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 **mala die 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 autre 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 coeur 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 Wahbi1,2,3, MD, Christophe Meune3,4, MD, Raphaël Porcher5,6, PhD, Henri Marc Bécane1, MD, Arnaud Lazarus3,7, MD, Pascal Laforêt1, MD, Tanya Stojkovic1, MD, Anthony Béhin1, MD, Hélène Radvanyi-Hoffmann8, MD, Bruno Eymard1,2, MD, Denis Duboc1,2,3,9, 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