

## LETTRE D'INFORMATION N°7

Après plus de 3 années d'existence, l'association compte de nombreux adhérents et fidèles donateurs. Nous les remercions pour leur soutien. En quelques lignes, voici ce que votre soutien nous a permis de réaliser.

### Intégration du comité de pilotage du CRMCH

L'association a été conviée à intégrer le comité de pilotage du Centre de Référence des Maladies Cardiaques Héritaires, et a participé, à ce titre, à son évaluation. Plusieurs réunions du comité ont déjà eu lieu pour :

- finaliser la rédaction des cartes de soins,
  - évaluer les besoins en matière socio-économique avec la maison des personnes handicapées, (mission COTOREP)
  - organiser une journée annuelle des associations, ouverte au grand public,
  - présenter les projets et études en cours au sein du centre.
- Cette collaboration permet aujourd'hui aux malades de prendre part à l'organisation de l'offre de soins qui leur est proposée, ce qui constitue une avancée majeure.

### Communication

Le Crédit Agricole Val de France devient partenaire de l'association et met à sa disposition ses outils de communication.

D'autres dossiers de demande de partenariat seront déposés auprès d'autres caisses régionales du Crédit Agricole, afin d'étendre ce partenariat sur le plan national.

### Site Web

Le site de l'association s'est enrichi de fiches techniques relatives à la prise en charge de la maladie par les organismes sociaux, et aux différentes allocations et indemnités pouvant être sollicitées.

A la suite de la disparition de la FMO, nous ne disposons plus de forum, et recherchons activement une solution.

### Actualités

- l'association « IF Association » réalise actuellement un conte pour enfants dont 50% des bénéficiaires issus de la vente seront remis à la Ligue : nous recherchons un éditeur ...
- critérium de Vitesse à Argentan au profit de l'association le 2 mai 2010, remise d'un chèque de 6000 €,
- tournois de Basket à FRANQUEVILLE SAINT PIERRE le 12 juin 2010 (remise d'un chèque de 1750 €), et à BOURGUEIL le 19 juin 2010, (remise de 1118 €), organisés par des membres de l'association,
- organisation d'une journée de détente pour les membres actifs de l'association le 3 octobre 2010,
- organisation de la 1ère journée nationale des maladies cardiaques héréditaires, le 8 janvier 2011,
- remise de deux nouvelles dotations de recherche le 15 janvier 2011 lors de la cérémonie de clôture des journées européennes de cardiologie,
- et toujours, la recherche d'un parrain ou d'une marraine emblématique .....

### Projets financés en 2011 :

#### **- Projet du Docteur Pascale RICHARD, Pitié Salpêtrière** *Application des techniques de séquençage à haut débit au diagnostic génétique des cardiomyopathies*

Les cardiomyopathies sont des atteintes du muscle cardiaque caractérisées par une importante hétérogénéité phénotypique et génétique. De nombreux gènes sont décrits codant pour des protéines sarcomériques, du desmosome, des filaments intermédiaires.....avec des fréquences d'implication pouvant aller de 25% à <0.1%.

Plusieurs de ces gènes sont impliqués dans plusieurs phénotypes et +/- 10% des familles présentent des mutations dans plusieurs de ces gènes. Il paraît donc nécessaire dans un contexte de diagnostic et de conseil génétique de pouvoir réaliser, dans ces différentes présentations cliniques, le séquençage de plusieurs gènes de façon systématique.

Le projet vise à évaluer la faisabilité des technologies de séquençage haut débit (Next- Generation Sequencing, NGS) qui permettent d'analyser simultanément entre 40 et 50 gènes en une seule fois pour 1 patient. La mise au point de cet outil diagnostique innovant et performant permettra une nouvelle approche du diagnostic moléculaire de ces pathologies avec une extension du spectre des gènes impliqués permettant de mieux appréhender les mécanismes physiopathologiques à l'origine des cardiomyopathies et de leur évolution. L'identification de gènes modificateurs ou de variants modificateurs pouvant avoir un rôle dans la sévérité et l'évolution phénotypique de ces maladies.

#### **- Projet du Professeur Gilbert HABIB, Chu Marseille**

##### *Pronostic des non compactations isolées du ventricule gauche chez l'adulte : étude prospective multi centriste.*

La non compactation isolée du ventricule gauche (NCVG) est une cause rare de cardiomyopathie supposée résulter de l'arrêt de l'embryogenèse normale du myocarde, et caractérisée par la persistance de trabéculations ventriculaires proéminentes séparées par des récessus profonds.

Initialement considérée comme une cardiopathie très sévère, responsable d'une mortalité élevée par insuffisance cardiaque, les séries les plus récentes ont montré que la NCVG pouvait être associée à un pronostic favorable dans un grand nombre de cas.

Le pronostic de la NCVG reste très mal connu, avec une incidence des décès variant dans la littérature de 2 à 38%, celle des transplantations cardiaques de 0 à 12%, selon la durée de suivi et les critères d'inclusion. Les résultats des études publiées doivent cependant être considérés avec prudence, vu le faible nombre de patients inclus.

Nous avons coordonné un registre français des NCVG, incluant 105 cas de patients inclus de 2004 à 2006, et observé que la non compactation était associée à un taux élevé de complications, incluant des poussées d'insuffisance cardiaque sévère, une nécessité de greffe cardiaque, des troubles du rythme ventriculaire graves et des événements emboliques. Le pronostic de la NCVG en France semble donc péjoratif, mais il n'est pas clairement prouvé que ce pronostic soit différent des autres formes de cardiomyopathies. Par ailleurs, un suivi plus prolongé et l'identification de marqueurs pronostiques sont souhaitables. Enfin, les résultats de ce registre peuvent être biaisés par l'inclusion de cas incidents et prévalents (biais statistique de survie).

L'objectif de notre travail est de préciser de manière prospective le pronostic et les facteurs pronostiques des patients nouvellement diagnostiqués comme porteurs d'une NCVG (cas incidents) et de les comparer aux patients ayant une NCVG connue (cas prévalents issus du registre) et à une population appariée de cardiomyopathies d'autre origine.

### Bilan de la journée du 8 janvier 2011

Près de 120 participants ont pu participer à cette première journée nationale des maladies cardiaques héréditaires, en présence des principaux spécialistes des cardiomyopathies et des troubles du rythme. Ont notamment été développés les thèmes du diagnostic génétique et de la pratique du sport. Devant le succès de cette journée, il a été spontanément décidé de reconduire cet événement dès l'année prochaine autour de nouveaux thèmes. Un compte rendu de la journée sera bientôt disponible sur notre site