

## CARDIOPATHIE THALASSÉMIQUE

L. FOURCADE, P. PAULE, D. MIOULET, L. BRAEM, M-P. JAUBERT, J. QUILICI

*Med Trop* 2007; **67** : 617-619

**MOTS-CLÉS • Thalassémie - Insuffisance cardiaque.**  
**KEY WORDS • Thalassemia - Heart failure.**

Un jeune patient de 22 ans d'origine comorienne est hospitalisé pour une première poussée d'insuffisance cardiaque globale. Il est porteur d'une  $\beta$ -thalassémie homozygote traitée depuis l'enfance par des transfusions sanguines associées à l'administration irrégulière de chélateurs du fer, et compliquée d'hypogonadisme. Depuis plusieurs semaines il est essoufflé pour des efforts minimes, et depuis quelques jours il présente des œdèmes des membres inférieurs. A l'admission, la TA est mesurée à 100/60 mm Hg, la fréquence cardiaque à 90 bpm. L'examen retrouve un retard statur pondéral, une pâleur conjonctivale et un subictère des sclérotiques. A l'auscultation il existe un bruit de galop cardiaque, un souffle systolique éjectionnel, ainsi que des râles sous-crétants dans les deux bases pulmonaires. On note encore des signes d'insuffisance cardiaque droite associant des œdèmes des membres inférieurs prenant le godet, une hépatomégalie sensible avec reflux hépato-jugulaire, ainsi qu'une matité déclive de l'abdomen signant la présence d'une ascite.

La radiographie thoracique de face objective une importante cardiomégalie et un syndrome alvéolo-interstitiel des bases pulmonaires sans épanchement pleural (Fig. 1). L'ECG inscrit un rythme sinusal régulier et des troubles de la repolarisation ventriculaire avec des ondes T négatives en dérivations précordiales de V1 à V4 (Fig. 2). L'échocardiographie met en évidence une dilatation et une hypokinésie des deux ventricules, avec une altération sévère de la fraction d'éjection ventriculaire gauche qui est calculée à 20%. L'étude du flux transmitral en doppler montre un profil de type restrictif et des indices en faveur d'une élévation des pressions de remplissage du ventricule gauche (VG). Il n'existe pas de valvulopathie significative et la pression artérielle pulmonaire systolique est modérément élevée, calculée à 40 mm Hg. Sur



Figure 1 - Radiographie thoracique de face : volumineuse cardiomégalie.

le plan biologique, il existe une anémie modérée à 8,5 g/dl microcytaire, une cytololyse et une cholestase hépatiques sans insuffisance hépatocellulaire.

Après déplétion hydro-sodée, transfusion de concentrés globulaires et stabilisation de l'état clinique, un cathétérisme cardiaque est réalisé. Il confirme l'élévation de la pression de remplissage VG et de la pression capillaire moyenne à 25 mm Hg. L'étude hémodynamique des cavités droites objective l'élévation et l'égalisation des pressions diastoliques dans l'oreillette et le ventricule (28 mm Hg), et un aspect de dip-plateau dans le ventricule droit (Fig. 3), sans élévation de la pression artérielle pulmonaire. L'évolution initialement favorable sera marquée par une récurrence avec passage en choc cardiogénique 15 jours plus tard, puis le décès dans un tableau de bas débit et de souffrance multiviscérale.

• Travail du Service de Cardiologie (L.F., Professeur agrégé; P.P., D.M., L.B., Docteurs en médecine) Hôpital d'Instruction des Armées Laveran, Marseille et du Département de Cardiologie (M.P.J., J.Q., Docteurs en médecine), CHU Timone, Marseille.

• Correspondance : L. FOURCADE, Service de Pathologie Cardiovasculaire, BP 50, HIA Laveran 13 998 Marseille Armées, France  
• Fax : 04 91 61 75 44.

• Courriel : fourcadelaurent@orange.fr



Figure 2 - Electrocardiogramme : troubles de la repolarisation avec ondes T négatives en dérivations précordiales de V1 à V4.

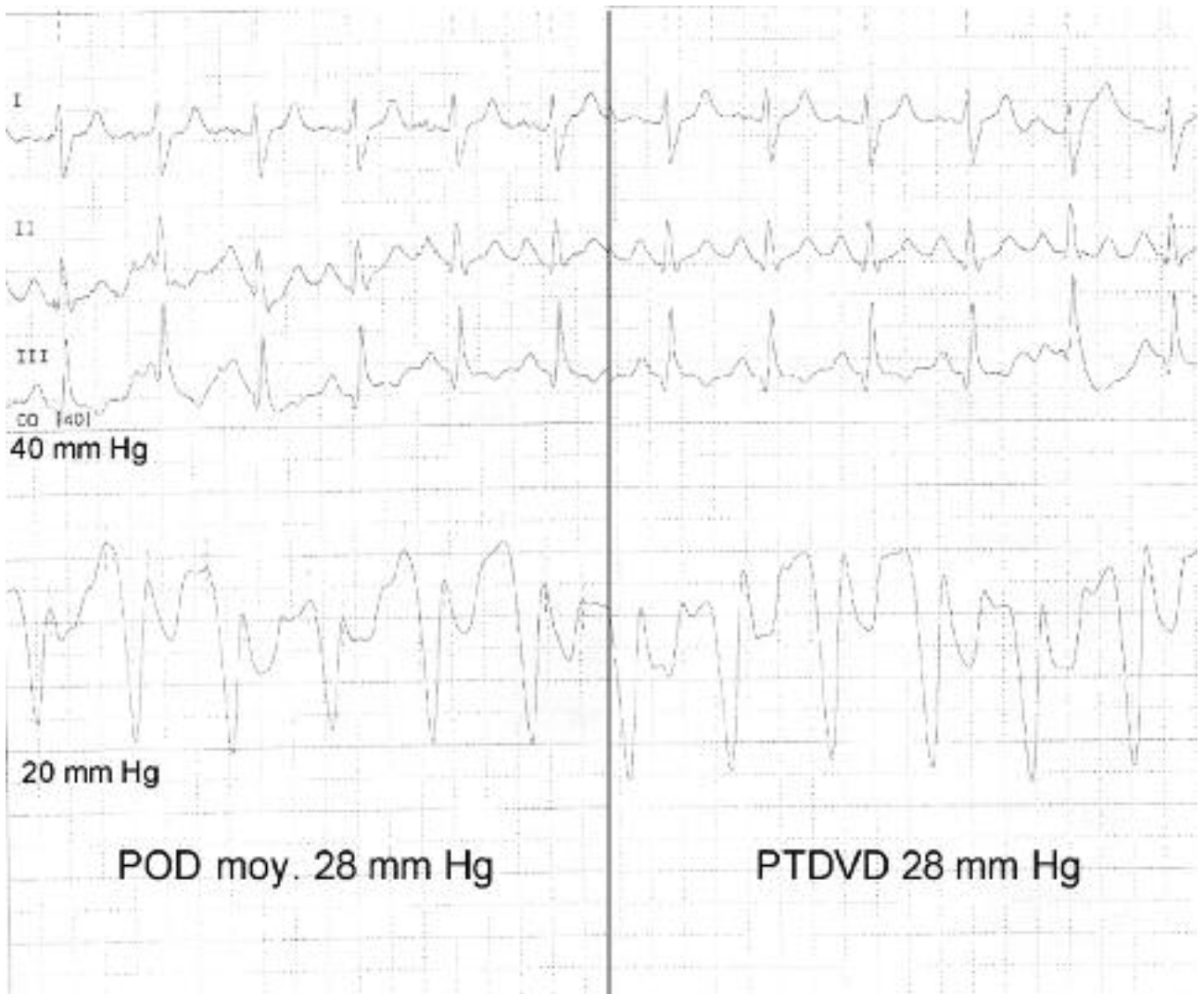


Figure 3 - Etude hémodynamique : courbes de pression dans l'oreillette droite (POD) et le ventricule droit (PTDVD). Elévation et égalisation des pressions diastoliques, et aspect de dip-plateau dans le ventricule droit.

La  $\beta$ -thalassémie est une affection génétique affectant la synthèse des chaînes de globine et transmise sur un mode autosomique récessif. Elle est surtout localisée au bassin méditerranéen, au Moyen-Orient, à certaines régions d'Asie, à l'Afrique de l'Ouest et aux Antilles. Dans ces populations à haut risque, la fréquence des formes hétérozygotes varie de 3 à 30 % (1). Dans la communauté comorienne, une étude génétique a retrouvé une prévalence de 1 % pour le trait  $\beta$ -thalassémique et l'homozygotisme y est rare (2). Les formes homozygotes majeures (maladie de Cooley) sont actuellement traitées par transfusions sanguines itératives et chélation du fer. Cependant, malgré une prise en charge de mieux en mieux codifiée, 50 % des patients décèdent avant l'âge de 35 ans (1). La surcharge en fer liée aux transfusions est particulièrement toxique pour le cœur, les glandes endocrines et le foie. Chez les patients présentant un syndrome de surcharge en fer, la grande majorité des décès sont liés à l'insuffisance cardiaque (IC) et à la mort subite par arythmie ventriculaire.

A partir de l'apparition de signes d'IC, le pronostic vital apparaît engagé. La survie à 5 ans est en effet évaluée à 48 % après apparition de l'IC (3). Pour des raisons encore mal connues, certains patients développent des dysfonctions ventriculaires droites, gauches ou bilatérales comme c'était le cas dans cette observation. En fait, la dysfonction ventriculaire systolique correspond à un stade très tardif du processus pathologique. A un stade plus précoce s'installent les anomalies du remplissage diastolique dites restrictives,

typiques des maladies de surcharge du myocarde, et qui se traduisent par une élévation de la pression ventriculaire en diastole. Ces maladies peuvent désormais être dépistées de façon précoce et non invasive par l'échocardiographie et le doppler tissulaire, ainsi que l'IRM cardiaque (4). Leur mise en évidence doit alerter et faire envisager une intensification des thérapeutiques chélatrices afin d'essayer d'éviter ou de ralentir l'évolution vers la dysfonction systolique irréversible du myocarde, voire d'envisager une éventuelle greffe de moelle en cas de donneur HLA compatible.

Les séries prospectives montrent que les traitements modernes de chélation du fer (déféroxamine et analogues) limitent le processus de surcharge, mais malgré un traitement bien conduit, les patients adultes continuent de développer une IC avec une incidence de 3 à 5 % par an (1).

#### RÉFÉRENCES

- 1 - WALKER JM - The heart in thalassaemia. *Eur Heart J* 2002; **23** : 102-5.
- 2 - BADENS C, MARTINEZ DI MONTEMUROS F, THURET I *et Coll* - Molecular basis of haemoglobinopathies and G6PD deficiency in the Comorian population. *Hematol J* 2000; **1** : 264-8.
- 3 - KREMASTINOS DT, TSETSOS GA, TSIAPRAS DP *et Coll* - Heart failure in beta thalassaemia: a 5-year follow-up study. *Am J Med* 2001; **111** : 349-54.
- 4 - VOGEL M, ANDERSON LJ, HOLDEN S *et Coll* - Tissue Doppler echocardiography in patients with thalassaemia detects early myocardial dysfunction related to myocardial iron overload. *Eur Heart J* 2003; **24** : 113-9.