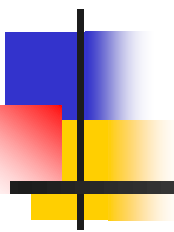


# Dépistage d'une atteinte myocardique infra-clinique par strain 2D dans la population pédiatrique et adulte avec un syndrome de Marfan.



---

Dr Yves DULAC  
cardiologie pédiatrique  
Centre de compétence syndrome de Marfan  
Hôpital des enfants CHU TOULOUSE

Miarisoa RATSIMANDRESY interne de pédiatrie

# Contexte et objectifs

## Syndrome de Marfan:

- Surveillance cardiovasculaire focalisée sur l'aorte
- *Atteinte myocardique = autre « silent killer »?*

Abnormal muscle mechanosignaling triggers cardiomyopathy in mice with Marfan syndrome

Jason R. Cook,<sup>1</sup> Luca Carta,<sup>1</sup> Ludovic Bénard,<sup>2</sup> Elie R. Chemaly,<sup>2</sup> Emily Chiu,<sup>1</sup> Satish K. Rao,<sup>2</sup> Thomas G. Hampton,<sup>3</sup> Peter Yurchenco,<sup>4</sup> GenTAC Registry Consortium, Kevin D. Costa,<sup>2</sup> Roger J. Hajjar,<sup>2</sup> and Francesco Ramirez<sup>1</sup>

The Journal of Clinical Investigation 2014



European Journal of Heart Failure (2010) 12, 1085–1091  
doi:10.1093/eurjhf/hfq127

## Evidence for Marfan cardiomyopathy

Francisco Alpendurada<sup>1†</sup>, Joyce Wong<sup>1†</sup>, Anatoli Kiotsekoglou<sup>2</sup>, Winston Banya<sup>1</sup>, Anne Child<sup>2</sup>, Sanjay K. Prasad<sup>1,3</sup>, Dudley J. Pennell<sup>1,3</sup>, and Raad H. Mohiaddin<sup>1,3\*</sup>

<sup>1</sup>Royal Brompton & Harefield NHS Foundation Trust, London, UK; <sup>2</sup>St George's University of London, London, UK; and <sup>3</sup>National Heart and Lung Institute, Imperial College London, London, UK

## Observational Cohort Study of Ventricular Arrhythmia in Adults with Marfan Syndrome Caused by *FBN1* Mutations

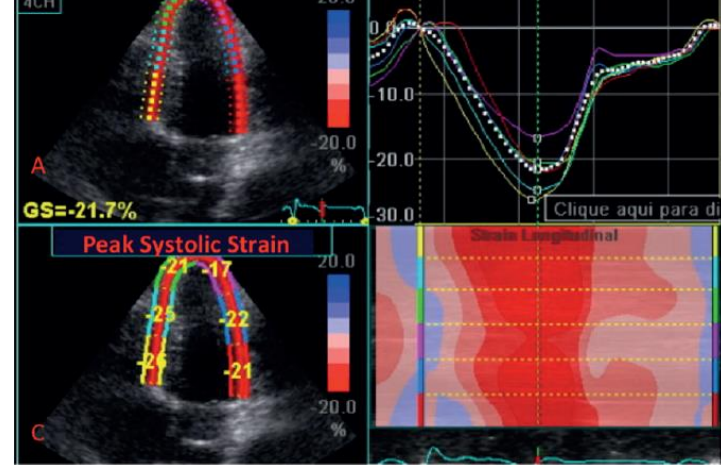
Ali Aydin<sup>2§</sup>, Baran A. Adsay<sup>1§</sup>, Sara Sheikhzadeh<sup>1</sup>, Britta Keyser<sup>4</sup>, Meike Rybczynski<sup>1</sup>,

# Contexte et objectifs



## ***Strain 2D:***

- technique récente
- diagnostic précoce d'une atteinte myocardique
- peu d'études pédiatriques



## **Objectif principal:**

- Rechercher des anomalies du *strain 2D* chez les enfants et adultes avec Syndrome de Marfan

## **Objectifs secondaires**

- Rechercher une relation entre l'importance d'une atteinte myocardique et autres critères cardiologiques et non cardiologiques.
- Evolutivité d'une atteinte myocardique avec l'âge.

## **SCHÉMA DE LA RECHERCHE**

Etude prospective observationnelle monocentrique avec comparaison de cas Marfan et une population témoin enfants et adultes.

## **CRITÈRES D'INCLUSION**

- Population enfants et adultes Marfan confirmés suivis dans le CC : critères de Ghent modifiés et/ou génétique positive pour la mutation dans le gène FBN1 /TGF $\beta$ R1-2
- Non traités et traités par  $\beta$ bloquants
- Population enfants témoins vus en consultation pour douleur thoracique, souffle, malaise avec une échographie cardiaque normale.

## **CRITÈRES DE NON INCLUSION**

- Antécédents de chirurgie cardiaque y compris aortique
- Insuffisance aortique ou mitrale majeure
- Mauvaise échogénicité, fenêtre non optimale
- Autre étiologie connue de dysfonction myocardique (TDR, chirurgie cardiaque)

# Critères d'évaluations

- **Critère de jugement principal :**

Comparaison des paramètres *strain 2D* des patients avec syndrome de Marfan vs population témoin

- **Critères de jugement secondaire :**

- Evaluation des dimensions et de la fonction ventriculaire gauche par les paramètres conventionnels (FEVG Simpson, DTI)
- Mesure des dimensions de l'aorte thoracique
- FEVG à l'IRM myocardique (20 enfants )

# Annexe : protocole strain

## Protocole d'acquisition échocardiographie patients MARFAN et population témoin

**Branchez les électrodes et vérifiez le tracé sur votre écran.**

**Acquisition : en SALLE 1 ou SALLE 2 à l'hôpital des enfants**

**La sonde S5-1 ou X5-2 pour les grands enfants, et X7-2 pour les nourrissons.**

**Mode TM :**

**TM du VG, (SIV/DTD VG/DTS VG/PP).**

**Mode 2D :**

**Apical 4cavités (boucle 3 cycles cardiaques)**

**Apical 2cavités (boucle 3 cycles cardiaques)**

**Apical 3cavités (boucle 3 cycles cardiaques)**

**Parasternal petit axe (3 niveaux : basal, médian, et apical) (boucle 3 cycles cardiaques)**

**Parasternal grand axe : diamètre aorte : anneau aortique, sinus de valsalva, jonction sino tubulaire, aorte ascendante tubulaire**

**Suprasternale : crosse aortique (boucle)**

**Sous costal : Aorte abdominale**

**FEVG Simpson**

**Mode Doppler pulsé :**

Flux mitral (onde E/A)

Flux chambre de chasse VG (ITV sous aortique, Durée de l'éjection)

**Mode Doppler Tissulaire :**

Sur l'anneau mitral latéral et septal

Onde S mitrale, rapport Ea/Aa

**Fonction endothéliale** si possible pour les cas Marfan

**Valve mitrale et valve aortique** : fuite ? prolapsus ? aspect myxoïde ? ballonnisation mitrale ?

A HE : Transfert des images pour analyse sur QLAB