A Cœur Ouvert

La Cardiomyopathie Hypertrophique

Voici mon histoire :

Tout d'abord, pourriez-vous nous en dire plus sur vous (qui vous êtes, ce que vous aimez faire dans la vie, votre profession, votre vie de famille) ?

Bonjour. Je m'appelle Clémence Gualy, j'ai 25 ans, et je suis née prématurément à 7 mois, le 13 mars 1995, avec une maladie génétique assez rare dite « la Cardiomyopathie Hypertrophique », qualifiée aussi d'obstructive. Une anomalie du gène MYH7 (codant pour la chaîne lourde de la myosine) détectée chez moi, en est à l'origine. Ma Cardiomyopathie Hypertrophique a été mise en évidence en période néonatale immédiate, suite à une détresse respiratoire sur hypertension artérielle pulmonaire, transitoire, motivant 8 jours de ventilation assistée conventionnelle. Bien que les médecins pensaient au départ que l'hypertrophie de mon muscle cardiaque était due au diabète gestationnel de ma mère, la confirmation de ma pathologie cardiaque, fut assez simple et rapide, après une échographie cardiaque et un test génétique. Je vis auprès de ma famille, avec laquelle je m'entend très bien. Je fais des études de Philosophie, actuellement en « Master », du sport en loisir (natation) et je milite dans des associations, à la fois pour la Paix et le Cœur, estimant que les deux pouvaient se rejoindre dans une action commune, afin d'apporter une aide psychologique, donner un peu de chaleur et d'espoir, mais aussi réconfort et humour, chez celles et ceux qui en ont le plus besoin. Trouver également des solutions par une étude réflexive, afin d'améliorer toujours plus la relation entre le patient et le soignant, un des enjeux, qui selon moi, est le plus important, pour vivre au mieux avec la maladie, et l'accepter.

Vous êtes atteinte de Cardiomyopathie Hypertrophique. Pourriez-vous nous expliquer de quoi il s'agit ? Est-ce une maladie héréditaire ? Y-a t-il d'autres cas dans votre famille ?

Il faut savoir que la « Cardiomyopathie Hypertrophique » est une maladie du muscle cardiaque, avec comme principale caractéristique un épaississement anormalement excessif (hypertrophie) de la paroi du ventricule gauche. Il est le plus souvent situé au niveau du septum (c'est à dire la cloison qui sépare le ventricule gauche et le ventricule droit). Plus rarement l'hypertrophie peut se situer à l'apex (la pointe du ventricule).

On parle parfois de « Cardiomyopathie Hypertrophique Obstructive », lorsque l'épaississement au niveau du septum est très important, et par conséquent gène l'éjection du sang du ventricule gauche vers l'aorte.

Cette maladie touche environ 1/250 à 1/500 personnes dans la population générale. Il s'agit d'une maladie génétique transmissible sur un mode autosomique dominant. Cela signifie donc, qu'elle peut être transmise à la descendance avec un risque de 50 % équivalent chez les filles et les garçons.

Le diagnostic est le plus souvent porté chez l'adolescent ou le jeune adulte, mais parfois plus tard car elle n'est pas toujours responsable de symptômes.

Me concernant, je suis la seule dans ma famille à avoir une forme très sévère de la maladie et découverte dés ma naissance. Ma mère ainsi que ma sœur âgée à présent de 32 ans, ont uniquement l'anomalie sur le gène de la «CMH», sans pour autant avoir développé la maladie.

Enfin, elle peut être bénigne et être associée à une espérance de vie normale. Mais elle peut aussi connaître diverses évolutions : Mort Subite (risque à évaluer au cas par cas), Insuffisance Cardiaque, Fibrillation Auriculaire et Accident Vasculaire Cérébral.

LA CARDIOMYOPATHIE HYPERTROPHIQUE

DE QUOI S'AGIT-IL ?

La **Cardiomyopathie Hypertrophique** (CMH) est la plus fréquente des maladies cardiaques d'origine génétique. Elle est transmissible sur un mode autosomique dominant. C'est une maladie du muscle cardiaque qui touche environ 1/500 personnes dans le monde. Elle est caractérisée par un épaississement anormal des parois du coeur, essentiellement du ventricule gauche, et prédomine le plus souvent au niveau du septum interventriculaire, plus rarement en apical. Elle peut également provoquer un blocage relatif de l'éjection du sang dans l'aorte, on parle alors de : « Cardiomyopathie Hypertrophique Obstructive ». La maladie peut se manifester et apparaître à tout âge, d'une manière bénigne et être associée à une espérance de vie normale. Mais elle peut aussi connaître diverses évolutions négatives : mort subite, insuffisance cardiaque progressive, fibrillation auriculaire et accident vasculaire cérébral.

Les symptômes

- Dyspnée d'effort
- Fatigue
- Douleurs thoraciques
- Malaises lipothymiques
- Palpitations, tachycardies
- Syncopes
- Oedèmes

Le diagnostic

- L'électrocardiogramme (anormal dans 80 % des cas).
- L'échocardiographie montrant l'épaississement d'une paroi myocardique > 15mm si cas sporadique ; > 13mm si contexte familial.
- L'échographie - Doppler afin de rechercher une éventuelle obstruction (obstacle à l'éjection).
- L'IRM cardiaque est utile pour le diagnostic et le pronostic en identifiant une éventuelle fibrose.
- Il faut rechercher une origine génétique et en cas de mutation, réaliser un dépistage familial avec conseil génétique, bilan cardiologique et soutien psychologique si nécessaire.

Surveillance

Contrôler son cœur :

- ECG de repos
- Échographie cardiaque
- ECG d'effort (avec ou sans V02max)
- Enregistrement Holter ECG pendant 24h

Éventuellement complétés par :

- Bilans sanguins : NT- proBNP
- IRM cardiaque
- Échographie cardiaque d'effort
- Coroscanner

L'évaluation du pronostic

Nécessaire et reste difficile.

Le risque de mort subite par troubles du rythme ventriculaire est plus grand si :

- Age jeune
- Syncope d'effort
- Antécédent familial de mort subite
- Tachycardies Ventriculaires non soutenues
- Chute tensionnelle lors d'une épreuve d'effort
- Hypertrophie ventriculaire gauche importante
- Obstruction à l'effort
- Fibrose en IRM
- Anévrisme ventriculaire apical

Traitements

1 • Prévention de la mort subite :

- Défibrillateur implantable à discuter pour prévenir les troubles du rythme ventriculaire malins

2 • Soulager les symptômes / L'obstruction sous-aortique :

- Bêtabloquants en 1ère intention
- Vérapamil en 2ème intention
- Disopyramide (en plus des bêtabloquants) en 3ème intention
- Anti-arythmiques
- Anticoagulants si fibrillation auriculaire par exemple
- A venir : Inhibiteurs de la myosine

Si les médicaments sont insuffisants, **il existe trois procédures invasives :**

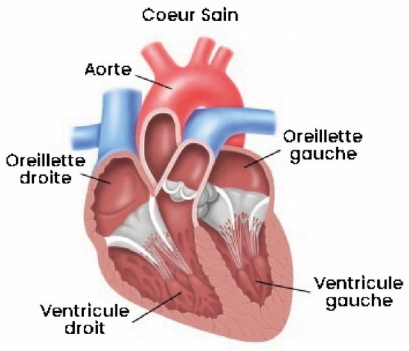
- La myectomie septale (qui peut être associée à une plastie de la valve mitrale)
- L 'alcoolisation intracoronaire du myocarde septal
- L' implantation d'un stimulateur séquentiel « Pacemaker »

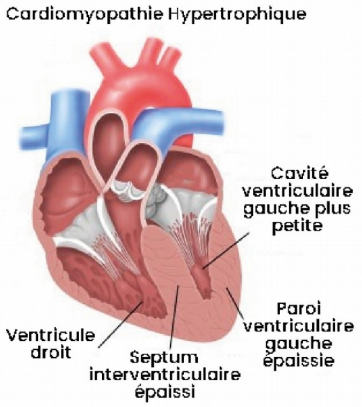
3 • En cas d'insuffisance cardiaque :

- Bêtabloquants/Inhibiteurs d'enzyme de conversion
- Diurétiques
- Assistance circulatoire /transplantation cardiaque

Hygiène de vie

- Éviter de fumer et de boire de l'alcool
- Limiter la consommation de sel en cas de maladie évoluée
- Sports de compétitions généralement proscrits mais parfois possibles sous certaines conditions, en fonction du bilan et de l'avis du cardiologue expert
- Pratiquer en loisir une activité physique d'intensité légère, modérée
- Bien s'hydrater
- Éviter le port de charges lourdes
- Aller voir régulièrement son médecin
- En cas de grossesse, bilan cardiologique préalable et surveillance étroite





- Clémence Gualy -

Vous avez été diagnostiquée très jeune, mais les premiers symptômes sont arrivés à l'adolescence. Quels étaient ces symptômes ? Qu'avez-vous ressenti à ce moment là ? Comment s'est déroulée votre prise en charge ?

Oui, tout à fait. Régulièrement suivie par les cardiologues depuis la naissance, avec traitement par Bêtabloquants dès le plus jeune âge, c'est seulement à quinze ans, que sont apparus les premiers symptômes de la maladie, au cours d'une séance de volley (palpitations extrêmes, asthénie, dyspnée d'effort, douleurs dans la poitrine, voile noir devant les yeux, fibrillation auriculaire). C'est à ce moment-là, en pleine adolescence donc, et allongée sur le sol, que j'ai compris la gravité de ma pathologie cardiaque et qu'il fallait agir vite. J'étais à la fois anxieuse à l'idée peut être de mourir, mais à la fois sereine, car j'étais entourée par ma classe et les professeurs d'éducation physique et sportive. La directrice de mon collège François Mitterrand, à Clapiers, a tout de suite appelé le Samu et les secours m'ont transportée d'urgence au CHU Arnaud de Villeneuve à Montpellier.

Vous avez subi une lourde opération "à cœur ouvert" dès l'apparition de ces symptômes. Pourquoi ? N'était-il pas possible de suivre un traitement ? Pourriez-vous nous parler de cette opération ?

Dans mon cas, la paroi séparant le ventricule gauche du ventricule droit «le Septum», était beaucoup plus épaisse que la normale; grossissant au fil du temps, le risque était un obstacle à l'éjection du sang. Étant donné l'ampleur de l'hypertrophie septale très importante chez moi (33 mm), avec obstruction symptomatique, une opération lourde, rare et délicate, à cœur ouvert, fut nécessaire, sous CEC (circulation extracorporelle): « la Myectomie Septale ». Il s'agit d'un traitement invasif afin de retirer une partie du muscle cardiaque responsable de l'obstruction.

Après une longue préparation au CHU de Montpellier, à travers différentes procédures : (coroscanners, bilans biologiques, biopsies cardiaques, cathétérismes cardiaques, radiographies du thorax, IRM cardiaques, échographies cardiaques d'efforts, électrocardiogrammes) , l'intervention aura duré environ douze longues heures (de 9h du matin jusqu'à 21h le soir) à l'hôpital de La Timone à Marseille. Sortie du bloc opératoire avec implantation d'un défibrillateur, à titre préventif, et d'un pacemaker que je conserverai pour remédier à un bloc auriculo-ventriculaire complet, toujours risqué après ce type d'intervention.

Le Pacemaker (ou stimulateur cardiaque ou « pile ») est un dispositif implanté dans l'organisme, qui fournit des impulsions électriques, destinées à stimuler le cœur. Il est utile parfois dans le traitement des bradycardies cardiaques , mais également dans mon cas, pour pallier à un bloc auriculo-ventriculaire complet. Le bloc auriculo-ventriculaire complet, ne vous est certainement pas très familier... Je vous rassure ! j'en avais strictement aucune idée avant que les cardiologues me l'expliquent . C'est l'une des complications possibles de la Myectomie Septale, une altération de la transmission de l'influx électrique, interrompue ou ralentie, entre les oreillettes et les ventricules.

Quant au défibrillateur automatique implantable (DAI) c'est un petit dispositif implanté sous la peau qui détecte et corrige les anomalies de l'activité électrique du cœur potentiellement dangereuses, pouvant conduire à la mort subite. Lorsque le défibrillateur détecte une tachycardie ventriculaire (battements de cœur trop rapides), il envoie une série d'impulsions rapides, voire une décharge électrique au cœur afin de rétablir rapidement une fréquence et surtout un rythme cardiaque adéquate .

La Cardiomyopathie Hypertrophique représente l'une des causes majeures de la mort subite chez les jeunes de moins de quarante ans, et tout le monde n'a pas la chance d'avoir un ange gardien au quotidien : « le défibrillateur implantable ».

C'est pourquoi , si aucun soin n'est pratiqué dans les minutes qui suivent un arrêt cardiaque, les chances de survie sont très réduites.

Fort heureusement, vos mains, comme les miennes, peuvent changer le cours des choses. Celle ou celui qui en prend conscience, augmente sa puissance d'agir.

Pour cela, trois gestes comptes : **1)** Appeler le Samu **2)**Masser **3)** Défibriller

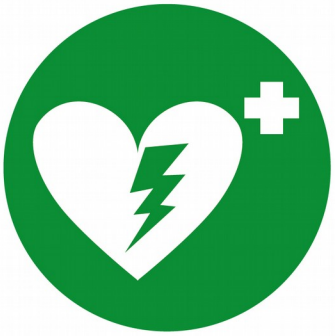
Les mains sont comme les ailes d'un ange. Elles sont protectrices.

PRÉVENTION

ARRÊT CARDIAQUE

Appeler le 15

Masser



Défibriller

- Clémence Gualy -

Qu'est-ce que l'opération a changé pour vous ? Quelles ont été les suites de l'opération ?

Mon opération s'est bien déroulée, j'ai cependant été perturbée huit jours après par une endocardite sévère sur sondes et boîtiers, (pacemaker-défibrillateur) infectés par une bactérie «Pyocyanique».
Il y a eu donc nécessité d'un retrait des stimulateurs, réimplantation d'un autre pacemaker dans la paroi sous-ventrale, puis administration pendant six semaines d'un antibiotique puissant dans un service de rééducation du cœur à Hyères. Enfin, séjour post-opératoire à nouveau sur Montpellier. On ne savait pas si j'allais pouvoir remarcher un jour et assurer l'indispensable du quotidien ; mais grâce à la volonté et à force d'y croire, j'y suis parvenue et, depuis je mène une vie presque normale, même si la maladie reste sans traitement curatif totalement en soi.

Avez-vous pu être entourée par le corps médical ? Vous a-t-il donné toutes les informations et ressources nécessaires pour gérer au mieux la maladie ?

Au cours de ces épreuves et devant l'inquiétude de mes parents, proches, amis et médecins, j'ai toujours gardé un bon moral et j'ai continuellement eu un relationnel des plus étroit, voire même affectif avec toutes les équipes médicales., sentiments toujours présents aujourd'hui.

-Un bon relationnel entre le patient et le soignant est capital. Un préalable aux soins. Il améliore considérablement la situation et facilite la prise en charge ainsi que le diagnostic.

-Avoir de petites attentions, des paroles apaisantes, tenir de temps en temps la main du patient lors des soins, mettre de la musique, laisser la porte de sa chambre ouverte pour qu'il ne se sente pas coupé du monde extérieur, peut paraître insignifiant et pourtant appréciable.

- Expliquer attentivement chaque soin au patient, prendre le temps de lui faire comprendre sa maladie, sans rien lui cacher, permet de le rendre responsable de son combat.

- Enfin, la transition ado/adulte, toujours délicate, voire anxiogène, permet une continuité des soins et un suivi régulier.

Cependant, l'unité de soins chez les adultes demande au jeune patient l'effort d'accepter d'être soigné dans une nouvelle structure, de s'adapter à une équipe soignante différente, qu'il ne connaît pas, mais également d'avoir une plus grande autonomie et vigilance afin de se gérer seul, notamment pour ses prises de rendez-vous, et ses soins.

C'est pourquoi, il est primordial et je le pense, afin d'éviter toute rupture de soins, les unités pédiatrique et adulte doivent coopérer ensemble : des rencontres seraient souhaitables au travers d'animations, de sorties, d'ateliers santé, d'activités physiques adaptées, afin que le patient encore très jeune, ne se sente pas abandonné, mais accompagné avec toujours autant d'attentions.

Rompre le lien avec son ou sa cardio-pédiatre, c'est demander au patient d'oublier une partie de son enfance, ce qu'il a pu traverser comme épreuves pendant cette période, un lien très fort qui se doit être, selon moi, préservé. Pour un patient suivi depuis la naissance, ses soignants sont comme une seconde famille.

Dès sorti de la petite enfance, la première rencontre d'un soignant avec un patient ne s'oublie pas , et vice et versa. Elle passe par le regard, les gestes appropriés ou bien par un simple sourire.

Faire bonne impression, c'est s'ouvrir au patient, c'est comme entrer en communication avec lui ; une phase très importante à préserver.

Le malade n'est pas un seul corps à soigner, doté d'un esprit, c'est aussi un être sensible, avec ses angoisses, ses peurs, ses doutes .

Tout dans sa globalité, doit être fait pour le rassurer, et j'ai toute confiance à l'ensemble des soignants, à tous les niveaux pour l'accomplissement de leurs missions.

GARDEZ LE CAP !

TRANSITION ADO/ADULTE

Quel que soit votre âge,
ne renoncez pas à vos soins.

Bébé 0-2 ans Enfant 2-13 ans Adolescent 13-18 ans

Les soignants continuent
à prendre soin de vous !

- Clémence Gualy -

Vous arrive-t-il de ressentir certains symptômes parfois ? Si oui, lesquels ? Est-ce handicapant, angoissant au quotidien ? Quel est l'impact de la maladie sur votre vie personnelle et professionnelle ?

Aujourd'hui, pour moi, sont apparus récemment des troubles au niveau du rythme cardiaque : tachycardies ventriculaires (non soutenues), tachycardies supraventriculaires, avec des extrasystoles ventriculaires, à l'effort, me procurant parfois des malaises lipothymiques (essoufflement, pâleur, ramollissement des jambes, sueurs) et des syncopes(pertes de connaissance soudaines et temporaires). Cela entraîne une certaine appréhension, sachant que le risque de reprise interventionnelle de l'hypertrophie du muscle cardiaque n'est pas écarté. Cette situation va me conduire certainement à accepter les conseils de mes cardiologues et la pose à nouveau d'un défibrillateur implantable, cette fois-ci sous-cutané, sans électrodes intracardiaques, et par conséquent sans risque d'endocardite.

Vous comprendrez, que préserver sa santé, aider cet organe essentiel à la vie, que je nomme être « la lampe du corps », est évident et primordial.

La Cardiomyopathie Hypertrophique est une maladie variablement évolutive, coriace, avec parfois, et c'est mon cas, une fibrose myocardique progressive, pouvant aboutir à la longue à une véritable Insuffisance Cardiaque et à des anomalies du rythme cardiaque.

L' Insuffisance Cardiaque est une incapacité du cœur à pomper suffisamment de sang pour répondre aux besoins de l'organisme. C'est un problème de santé grave et pouvant être mortel.

L'hygiène de vie se doit alors d'être impérative, prise au sérieux et avec considération, chez toutes les personnes atteintes de Cardiomyopathie Hypertrophique, afin d' éviter son aggravation et l'évolution vers l'Insuffisance Cardiaque : éviter de fumer et de boire de l'alcool , manger sainement, prendre correctement ses traitements pour le cœur, se reposer , limiter le sel, et pratiquer une activité physique régulière d'intensité faible, modérée.

COMMENT EVITER L'INSUFFISANCE CARDIAQUE ?

REFUSE EPOF ET ADOPTE EPON

SOCIÉTÉ FRANÇAISE DE CARDIOLOGIE
Groupe Insuffisance Cardiaque & Cardiomyopathies

Plus d'informations : http://www.giccardio.fr/

ESSOUFFLEMENT

PRISE DE POIDS

EXERCICE

PRENDRE SON POIDS

OEDEMES

FATIGUE

OBSERVANCE

NE PAS SALER

CLEMENCE GUALY

L'Insuffisance Cardiaque se révèle par des symptômes que l'on peut regrouper sous l'acronyme **E.P.O.F** : **E**ssoufflement, **P**rise de poids, **O**edèmes, **F**atigue.

N'attendons pas de ressentir ces symptômes pour agir !!!!!!!

Adoptons dans notre quotidien l'acronyme **E.P.O.N** : **E**xercice, **P**rendre son poids, **O**bservance, **N**e pas saler.

Comme le disait le Philosophe Sénèque : « Hâte-toi de bien vivre et songe que chaque jour est à lui seul une vie ».

- Faire de l'exercice régulièrement, de façon modérée , tel que la marche à pieds, faire du vélo, de la natation, permet de se maintenir en forme, de lutter contre la fatigue et contribue ainsi à l'épanouissement et à la confiance en soi.

-Maintenir un poids raisonnable, c'est avoir moins de charge pondérale et être moins essoufflée.

-Aller voir rapidement son médecin traitant s'impose si l'on constate toute anomalie de son corps.

Pour visualiser ma vidéo sur l'Insuffisance Cardiaque et la Cardiomyopathie : https://youtu.be/T-iSdH45Xm0

Quel est votre regard sur l'avenir ? Dans quel état d'esprit êtes-vous actuellement ? Existe-t-il des chances de transmission de la maladie à vos futurs enfants ? Est-ce que cela vous inquiète ?

Si je maîtrise bien ma situation et vois l'avenir avec enthousiasme, je reste préoccupée par le fait que si j'ai des enfants, le risque qu'ils aient la même pathologie est de 50 %.

Quelle approche philosophique faites-vous de la maladie ?

La maladie est souvent un long combat que l'on se doit d'apprivoiser si l'on souhaite avancer.

Elle participe à notre mode de vie, chaque jour elle nous parle et nous invite à lui répondre positivement; renoncer à ce dialogue, c'est se laisser mourir.

La maladie n'est évidemment pas bonne en elle-même. C'est l'approche que nous nous en faisons qui doit être avant tout, bonne.

Tout ce que je construis est façonné par elle et pour elle, elle est comme une manne pour le corps et l'esprit.

Pensez-vous que la maladie puisse être compatible avec la joie ?

Atteinte d'une pathologie grave, vivre, c'est choisir entre la soumission ou la volonté de la dominer.

Spinoza disait de la joie : « c'est le passage de l'homme d'une moindre perfection à une plus grande perfection ».

La perfection augmente quand la puissance d'agir augmente elle-même.

Combattre pour vivre mieux, m'encourage et me procure une certaine satisfaction; surmonter les symptômes de la maladie au profit, malgré tout, d'un art de vivre aussi bien que possible, est un but à atteindre. Ce n'est pas toujours facile d'y parvenir, seule la volonté y contribuera.

Apprendre à cohabiter avec la maladie, c'est l'un des défis qui me fortifie et me maintient en vie.

A chaque réveil, c'est ma ligne de conduite.

Êtes-vous soutenue par votre famille et vos amis ? Parlez-vous librement de la maladie ? La comprennent-ils ?

L'amour des uns et des autres que l'on me porte, m'aide et me guide dans mes choix de la vie et bien entendu dans le combat que je mène depuis ma plus tendre enfance contre la Cardiomyopathie; croyez-moi, il est un antidote précieux, il peut nous aider à surmonter bien des épreuves...

Enfin, quel(s) conseil(s) aimeriez-vous donner aux patients également atteints de cardiomyopathie hypertrophique ?

A celles et à ceux qui sont atteints de cette pathologie, qu'ils soient assurés qu'ils seront toujours pris en charge avec compétence et dévouement; surtout, qu'ils ne se découragent pas, voient le présent et l'avenir, certes avec lucidité, mais surtout avec espoir! La recherche progresse...

Un dernier mot ?

J'aurais voulu citer nommément les différents intervenants qui se sont occupés de moi et continuent pour certains, à savoir: à MONTPELLIER : ma cardiopédiatre le Docteur Sophie Guillaumont; le Professeur Michel Voisin; le cardiologue Grégoire de la Villeon; mon rythmologue le Professeur Jean-Luc Pasquié ; le Docteur Charlène Bredy, Pascal Amedro, les infirmières Annie Auer et Amandine Marquina (à l'Institut St-Pierre à Palavas) , ma généticienne Emmanuelle Haquet, et les Psychologues, en particulier Stéphanie Legras (St-Eloi); à MARSEILLE, le Professeur Gilbert Habib; le Dr Emilie Bastard, et un grand merci à mon chirurgien , le Professeur Loïc Macé, qui, à la Timone, a réalisé avec réussite cette lourde opération. Beaucoup d'autres ont compté à mes yeux, mais il est difficile de citer tout le monde. J'espère qu'ils ne m'en voudront pas.

A tous, je suis très reconnaissante de m'avoir permis de vivre, de vivre ma vie.

Clémence GUALY -Montpellier-