

RARE DISEASE NEWS

Actualités dans les maladies rares

NOUVELLE METHODE DE STRATIFICATION DU RISQUE CARDIOVASCULAIRE CHEZ LES PATIENTS ATTEINTS PAR LA MALADIE DE FABRY

MC Meucci et coll.

Il existe peu de données permettant d'évaluer avec précision le risque cardiovasculaire (CV) des patients atteints de la maladie de Fabry (MF). Des cardiologues italiens (*Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli*, Rome) ont développé une nouvelle méthode de classification des lésions cardiaques dans la MF, basée sur les résultats d'échocardiographie des patients. Ils ont ensuite cherché à évaluer la valeur pronostique de cette classification dans une large cohorte de patients atteints de la MF.

L'étude observationnelle rétrospective a inclus 314 patients atteints de la MF provenant de 5 centres de référence italiens (âge médian 45 ans, 56 % de femmes). Les patients devaient disposer d'un suivi clinique d'au moins 12 mois pour être inclus. Les patients ont ensuite été classés en 4 stades selon leurs résultats d'échocardiographie :

- **Stade 0** : Absence d'atteinte cardiaque
- **Stade 1** : Hypertrophie ventriculaire gauche (HVG) (épaisseur de la paroi > 12 mm)
- **Stade 2** : Dilatation de l'oreillette gauche (volume indexé > 34 mL/m²)
- **Stade 3** : Dysfonction ventriculaire (fraction d'éjection < 50 % ou E/e' ≥ 15 ou excursion systolique de l'anneau tricuspide [TAPSE] < 17 mm)

La proportion de patients dans chaque stade était de 56 % (stade 0), 13 % (stade 1), 18 % (stade 2) et 13 % (stade 3). La durée médiane de suivi était de 68 mois (max. 8 ans).

Après 8 ans de suivi, 21,4 % des patients de la cohorte avaient atteint le critère composite d'évaluation de l'étude parmi les événements suivants : décès toutes causes, hospitalisation pour insuffisance cardiaque, apparition d'une fibrillation auriculaire, arythmie majeure et accident vasculaire cérébral ischémique. Le taux d'événements augmentait progressivement avec la sévérité du stade de lésions cardiaques : 2 %, 16 %, 43 % et 69 % pour les stades 0, 1, 2 et 3, respectivement (P < 0,001). Une analyse statistique multivariée – prenant en compte d'autres co-variables cliniques de la MF comme l'âge, le sexe, l'eGFR, etc. – a montré que cette classification en 4 stades était indépendamment associée au risque d'événements CV. À chaque progression de stade, le risque CV était doublé. Enfin, ce système de classification – qui prend en compte plusieurs indices échocardiographiques en plus de la seule épaisseur de la paroi VG – avait une meilleure valeur pronostique par rapport à une stratification basée uniquement sur le degré de sévérité de l'HVG.

Ce nouveau système de classification des lésions cardiaques dans la MF se fonde sur un examen échocardiographique standard et présente donc l'avantage de pouvoir facilement être mis en œuvre. Comme il est fortement associé au pronostic CV, il pourrait s'avérer être un outil précieux dans le suivi et la prise en charge des patients atteints de MF.

Référence

Meucci MC, Lillo R, Del Franco A, et al. Prognostic Implications of the Extent of Cardiac Damage in Patients With Fabry Disease. *J Am Coll Cardiol.* 2023; 82(15):1524-1534. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37793750/>