

# Un Cas Clinique on ne peut plus Pratique !

Dr F Passard



- Mr SC 40 ans
- Aucun FDRCV Aucun symptôme Pas d'histoire familiale
- Consulte pour VCV de la VNCl à la pratique du cyclisme en compétition, sur les recommandations d'un ami cycliste compétiteur, qui vient de présenter il y a quelques mois un syndrome coronarien aigu à l'arrivée d'une cyclo sportive....
- Ex clinique normal TA 128/75
- Fin d'examen, révèle notion d'une VO<sub>2</sub> en 1994 dans un contexte de malaise....

ID: [REDACTED] Sexe: M Temp: 22 Fbar: 745 DS: 100 8-Jui-94  
 21 ans 183.0 cm 76.0 kg BSA: 1.98 m<sup>2</sup>

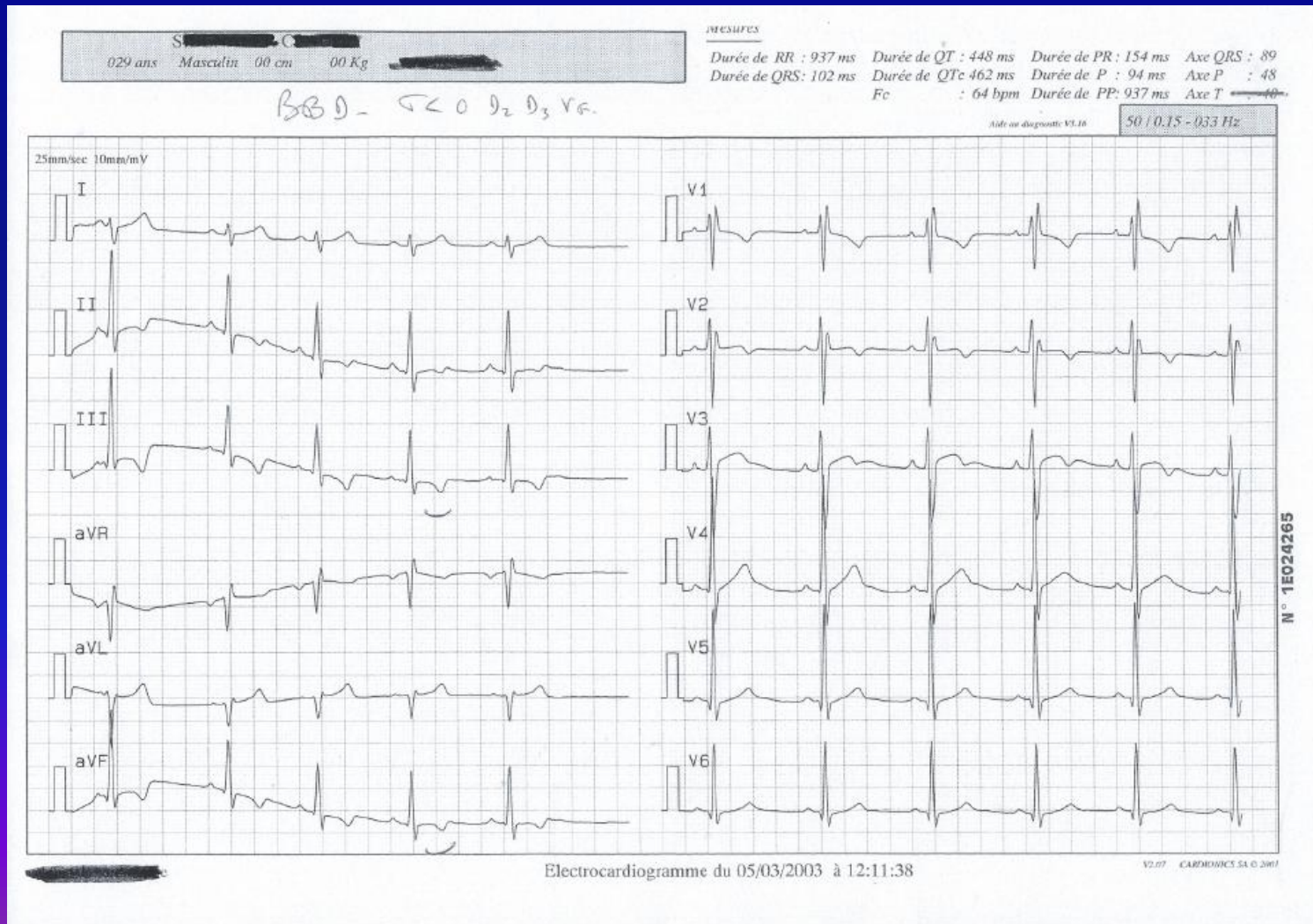
Commentaires :  
 CYCLISTE DE COMPETITION AVEC MALAISES LIPOTHYMIQUES RARES AU MAX  
 DE L'EFFORT

	1 Repos	Seuil	VO2.Max	ThéoMax	Seuil/Max	%Théo0
Temps (minutes)	2:55		33:08			
Vitesse (mph)						
Pente (%)						
Puiss. Tap. (watts)				264		
ETS	1.1		14.5			
VO2 (ml/min)	304		3860	3261		118.4
VO2/kg (ml/kg/min)	4.0		50.8			
VCO2 (ml/min)	317		4575			
R	1.04		1.19			
VE BTPS (L/min)	13		138	189		73.3
FR (bpm)	14		45			
Vt BTPS (ml)	927		3101			
VE/VO2	42		36			
VE/VCO2	40		30			
PETO2 (mmHg)	114		115			
PETCO2 (mmHg)	40		41			
Vd/Vt-est	0.31		0.12			
FC (bpm)	71		192	199		96.7
VO2/FC	4		20			
Diast (mmHg)						
Produit Tension.Fré.						

Index Dyspnée BORG

EPREUVE SUPRAMAXIMALE AVEC UNE TRES BONNE CAPACITE PHYSIQUE VO2 MAX VRAIE  
 ATTEINTE A 40 ML/MIN/KG. PAS DE TROUBLES DU RYTHME PA NORMALE  
 BLOC INCOMPLET DROIT AVEC T NEGATIVE DE V1 A V3 SURTOUT PENDANT L'EFFORT  
 EPRINT FINAL NE PRODUISANT PAS DE MALAISE.

# Au fait, j'ai aussi un ECG de 2003 à vous montrer...



# ECG du 31/07/2013....

Né: - - - - -  
Age: - - - - -  
Sexe: - - - - -  
Taille: - - - cm  
Poids: - - - kg  
PA: - / - mmHg

FC 53 /min

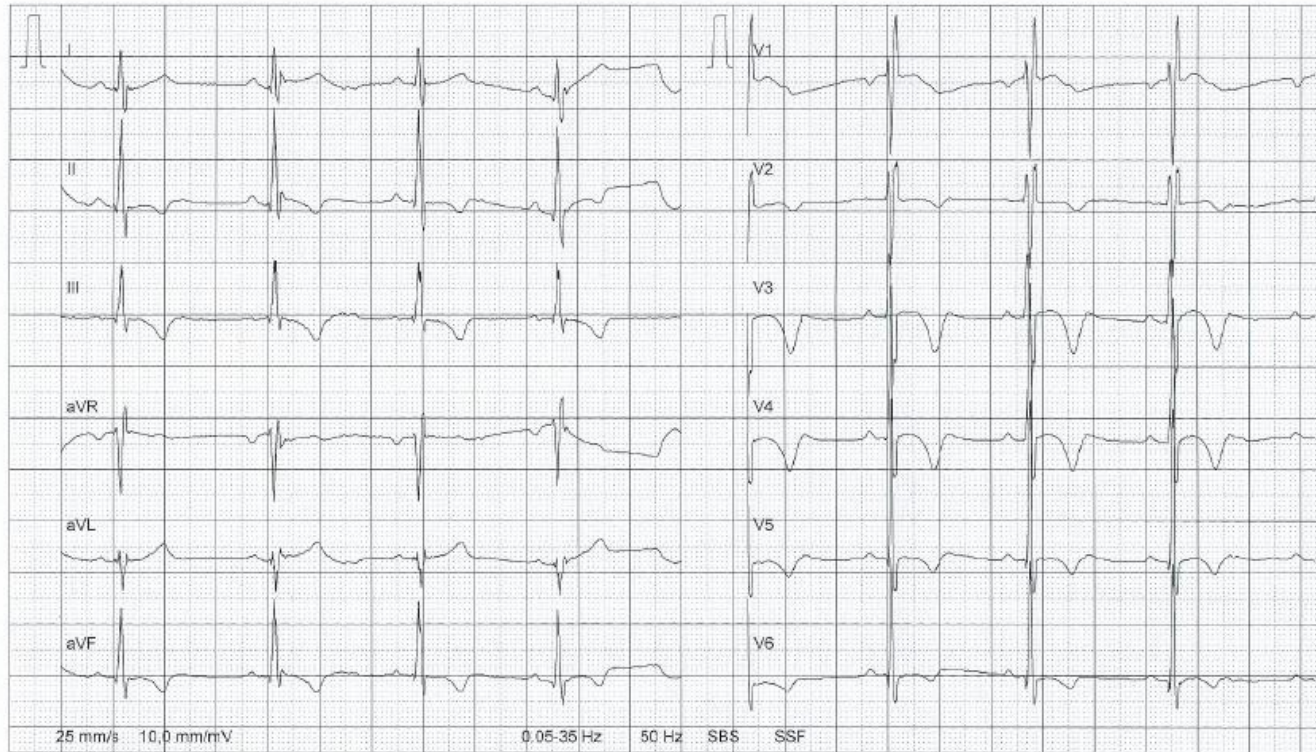
Intervalles

RR	1118 ms
P	110 ms
PQ	174 ms
QRS	110 ms
QT	478 ms
QTc	455 ms

Interprétation

Med:  
Rem:

Validé



25 mm/s 10,0 mm/mV

0.05-35 Hz 50 Hz SBS SSF

SEMA-200 2.60.7 /611.05546

(AT-102 137 )

+33(0)328552222

Page 1

Nom: **S...**  
No ID: 20130731163722

Cas n°:

31.07.2013 16:37:22

- Echocardiographie : aspect évoquant une CMH concentrique sans obstruction au repos à 14 mm; VG plutôt de petite taille, pas de dilatation VG; pas de SAM, pas d'IM; DTI normal; fonction diastolique RAS.

Que faites vous ?

- Arrêt de toute compétition et de toute pratique sportive intense au moins pour 6 mois
- Etablissement d'un certificat d'inaptitude provisoire à toute pratique de compétition.
- Bilan étiologique, morphologique et pronostique
  - HTA ? Déficit en  $\alpha$ -galactosidase ?
  - Holter ECG, EE, Echo D'effort, VO2 max, IRM c
- Consultation en centre de référence ou de compétence des Maladies Cardiaques héréditaires
- Conseiller d'avertir ses parents, son frère, et faire examiner ses enfants

# IRM 06/09/2013 (Holter RAS)

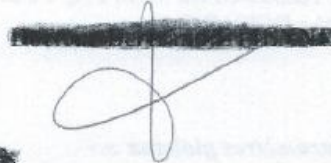
## - Paramètres segmentaires :

Normo-kinésie ventriculaire.  
Pas d'hypertrophie ventriculaire gauche (épaisseur télédiastolique maximale mesurée au septum basal à 11 mm).  
Pas de dilatation ventriculaire.  
Insuffisance tricuspidiennne.  
Pas de thrombus intracardiaque.  
Pas d'épanchement péricardique.  
Pas d'anomalie sur les séquences de rehaussement tardif.

## CONCLUSION :

- FEVG = 55%.
- IRM cardiaque sans particularité; notamment absence d'hypertrophie ventriculaire gauche.
- Pour mémoire: insuffisance tricuspidiennne.

*Bien cordialement.*



P.S : Dossier remis à Monsieur 

## ANNEXE (rappel des normes et abréviations) :

Volumes VG	Normale inférieure	Normale supérieure	Valeurs indexées	Normale inférieure	Normale supérieure
VTD (ml)	70	150	IVTD (ml/m <sup>2</sup> )	40	90
VTS (ml)	20	55	IVTS (ml/m <sup>2</sup> )	12	25
VES (ml)	40	100	IVES (ml/m <sup>2</sup> )	24	56
FEVG (%)	55	77			
Masse VG (g)	70	150	IMVG (g/m <sup>2</sup> )	40	88

# Echo d'Effort 25/09/2013

En base, VG non dilaté, pas d'HVG, pas de SAM, très discret excès tissulaire de GVM, un pilier postérieur implanté de façon assez apical, pas d'IM, pas de SAM, cinétique homogène, 2DSL<sub>G</sub> (IE33) à -18%. Couplage électromécanique auriculaire un peu long à 135 ms.

EE menée sur cycloergomètre incliné jusqu'à 375 W, 178 bpm, 99% de la FMT

Examen donc de très bon niveau, chez un patient qui reste asymptomatique

A l'ECG sous décalage ST ascendant. Prématuration supraventriculaire isolée en début d'effort mais pas sur le reste de l'examen. PA passe de 129/80 à 204/91 sans chute tensionnelle

Sur le plan échographique :

- pas de SAM
- IM minime
- V<sub>max</sub> transaortique maximale à 3 m/s donc pas d'obstruction dans les conditions de charge ce jour ;
- Cinétique VG reste homogène
- Pas d'obstruction en récupération non plus

Donc examen sans critères de mauvais pronostic

# VO2 du 14/10/2013

VALIDITE DES MESURES:		CRITERES DE MAXIMALITE	
Conditions ambiantes: 763 mmHg 20 °C 58 %		Plateau de VO2: <input checked="" type="checkbox"/>	QR > 1,15: <input checked="" type="checkbox"/>
Charge pic 400 watts	VO2pic 4156 ml/min	Fréquence cardiaque: <input checked="" type="checkbox"/>	ERO2 au pic > 48: <input checked="" type="checkbox"/>
	53.3 ml/min.kg	Lactate max->6mmol/L: <input type="checkbox"/>	Variation du pH > 0,04: <input type="checkbox"/>
VO2 mesuré non adapté à la charge		Symptômes cliniques : Epuisement musculaire	
Pente VO2/Watts 8,9 ml/Watt		ECHANGEUR PULMONAIRE	
Rampe 20 watts/min		repos seuil pic	
APTITUDE AEROBIE		P(A-a)O2 (mmHg)	
VO2 pic: 143% de Théorique		P(a-ET)CO2 (mmHg)	
Equivalent km/h de marche (marche à pied rapide d'un sulet normal = 5 km/h)		HEMATOSE et LACTATE	
Au seuil: 11.5 km/h		repos seuil pic	
Au pic: 14.2 km/h		pH	
REPONSE VENTILATOIRE		PO2 (mmHg)	
VE prédite au seuil : 79 L/min		PCO2 (mmHg)	
VE observée au seuil: 86 L/min		Lactate (mmol/l)	
seuil pic L'espace mort physiologique (Vd/VT)		REPONSE CARDIOCIRCULATOIRE	
VE / VO2:	25 46	FC repos: 78 FC pic: 184 FC maxThéo: 180	
VE / VCO2:	26 37	FC réc1' : FC réc3' : (FC en lat/min)	
Borg :		Réserve FC: -2% FC max Théo	
Réserve ventilatoire :	15%	104% Utilisation	
Mode FR au pic 59 / min (<45)		O2 pulse (VO2/FC): 140% théorique	
ventilatoire VT au pic 42 % CVF (~60%)		Relation FC / VO2 max: 30 <50(normal)	
ECG d'effort		TA repos: 131 / 88 TA pic: 169 / 92 (mm Hg)	

## DESCRIPTION ET COMMENTAIRES

Epreuve d'effort sur ergocycle, limitation subjective sur fatigue musculaire  
 Pas d'anomalie significative à l'analyse spirométrique. ECG de repos sinusal à 73bpm, BBD incomplet ondes T négatives en inférieure et de V1 à V4. ECG d'effort : Fcmax 184bpm (102%FMT), pas de stigmata d'ischémie (à noter un sous décalage non interprétable en inférieur), aucun trouble du rythme ou conduction. Profils tensionnels de repos et d'effort normaux sans chute au pic  
 Puissance maximale atteinte de 400watts (soit 179% théorique) associé à un VO2max à 4.2L/min soit 54ml/min/kg (143% théorique); Premier seuil ventilatoire SV1 à 3.4l/min soit 117% théo à 300W.  
 Adaptation ventilatoire sur un mode ventilatoire correct en volume courant et fréquence jusqu'au pic de l'effort ; pas d'amputation de la réserve ventilatoire au pic de l'effort; Absence de perturbation de l'efficacité de l'échangeur pulmonaire pour O2 au repos et à l'effort;  
 Pic du pouls d'O2 normal et cinétique correcte, pas de rebond du pouls d'O2

## ORIENTATIONS DIAGNOSTIQUES

Epreuve maximale, excellente aptitude aérobie dans le cadre des ces anomalies ECG suspectes de CMH (145% théorique à 400W); adaptations cardio respiratoires normales jusqu'au pic sauf sur la pente VO2/Watts abaissée mais pouls d'O2 et cinétique normaux. Quelques ESV retard droit jusqu'au premier seuil (160-162bpm), absentes au pic, et ESSV en récupération. Profil tensionnel normal

# ECG du 22/11/2013

Né: - - -  
Age: -  
Sexe: -  
Taille: - - - cm  
Poids: - - - kg  
PA: - / - mmHg

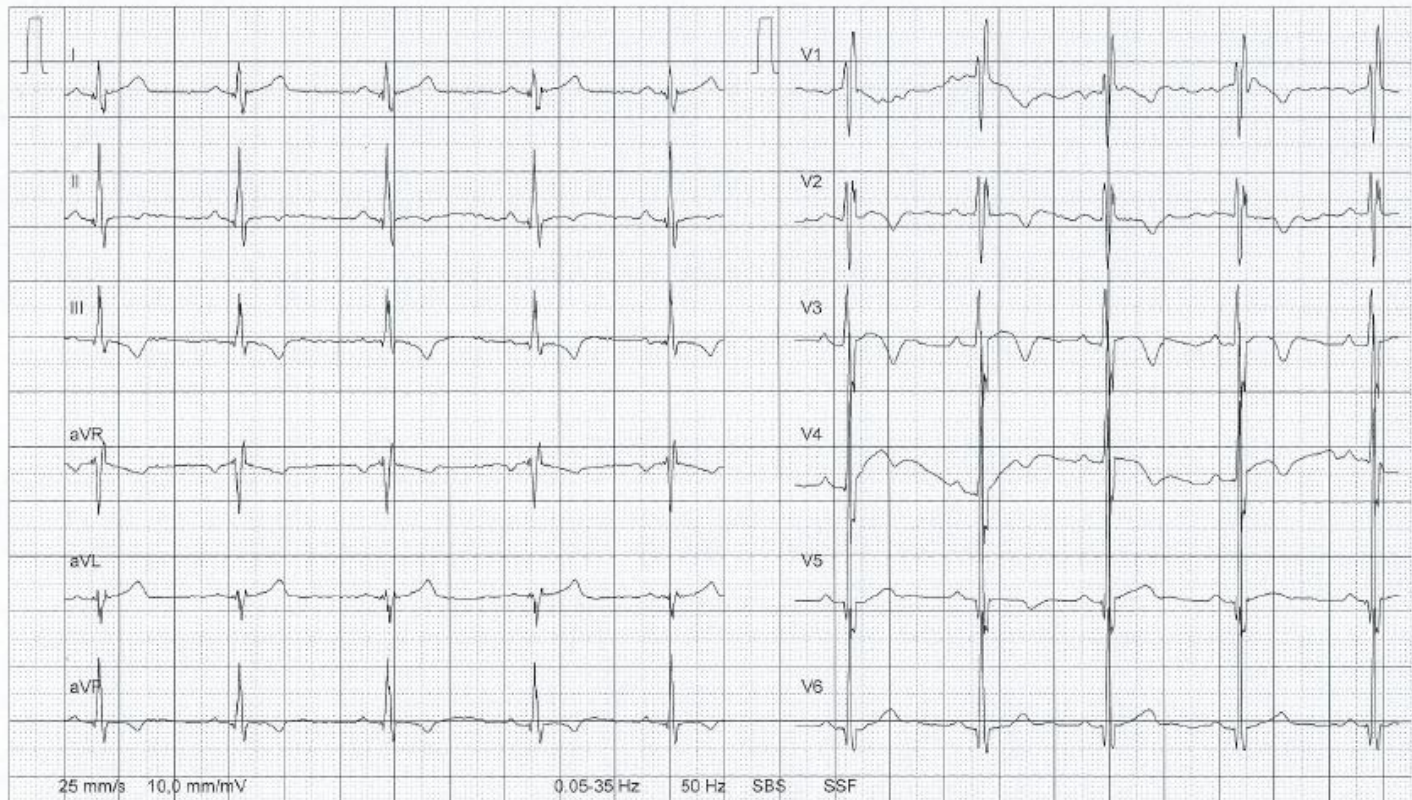
FC 60 /min  
Axes  
P 39 °  
QRS 78 °  
T -13 °

Intervalles  
RR 991 ms  
P 114 ms  
PQ 174 ms  
QRS 114 ms  
QT 460 ms  
QTc 464 ms

Interprétation

Med:  
Rem:

Validé



# ECG du 14/02/2014

Né: - - -  
Age: - - -  
Sexe: - - -  
Taille: - - cm  
Poids: - - kg  
PA: - / - mmHg

FC 43 /min  
Axes  
P 39 °  
QRS 65 °  
T -36 °

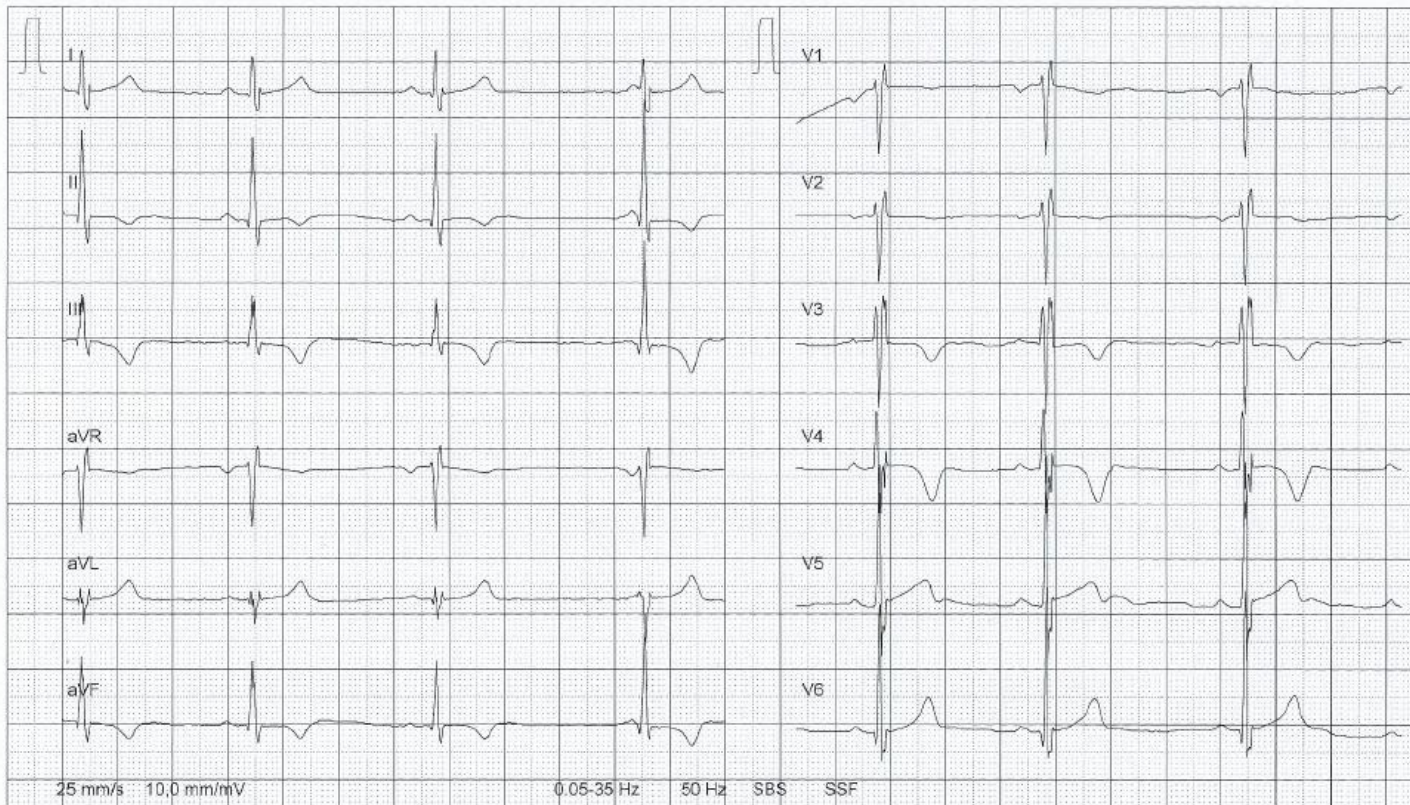
Intervalles  
RR 1375 ms  
P 106 ms  
PQ 182 ms  
QRS 108 ms  
QT 520 ms  
QTc 444 ms

Interprétation  
1 EIC au dessus

Med:  
Rem:

Validé

Dr PASSARD / 14.02.2014 18:12:09



# Que faites vous, sachant que :

- IRM normale, pas d'HVG, pas de rehaussement tardif.
- Holter ECG : pas de trouble rythmique, pas de FA, pas d'ESV
- Echo d'effort : aucun critère de mauvais pronostic
- VO2 : performances en phase avec le niveau prétendu
- Bilan génétique en attente, bilan CV familial négatif

# J'autorise la reprise Sportive sans restriction

- En levant l'inaptitude
- En établissant un certificat médical annuel de non-contre-indication sous réserve d'un bilan CV obligatoire complet annuel et d'une obligation de consulter en cas de symptôme suspect ou d'évènement CV familial

# Résultats étude génétique (01/09/2014)

Vous avez participé il y a quelques temps à une étude génétique ayant pour but d'identifier l'anomalie génétique responsable de votre maladie cardiaque.

Les analyses génétiques ont été réalisées sur les principaux gènes responsables de cette maladie (gène MYH7, gène MYBPC3, gène TNNI3, gène TNNT2, gène MYL2). Aucune mutation n'a été retrouvée dans ces gènes. De plus le dosage de l'alpha galactosidase est revenu normal, permettant d'éliminer une maladie de Fabry.

Ceci ne remet en aucune façon le diagnostic et l'origine génétique probable ou possible de votre maladie.

Il est donc important que vos apparentés continuent de bénéficier régulièrement d'une surveillance cardiologique.

Ceci signifie que, dans l'état actuel de nos connaissances, nous n'avons pas identifié l'anomalie génétique responsable de la maladie.

Néanmoins, l'étude est susceptible de se poursuivre par l'analyse d'autres gènes plus rarement impliqués dans la maladie. Nous ne manquerons pas de vous faire part des résultats en cas d'identification d'une mutation.

Je reste à votre disposition pour tout renseignement complémentaire et vous prie de croire en l'assurance de mes sentiments les meilleurs.

# Dernier ECG du 04/12/2015

Né: 07.06.1973  
Age: 42 A  
Sexe: -  
Taille: -- cm  
Poids: -- kg  
PA: - / - mmHg

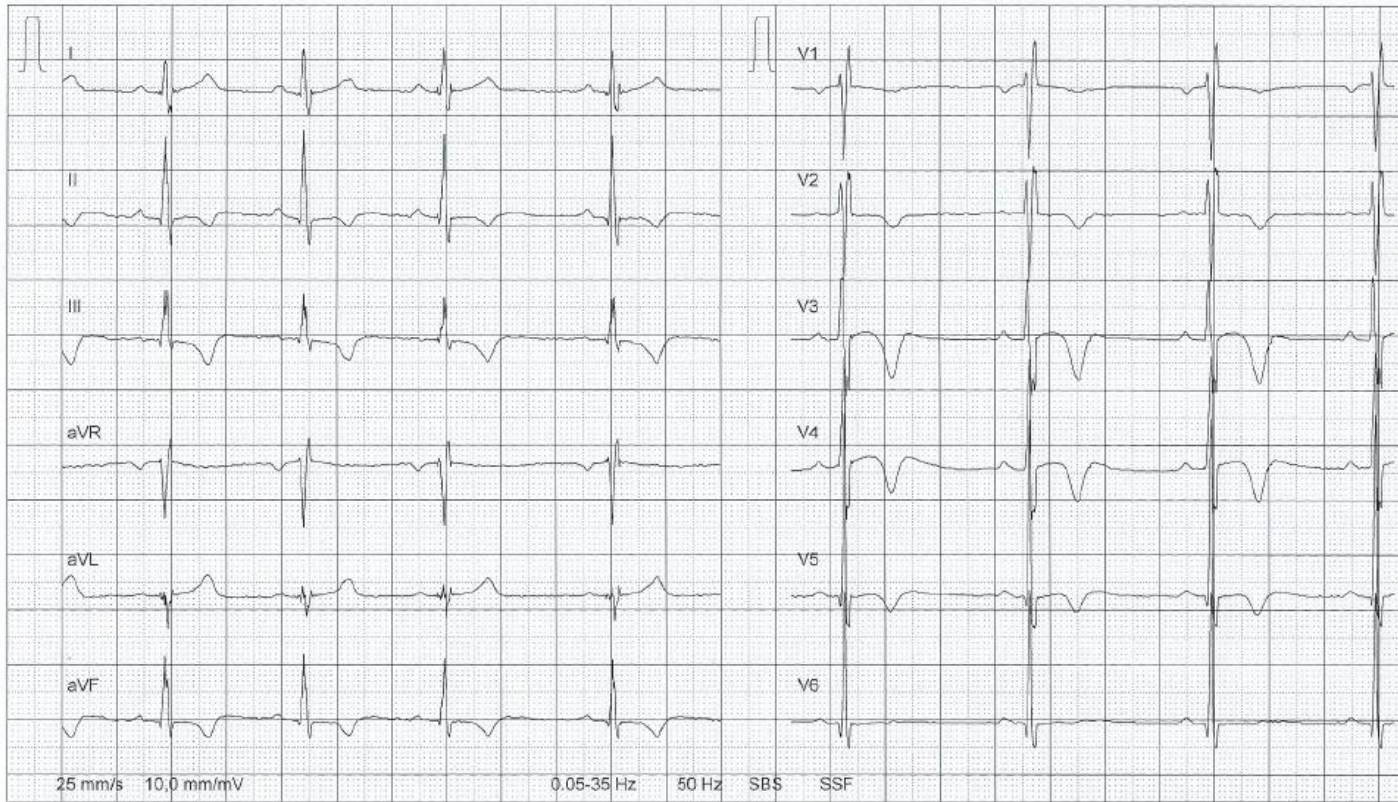
FC 49 /min  
Axes  
P 30 °  
QRS 62 °  
T -39 °

Intervalles  
RR 1214 ms  
P 114 ms  
PQ 194 ms  
QRS 108 ms  
QT 488 ms  
QTc 443 ms

Interprétation

Med:  
Rem:

Validé



Merci pour votre participation !