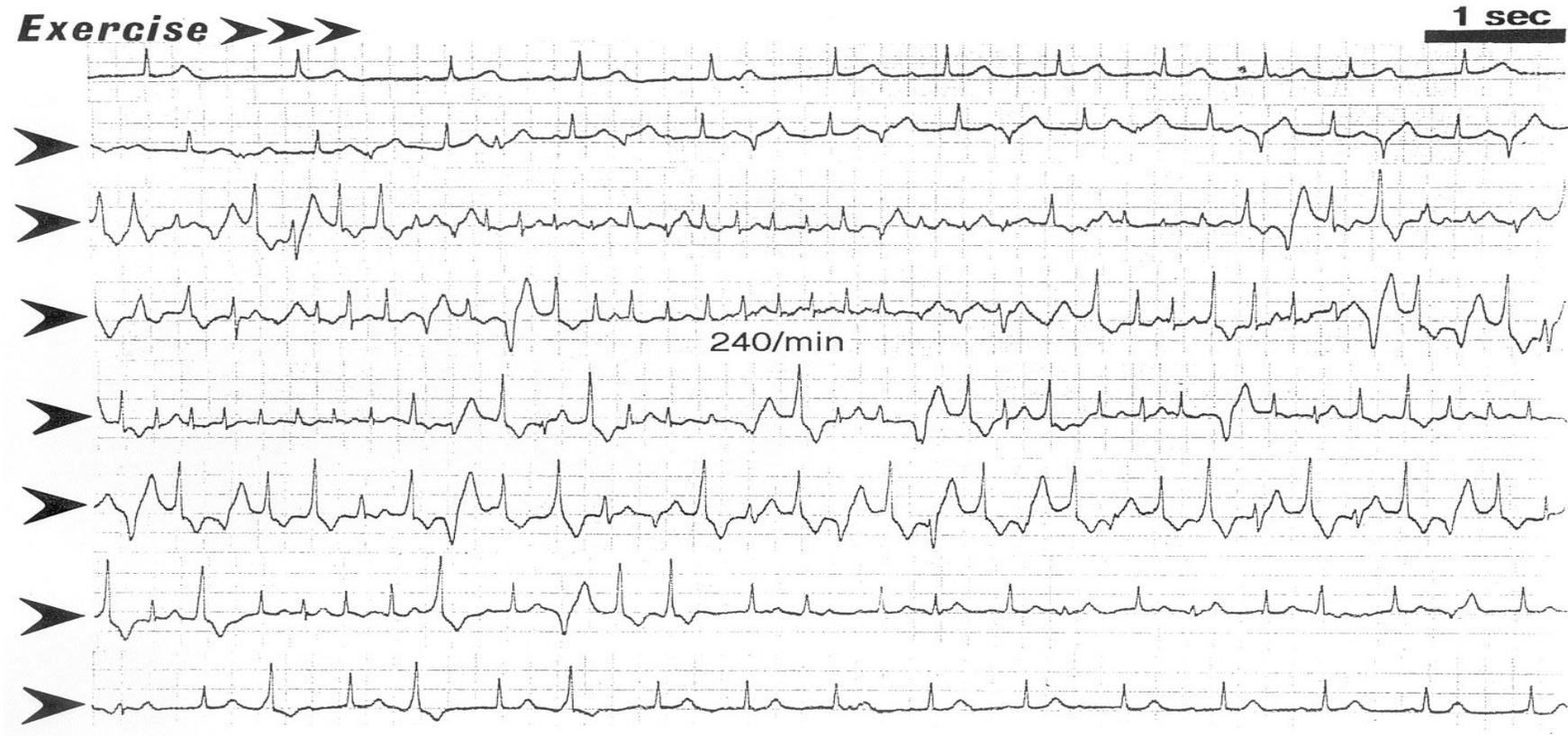
# Symptômes

- Syncopes à l'effort ou lors d'émotions
- Premier épisode dans l'enfance
  - Age moyen = 8 ans

# Diagnostic clinique : quels examens?

- ECG de repos = normal
- ECG d'effort (ou test pharmacologique)
- Coeur "normal"
- Pas d'exploration électrophysiologique invasive nécessaire

# Diagnostic clinique : quels examens?



- **ESV polymorphes à l'effort :**

- ESV isolées,
- Bigéminisme
- Salves polymorphes
- TV bidirectionnelles et TV polymorphes

- **Reproductibilité :**

- Effort (Holter/ ECGE) si FC > 110 bpm
- Sous isoprotérenol
- Non inductibilité EEP

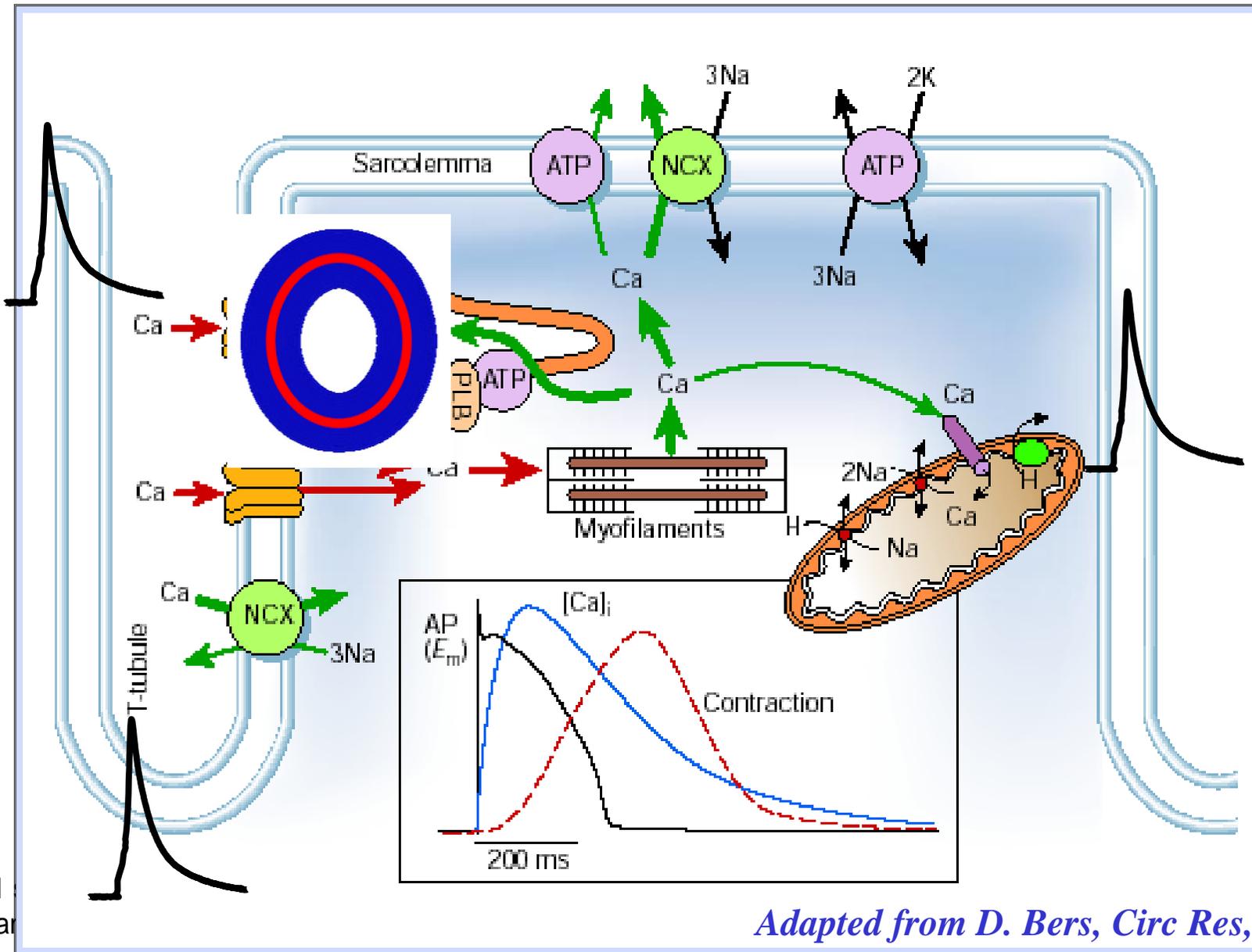
# Traitements

- Les bêta-bloquants à fortes doses sont indispensables.
- Importance du dépistage pour les apparentés impliquant un traitement bêta-bloquant même si asymptomatiques.
- Optimisation du traitement avec  $\text{EE}$  et Holter répétés.
  
- Contre-indication du sport.
  
- Indications potentielles de DAI
  - Récidives de syncopes et  $> 15$  ans
  - Garçons  $> 15$  ans et ATCD de AC/MSR

# Médicaments contre-indiqués

- Aucun

# Le diagnostic moléculaire



# Le diagnostic moléculaire

Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia (CPVT)						
Gene	Locus	Syndrome	Protein & subunit	Functional abnormality	Occurs In <sup>¶</sup>	
<b>RYR2</b>	1q42	CPVT1, SIDS <sup>£</sup>	RyR2 $\alpha$	SR Ca <sup>2+</sup> leak $\uparrow$	50-60%	
<b>RYR2</b>	1q42-q43	CPVT1, QT prolongation <sup>#</sup>	RyR2 $\alpha$	SR Ca <sup>2+</sup> leak $\uparrow$	?	
<b>RYR2</b>	1q42-q43	CPVT1, ARVC2	RyR2 $\alpha$	SR Ca <sup>2+</sup> leak $\uparrow$	?	
<b>CASQ2</b>	1p13.3	CPVT2	Calsequestrin	SR Ca <sup>2+</sup> leak $\uparrow$	< 5%	
<b>KCNJ2</b>	17q23	CPVT3, ATS1	Kir2.1 $\alpha$	$I_{K1}$ $\uparrow$	?	
<b>ANK2</b>	4q25	CPVT?	Ankyrin-B	SR Ca <sup>2+</sup> leak $\uparrow$	?	

*S Lehnart et al. Circulation. 2007;116:2325-45.*