



LA STB ET LE CŒUR

La principale manifestation cardiaque chez les patients atteints de sclérose tubéreuse (STB) est la présence de rhabdomyomes. Les rhabdomyomes sont des tumeurs bénignes (non cancéreuses) du tissu musculaire. Ils peuvent apparaître n'importe où au cœur, mais ils se situent généralement aux parois ventriculaires et septales. Environ 50 % des individus atteints de STB ont des rhabdomyomes cardiaques, et 50 % des rhabdomyomes cardiaques sont associés à la STB. La présence de multiples tumeurs plutôt que d'une seule évoque le diagnostic de la STB. Les patients atteints de STB peuvent aussi avoir, rarement, des anomalies des vaisseaux sanguins : coarctation de l'aorte, sténose de l'artère rénale, ou un anévrisme thoracique ou abdominal.

Diagnostic des tumeurs et des anomalies vasculaires

L'échographie est un test non invasif, sans danger, rapide et sans douleur qui permet au médecin de visualiser l'anatomie et les vaisseaux sanguins.

L'échographie du cœur (échocardiographie) est la modalité de choix pour diagnostiquer les tumeurs et les anomalies cardiovasculaires, y compris la coarctation de l'aorte. Pour diagnostiquer la sténose de l'artère rénale ou un anévrisme abdominal, on se servirait plutôt d'une échographie abdominale.

Avec l'avènement de l'échocardiographie fœtale, on peut maintenant diagnostiquer la STB chez le fœtus avant la naissance.

La STB est une maladie génétique, à transmission autosomique dominante. Cela veut dire que l'enfant d'une personne affectée a une chance sur deux d'hériter la maladie. Cependant, les gènes qui causent la STB ont une expression variable, ce qui signifie que les manifestations de la maladie varient d'un individu à l'autre. Lors de la grossesse, l'échocardiographie fœtale peut servir d'outil de dépistage

et détecter les rhabdomyomes à partir de 18 à 20 semaines de gestation.

À l'inverse, il se peut aussi que, dans le cours de tests par échocardiographie pour trouver la cause d'une arythmie cardiaque, un fœtus soit diagnostiqué avec des rhabdomyomes et la STB. Ainsi, suite à la présence de rhabdomyomes cardiaques chez leur enfant, certaines femmes seront elles-mêmes diagnostiquées avec la STB.

L'imagerie par résonance magnétique (IRM) et la tomodensitométrie (« CT scan ») sont d'autres modalités utiles pour visualiser les tumeurs cardiaques et les anomalies des vaisseaux sanguins.

Symptômes et évolution de la maladie

Les rhabdomyomes ne sont pas cancéreux. Ils ne se propagent pas à travers le corps; c'est-à-dire, il n'y aura pas de métastases.

La plupart des rhabdomyomes ne grossissent pas; soit ils diminuent de taille, soit ils restent stables. La plupart disparaissent avec le temps, jusqu'à ne plus être visible par échocardiographie.

Chez certains nourrissons traités à l'ACTH pour des spasmes infantiles, un type de crise d'épilepsie, il se peut que les rhabdomyomes grossissent au lieu de cesser leur croissance. Par mesure de sécurité, les nourrissons traités à l'ACTH devraient être étroitement suivis par échocardiographies répétées, pour voir l'évolution des tumeurs avec le temps.

Les symptômes associés aux rhabdomyomes dépendent largement de l'emplacement des tumeurs, de leur nombre et de leur taille. La plupart des nouveau-nés et des nourrissons affectés n'ont aucun symptôme. Cependant, certains patients même sans symptômes risquent d'avoir une atteinte cardiaque importante. Par exemple, si une ou plusieurs tumeurs sont si grosses qu'elles remplissent quasiment la cavité du cœur et bloquent le flux sanguin, le cœur ne peut plus pomper le sang de façon efficace. C'est ce qu'on appelle une « insuffisance cardiaque ». Quand le corps manque d'oxygène, le teint du patient peut devenir bleuâtre (cyanose).

Les rhabdomyomes sont parfois situés à proximité des centres de l'activité électrique du cœur. Dans 20 % des cas, cela peut déclencher des troubles du rythme cardiaque (battements de cœur trop rapides, trop lents, ou irréguliers). Le patient peut alors être sujet à des palpitations, à des douleurs à la poitrine, ou à des évanouissements. Quoique ces cas soient rares, le patient avec des rhabdomyomes ainsi situés devrait être suivi régulièrement pour dépister la présence de troubles du rythme cardiaque. On voudrait éviter les quelques cas isolés de mort subite chez l'enfant ou l'adolescent due à une tachycardie ventriculaire (battements trop rapides). Dans les cas où le trouble provient d'un rhabdomyome situé au ventricule, le problème est résolu par l'ablation chirurgicale de la tumeur.

La rhabdomyosite est un trouble rare de la fonction du muscle cardiaque. Les tumeurs, logées en dedans des fibres musculaires, sont si petites qu'elles ne se voient qu'au microscope. Si rare soit-elle, la rhabdomyosite entraîne parfois la mort subite due à une tachycardie ventriculaire incontrôlable ou à une tachycardie auriculaire récurrente.

Certains enfants atteints de STB risquent d'avoir des anomalies vasculaires. Dans les cas légers, l'individu demeure sans symptômes ou l'atteinte se limite à de l'hypertension, soit une pression artérielle élevée. L'implication des reins dans la STB (présence d'angiomyolipomes ou de kystes aux reins) pourrait également causer de l'hypertension. Il serait ainsi prudent de mesurer régulièrement la pression artérielle chez tous les patients atteints de STB.

La coarctation de l'aorte est une anomalie congénitale qui cause un rétrécissement de cette artère principale. Les rares individus affectés auront une différence marquée entre la pression artérielle systolique prise au bras et à la jambe. Cet écart est causé par l'obstruction de la circulation. Par ailleurs, la diminution du flux sanguin vers les reins peut faire augmenter la sécrétion de rénine et augmenter ainsi le volume sanguin, causant de l'hypertension. C'est le même principe qu'on observe chez le patient avec une sténose de l'artère rénale.

Un anévrisme est un endroit où le diamètre d'une artère gonfle et augmente de 50 % ou plus. Cet affaiblissement de la paroi de l'artère est associé à l'âge

avançant. Chez le jeune patient, un anévrisme de l'aorte peut être dû à un trouble héréditaire du tissu conjonctif; par exemple, le syndrome de Marfan. D'autres facteurs de risque incluent l'hypertension, un taux de cholestérol élevé, et le tabagisme.

Prise en charge : dépistage et traitement

L'évaluation cardiaque est recommandée pour tous les patients atteints de STB.

Lorsque l'échographie prénatale identifie des rhabdomyomes, il faut envisager une échocardiographie fœtale pour identifier les nourrissons à risque d'insuffisance cardiaque après l'accouchement.

Une échocardiographie de référence est suggérée pour tous les patients atteints de STB, en particulier pour les enfants de moins de 3 ans. Certains patients plus âgés auront peut-être besoin d'imagerie par résonance magnétique (IRM) si l'échocardiogramme ne suffit pas. La fréquence du suivi chez le patient avec des rhabdomyomes sera à la discrétion du cardiologue et dépendra de nombreux facteurs.

À cause de la possibilité de problèmes cliniques causés par la présence de rhabdomyomes, un suivi par échocardiographie est recommandé tous les 1-3 ans jusqu'à la disparition documentée des tumeurs. Chez le patient qui a des symptômes, l'évaluation diagnostique pourrait être plus fréquente ou plus poussée.

Le patient avec des rhabdomyomes cardiaques risque d'être sujet à des troubles du rythme cardiaque. Ainsi, un électrocardiogramme (ECG) de référence est recommandé pour tous les patients. Le suivi par ECG ambulatoire sur 24 heures pourrait être indiqué pour mieux définir l'arythmie s'il y a lieu et pour aider au suivi pendant les traitements.

Chez le patient sans symptômes, un ECG tous les 3-5 ans est indiqué, car il y a des évidences que les rhabdomyomes peuvent provoquer des arythmies même une fois les tumeurs disparues.

Pour le patient avec une arythmie importante, il existe des médicaments antiarythmiques et des traitements d'ablation par cathéter (ex : étude électrophysiologique avec ablation par radiofréquence).

Dans les rares cas d'obstruction sévère, d'insuffisance cardiaque, ou de cyanose tel qu'expliqué avant, la chirurgie urgente pour enlever les tumeurs problématiques pourrait être indiquée. Même une ablation partielle pourrait soulager le problème si l'excision complète risque de trop endommager le cœur. Étant donné que même les grosses tumeurs ont tendance à diminuer ou à disparaître, les rhabdomyomes qui ne causent ni obstruction sévère ni arythmie grave ne nécessitent pas nécessairement de chirurgie. La plupart du temps, les rhabdomyomes n'ont pas besoin d'être enlevés.

Le tabagisme et le taux de cholestérol élevé sont des facteurs de risque indépendants pour la formation d'anévrismes. Il est donc conseillé au patient atteint de STB de maintenir un mode de vie sain : une bonne alimentation, suffisamment d'exercice, et l'évitement du tabac. La surveillance de la pression artérielle est indiquée également.

Références

Bass, JL, Breningstall GN, Swaiman KF. Echocardiographic incidence of cardiac rhabdomyoma in tuberous sclerosis. *Am J Cardiol.* 1985;55:1379-82.

Beghetti M, Gow R, Haney I, Mawson J, Williams W, Freedom R. Pediatric Primary Benign Cardiac Tumors: a 15 year review. *Am Heart J.* 1997;134 (6):1107-14.

Burke AP. Sudden death after a cold drink: case report. *Am J Forensic Med Pathol.* 1999;20(1):37-9.

DiMario F, Diana D, Leopold H, Chameides L. Evolution of cardiac rhabdomyoma in tuberous sclerosis complex. *Clin Pediatr (Phila).* 1996;35(12):615-9.

Enberg A, Borggrefe M, Kurlemann G. Ventricular tachycardia in a young adult with tuberous sclerosis. *Am Heart J.* 1996;132(6):1263-5.

Henglein D. Surgical ablation of a cardiac rhabdomyoma in an infant with tuberous sclerosis. *Cardiol Young.* 1998;8(1):134-5.

Hishitani T, Hoshino K, Ogawa K, Uehara R. Rapid enlargement of cardiac rhabdomyoma during corticotropin therapy for infantile spasms. *Can J Cardiol.* 1997;13(1):72-4.

Jost CJ, Gloviczki P, Edwards WD, Stanson AW, Joyce JW, Pairolero PC. Aortic aneurysms in children and young adults with tuberous sclerosis: report of two cases and review of the literature. *J Vasc Surg.* 2001;33(3):639-42.

Krasuski RA. Cardiac rhabdomyoma in an adult patient presenting with ventricular arrhythmia. *Chest.* 2000;118(4):1217-21.

Krueger DA, Northrup H; International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group. Tuberous sclerosis complex surveillance and management: recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference. *Pediatr Neurol.* 2013;49(4):255-65.

Northrup H, Krueger DA; International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group. Tuberous sclerosis complex diagnostic criteria update: recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference. *Pediatr Neurol.* 2013 Oct;49(4):243-54.

Shrivastava S, Jacks JJ, White RS, Edwards JE. Diffuse rhabdomyomatosis of the heart. *Arch Pathol Lab Med.* 1977;101(2):78-80.

Texte révisé et mis à jour par Robert B. Hinton, Jr., MD, juin 2014.

Traduction française et révisions : Danielle Buch, Rédactrice/éditrice médicale et scientifique, Unité de recherche clinique appliquée, Centre de recherche du CHU Sainte-Justine, Montréal, QC, Canada; mars 2015.

*** Cette publication de Tuberous Sclerosis Alliance procure des renseignements de base sur la sclérose tubéreuse (STB). Elle n'est pas destinée à donner quelque avis médical ou autre. Ce document ne constitue pas un avis médical. Le lecteur ne doit prendre aucune démarche concernant le traitement sans l'avis préalable d'un médecin ou autre professionnel de la santé. La TS Alliance ne favorise aucun traitement, plan de thérapie, institution ou plan de santé.*

© 2014 Tuberous Sclerosis Alliance, 801 Roeder Road, Suite 750, Silver Spring, MD 20910
www.tsalliance.org * (800) 225-6872 * info@tsalliance.org