



Fiche à destination des familles

Suivi cardiologique dans les maladies neuromusculaires :

- Un premier bilan doit être effectué dès que le diagnostic de la maladie est posé.
- Un suivi tous les ans ou tous les 2 ans est ensuite recommandé pour les maladies à risque. Ce suivi peut être plus rapproché si nécessaire.
- Un bilan cardiologique est systématique avant toute intervention chirurgicale. Le risque respiratoire est étudié en parallèle.
- Un cardiologue qui connaît les maladies neuromusculaires est requis pour ce suivi. Ce cardiologue référent est le plus souvent celui du centre de référence des maladies neuromusculaires.

Type d'atteinte et Suivi cardiologique dans les DMC

	Atteinte cardiaque	Type d'atteinte possible	Prise en charge spécifique pour les formes sévères
Déficit en mérosine LAMA2	+	-Apparition à l'âge adulte -Troubles du rythme -Cardiomyopathies dilatées	-Détection précoce préconisée -Bilan cardiaque annuel : Echographie et Holter ECG
Déficit en collagène VI Type Ullrich ou Bethlem	+ /-	-peu ou pas d'atteinte significative -atteinte secondaire à l'insuffisance respiratoire dans les atteintes du diaphragme	
Dystroglycanopathies :			
DMC Fukuyama FKTN (Fukutin)	+++	-atteintes myocardiques pouvant être sévères	-Echocardiographie au diagnostic -Suivi régulier après l'âge de 10 ans -Bilan cardiaque annuel : Echographie et Holter ECG
Syndrome muscle-œil-cerveau	-	-atteinte cardiaque absente ou rare	
Walker-Warburg Syndrome	-	-atteinte cardiaque absente ou rare	
DMC type 1C (DMC1C) FKRP	+++	-Atteinte fréquente -cardiomyopathie dilatée (défaillance de la pompe cardiaque) et insuffisance cardiaque -pas d'arythmie sévère	-Dépistage précoce de la dysfonction systolique pour un traitement préventif (échocardiographie) -Suivi tous les 2 ans
Rigid spine syndrome SEPN1	+	- atteinte secondaire à l'insuffisance respiratoire dans les atteintes du diaphragme	
Laminopathies – L-CMD LMNA	+++	-Apparition précoce, atteinte sévère -Troubles du rythme et de la conduction -cardiomyopathie et insuffisance cardiaque -mort subite	-Dépistage précoce de la dysfonction systolique pour mise en place d'un traitement -Suivi cardiaque impératif, très rapproché tous les 6 mois -Echographie et Holter ECG annuel