

Myocardite aiguë récidivante par mutation du gène de la desmoplakine à propos d'un cas

1^{er} Auteur : Antoine, BOUDOU, Interne, Médecine interne et polyvalente, CH Simone Veil, Blois, FRANCE

Autres auteurs, équipe:

- Pierre-Marc, LALLEMAND, Docteur, Cardiologie, CH Simone Veil, Blois, FRANCE
- Thibaud, GENET, Docteur, Cardiologie, CHU Trousseau, Tours, FRANCE
- Bertrand, LIOGER, Docteur, Médecine interne et polyvalente, CH Simone Veil, Blois, FRANCE



INTRODUCTION

Étiologies des myocardites (non exhaustive)

INFECTIONS

HHV6, Parvovirus B19, virus herpès de type 6, Coxsackies et adénovirus, CMV, EBV, VRS, COVID-19

Maladies auto-immunes

LES, Sclérodémie systémique, vascularites, sarcoïdose, SAM, hyperéosinophilie

Médicaments et toxiques

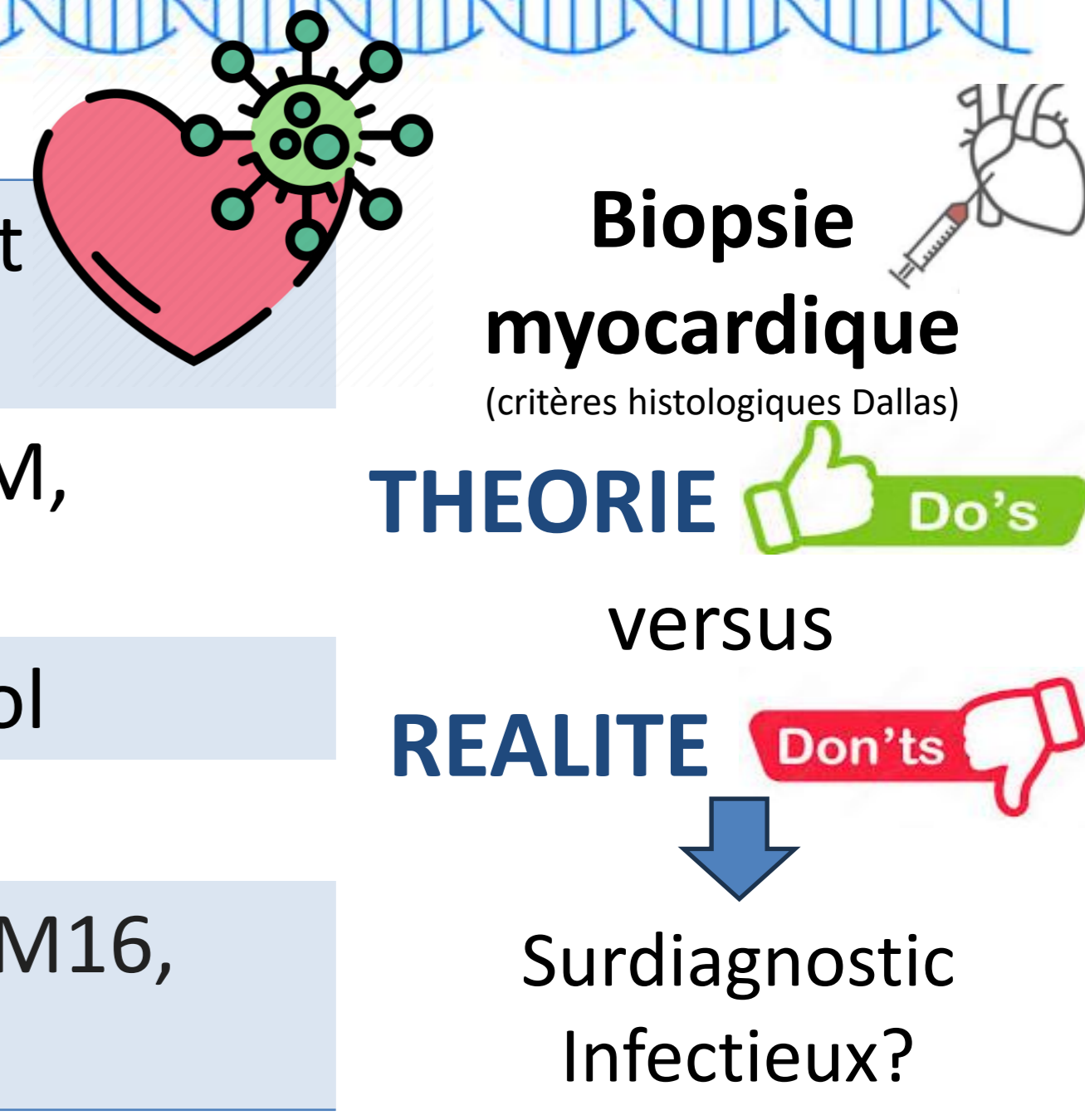
Bêtalactamines, furosémide, chimiothérapie, cocaïne, alcool

Endocriniennes

Phéochromocytome, thyrotoxicose

Génétique

HLA-DR4, DMD, DNM2, DSP, DYSF, FLNC, MYH7, PKP2, PRDM16, RYR1, SGCG, TNNT1, TRDN et TNN

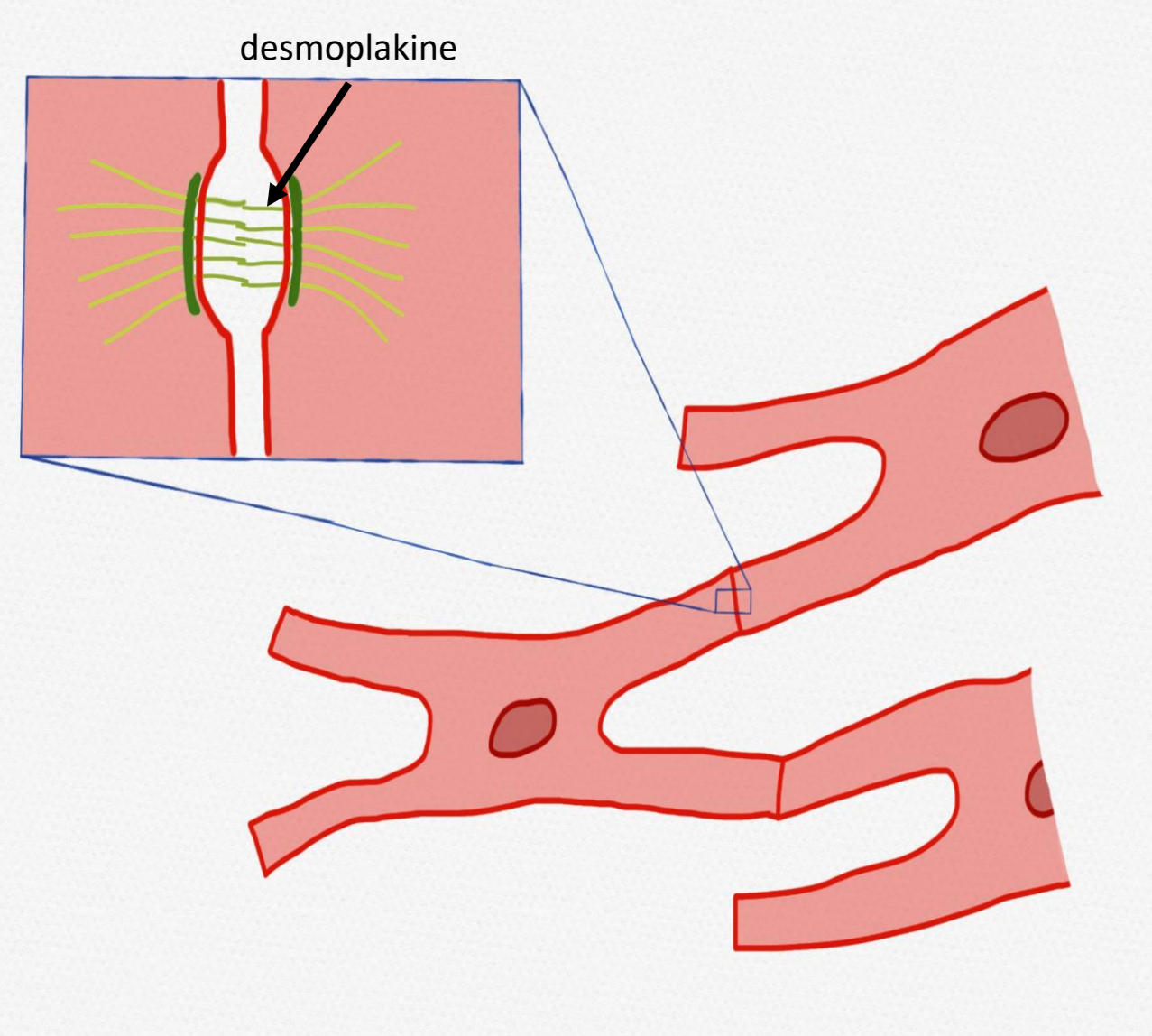
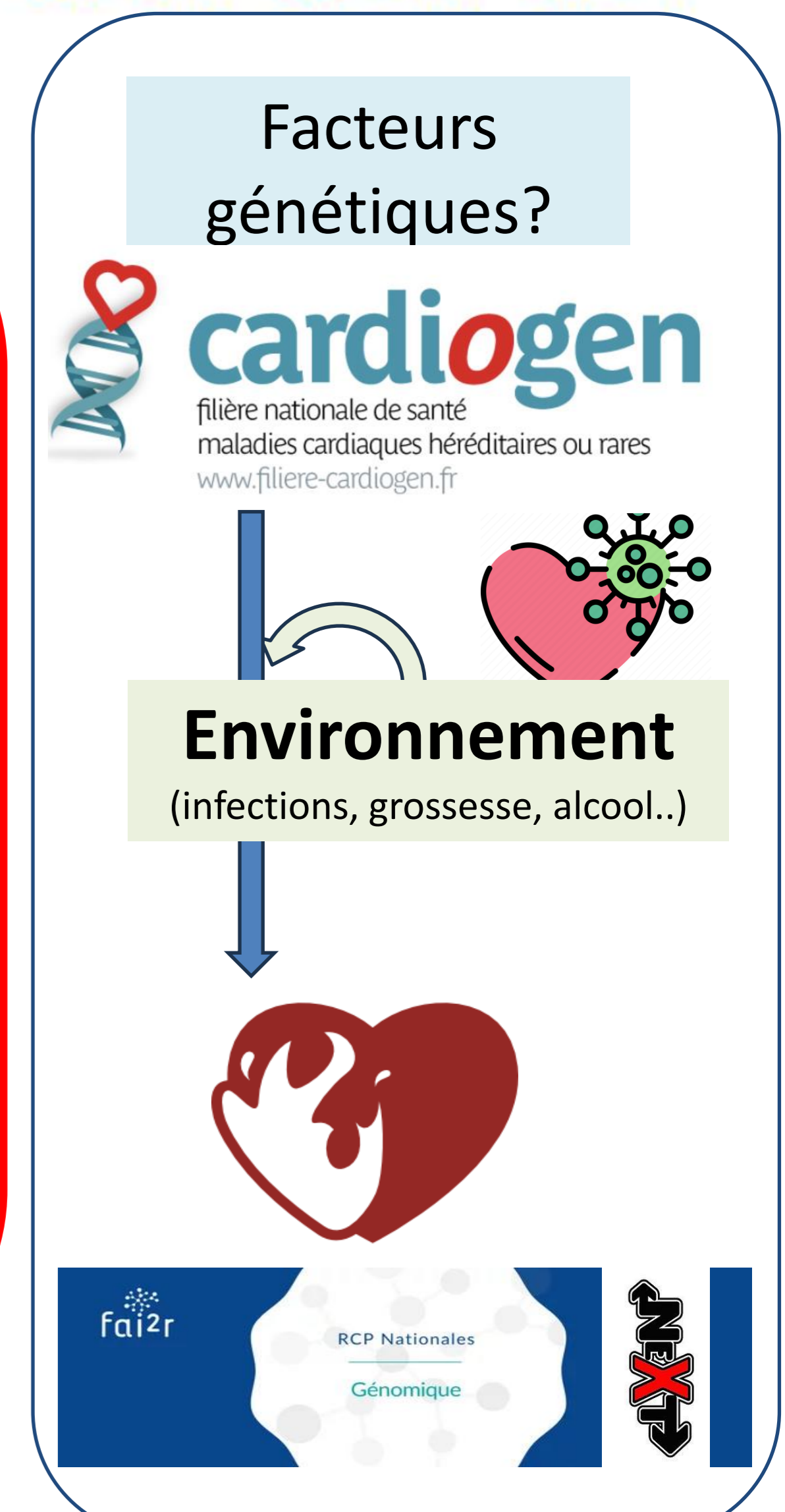


CONCLUSION

NOTES POUR PLUS TARD

Rechercher une cause génétique si:

- Antécédent personnel ou familial de cardiomyopathies arythmogènes ou dilatées
- Myocardite aiguë associé à des troubles du rythme ventriculaire
- Épisodes de myocardites récidivantes.



Cardiomyocytes et desmosome
Localisation de la desmoplakine

OBSERVATION

- Femme de 21 ans consultait pour des douleurs cervicales en hiver.
Antécédents : myocardite (âge 19 et 20 ans) d'origine virale, sans documentation microbiologique.
Traitement : bisoprolol, ramipril, colchicine.

- Clinique : douleurs thoraciques sans irradiation
- Biologie : élévation troponine (max 929 ng/ml)
Hypothèse : récurrence myocardite
ECG et ETT : sans anomalie.
IRM myocardite : myocardite inférieure et inférolatérale
Bilan étiologique : pas de cause médicamenteuse ou toxique, sérologies VIH, VHB, VHC, CMV, Lyme négatives. Bilan immunologique négatif.

Compte tenu du caractère récidivant et l'absence d'étiologie, hypothèse génétique : réalisation NGS cardiomyopathies hypertrophiques et arythmogènes (CHU Nantes) : **variant pathogène hétérozygote sur le gène de la Desmoplakine** (gène DSP c.5318del, p.(leu1773tyrfs*8).

Évolution : spontanément favorable sans modification du traitement de fond à visée cardioprotectrice. Récidive (n=2) après un an de suivi. Aucun trouble du rythme n'a été documenté jusque-là.

DISCUSSION

Les mutations sur le gène de la Desmoplakine sont connues depuis longtemps et associent des manifestations cardio-dermatologiques avec une kératose palmoplantaire (KPP) striée isolée ou une cardiomyopathie isolée ou l'association d'une épidermolyse bulleuse, une KPP, de cheveux laineux et d'une cardiomyopathie dilatée (syndrome de Carvajal). Les mutations sur le gène de la Desmoplakine sont également connues pour donner des cardiomyopathies arythmogènes ventriculaires droite. En 2020, une cardiomyopathie inflammatoire, avec une présentation initiale typique de myocardite, a été rapportée chez 16/107 patients (15%) d'une cohorte de mutations sur le gène de la Desmoplakine. L'IRM retrouvait une atteinte ventriculaire gauche dans 90% des cas. Depuis, plusieurs articles rapportent des cas de myocardite d'origine génétique avec l'identification de mutations sur plusieurs gènes en lien avec des protéines du sarcolemme, du desmosome, du sarcomère et du cytosquelette. La physiopathologie n'est pas élucidée, tout comme l'existence d'un trigger ou l'évolution vers une cardiomyopathie dilatée, nécessitant la description de plus des cas pour décrire l'histoire naturelle de cette pathologie. Sur le plan thérapeutique, la rareté des cas ne permet pas de proposer de thérapeutique ciblée ou standardisée.