

RARE DISEASE NEWS

Actualités dans les maladies rares

MALADIE DE FABRY : DETECTION D'UN PHENOTYPE CARDIAQUE PRECOCE PRE-HYPERTROPHIQUE

S Nordin et coll.

La maladie de Fabry est une maladie rare de surcharge lysosomale liée à l'X qui entraîne une accumulation progressive de sphingolipides dans de nombreux tissus, dont le cœur. Cette accumulation cardiaque est à l'origine du développement d'une cardiomyopathie hypertrophique. Une équipe de l'*University College London* a réalisé une étude observationnelle multicentrique prospective visant à détecter les changements cardiaques précoces chez les patients atteints de la maladie de Fabry, c'est-à-dire avant l'apparition d'une hypertrophie cardiaque manifeste.

Cent patients atteints de la maladie de Fabry et ne présentant pas d'hypertrophie ventriculaire gauche ont été inclus dans l'étude (âge moyen : 39 ans ; hommes : 19 % ; 4 centres cliniques : 3 au Royaume-Uni et 1 en Australie). Tous les patients ont subi une imagerie par résonance magnétique cardiaque (IRM), incluant des mesures du T1 natif (une valeur basse de T1 natif reflétant une accumulation cardiaque de sphingolipides) et du rehaussement tardif après injection de gadolinium (marqueur de fibrose myocardique). Un électrocardiogramme (ECG) a également été pratiqué.

Les résultats clés étaient les suivants :

- **Baisse du T1 natif** : Cette baisse n'était pas uniformément répartie dans le muscle cardiaque. En effet, 41% des patients avaient un T1 natif bas lorsqu'une seule région d'intérêt était analysée, et la proportion s'élevait à 59% lorsque l'analyse incluait une deuxième tranche.
- **Les anomalies ECG** étaient présentes chez 41 % des patients, et étaient deux fois plus fréquentes chez les patients présentant un T1 natif bas par rapport à ceux avec un T1 natif normal (53 % versus 24 % ; $P = 0,005$).
- **L'épaisseur de la paroi ventriculaire gauche (LVMWT), la masse ventriculaire gauche (LVMI) et la fraction d'éjection (LVEF)** étaient plus élevées chez les patients avec un T1 natif bas par rapport à ceux avec un T1 natif normal : LVMWT : 9 mm versus 8 mm ($P < 0,005$) ; LVMI : 63 g/m² versus 58 g/m² ($P < 0,05$) ; et LVEF : 73 % versus 69 % ($P < 0,01$).
- **Le rehaussement tardif au gadolinium** était plus fréquent en cas de T1 natif bas par rapport à un T1 natif normal (27% versus 6% ; $P = 0,01$).

Cette étude met en évidence un phénotype cardiaque pré-hypertrophique chez les patients atteints de la maladie de Fabry, caractérisé par une accumulation de lipides (T1 natif bas), des changements structuraux et fonctionnels cardiaques, ainsi que des anomalies ECG. Ces données sont particulièrement utiles pour améliorer la détection des patients les plus à risque de complications cardiaques. Chez ces patients, l'instauration d'un traitement précoce pourrait se révéler bénéfique pour prévenir le développement de l'hypertrophie cardiaque.

Référence

Nordin S, Kozor R, Baig S, Abdel-Gadir A et al. 2018. Cardiac Phenotype of Prehypertrophic Fabry Disease. *Circ Cardiovasc Imaging*. 2018; 11(6):e007168. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29853467/>.