



## Article original

### Etat des lieux du dépistage génétique des maladies cardiaques héréditaires en Afrique de l'ouest et du centre : étude pilote

Status of genetic screening for hereditary heart diseases in West and Central Africa: pilot study

IA Regnier\*<sup>1</sup>, MP Ncho Mottoh<sup>2</sup>, I Coulibaly<sup>2</sup>, JJ N'Djessan<sup>3</sup>, M Daniogo<sup>1</sup>, J Niamkey<sup>1</sup>, C Kouala-Landa<sup>4</sup>, R N'Guetta<sup>5</sup>, JBA Kacou<sup>1</sup>, P Chevalier<sup>6</sup>

#### Résumé

Les maladies cardiaques héréditaires rares sont insuffisamment investiguées en Afrique subsaharienne. L'objectif de ce travail est de relever les problèmes liés à la prise en charge diagnostique des maladies cardiaques héréditaires en Afrique subsaharienne. Il s'agissait d'une étude transversale multicentrique concernant des pays de l'Afrique de l'ouest, du centre francophone soit 12 pays de juin à août 2023 (La Côte d'Ivoire, le Mali, le Burkina Faso, le Sénégal, la Guinée, le Niger, le Bénin, le Togo, le Cameroun, le Gabon, le Congo Brazzaville et le Tchad). 124 médecins cardiologues ont participé à l'étude en répondant à un questionnaire concernant leurs habitudes sur la gestion des maladies cardiaques héréditaires rares. La cardiomyopathie dilatée et la cardiomyopathie hypertrophique étaient les affections les plus retrouvées. 60% des cardiologues ne demandent pas souvent les tests génétiques. Le problème financier est le premier obstacle à la réalisation d'enquêtes familiales. 80% des médecins ne s'estimaient pas suffisamment informés sur les

maladies cardiaques héréditaires.

Mots-clés : Génétique- Afrique- Maladies cardiaques héréditaires.

#### Abstract

Rare hereditary heart diseases are insufficiently investigated in sub-Saharan Africa. The aim of this study was to identify the problems associated with the diagnostic management of hereditary heart disease in sub-Saharan Africa. This was a multicentre cross-sectional study involving countries in West and Central French-speaking Africa, i.e. 12 countries from June to August 2023 (Ivory Coast, Mali, Burkina Faso, Senegal, Guinea, Niger, Benin, Togo, Cameroon, Gabon, Congo Brazzaville and Chad). 124 cardiologists took part in the study by answering a questionnaire about their management of rare hereditary heart diseases. Dilated cardiomyopathy and hypertrophic cardiomyopathy were the most common conditions. 60% of cardiologists do not often request genetic tests. The financial problem is the main obstacle to family investigations. 80% of doctors did

not feel sufficiently informed about hereditary heart disease.

Keywords Genetics- Africa- Hereditary heart disease.

## Introduction

Bien que rares, les cardiopathies héréditaires sont responsables d'un grand nombre de morts subites inexplicées chez des enfants et des jeunes adultes par ailleurs en bonne santé. Les syndromes arythmiques héréditaires sont maintenant retrouvés dans plus de la moitié des morts subites cardiaques initialement inexplicées. Parmi ces derniers cas, 70% sont dus à des canalopathies et 30% à des anomalies structurelles du cœur (1). Les maladies les plus connues sont : Les cardiomyopathies héréditaires dans lesquelles le muscle cardiaque est structurellement et fonctionnellement anormal en l'absence de toute autre cause de cardiomyopathie. Elles sont réparties plusieurs groupes phénotypiques : les cardiomyopathies hypertrophiques, la plus fréquente puisqu'elle affecte un adulte sur 500. Comme elle se développe avec l'âge, elle est exceptionnelle chez l'enfant. La mortalité de la maladie est de 1 à 2 % par an, par mort subite à l'effort dans la moitié des cas (2). les cardiomyopathies restrictives et infiltratives telle que l'amylose cardiaque (3) (4). Enfin, les cardiomyopathies dilatées, la cardiomyopathie arythmogène du ventricule droit, la non compaction du ventricule gauche (5). Il y a également les canalopathies, qui sont des anomalies de fonctionnement d'origine génétique de certains canaux ioniques cardiaques. On distingue le syndrome du QT court, syndrome du QT long (dysfonction de canaux potassiques KCNQ1, KCNH2, ou sodique SCN5A) (6), c'est la canalopathie qui a été la plus étudiée, et dont la corrélation génotype-phénotype a en partie pu être définie (7). le syndrome de Brugada est une dysfonction du canal sodique SCN5A, (8). les tachycardies ventriculaires catécholergiques (dysfonction du récepteur à la Ryanodine) sont des canalopathies parmi les plus létales, atteignant

30% de morts cardiaques subites avant 40 ans si un traitement n'est pas instauré (9) (10). D'un point de vue génétique, ces maladies se transmettent le plus souvent selon le mode autosomal dominant, avec une pénétrance et une expressivité variable (11). Les récentes avancées en génétique permettent d'analyser de plus en plus de gènes, dans un laps de temps relativement rapide. Les analyses génétiques sont donc devenues plus accessibles dans la pratique clinique de tous les jours en Europe. Mais qu'en est-il en Afrique subsaharienne et centrale ?

L'objectif de ce travail est de relever les problèmes liés à la prise en charge diagnostique des maladies cardiaques héréditaires en Afrique subsaharienne.

## Méthodologie

Il s'agissait d'une étude transversale multicentrique concernant des pays de l'Afrique de l'ouest, du centre francophone soit 12 pays de juin à août 2023 (La Côte d'Ivoire, le Mali, le Burkina Faso, le Sénégal, la Guinée, le Niger, le Bénin, le Togo, le Cameroun, le Gabon, le Congo Brazzaville et le Tchad). Nous avons inclus dans cette étude des médecins cardiologues en activité. Nous avons exclu de cette étude les médecins non cardiologues, et les cardiologues n'ayant pas d'activité de consultation. Pour chaque cardiologue les données suivantes ont été relevées à l'aide d'un questionnaire diffusé en français (annexe) par le réseau social WhatsApp aux différents cardiologues. Des rappels étaient faits une fois par semaine pour motiver les participants au remplissage du questionnaire :

**Données épidémiologiques :** Il s'agissait de préciser :

- l'âge,
- le sexe,
- le nombre d'année de pratique de la cardiologie,
- Les qualifications telles que Professeur titulaire, Maître de conférence, Maître-assistant, Assistant chef de clinique, Cardiologue non universitaire. Les qualifications « professeur titulaire », « maître de conférences agrégé » et « maître-assistant » sont les 3 grades hiérarchiques des enseignants-chercheurs reconnus par le Conseil Africain et

Malgache de l'enseignement supérieur (CAMES),

- le pays d'exercice,
- la sous spécialité en cardiologie

#### Données d'activité médicale :

- Le nombre de patients vus en moyenne annuellement.
- La fréquence moyenne des affections citées ci-dessous (< 1 cas /an, entre 1-5 cas /an, entre 5- 10 cas /an, > 10 cas /an)
  - \* Cardiomyopathie hypertrophique
  - \* Syndrome du QT Long
  - \* Blocs auriculo ventriculaires congénitaux
  - \* Tachycardie Ventriculaire catécholergique
  - \* Syndrome de Brugada
  - \* Dysplasie arythmogène du Ventricule Droit
  - \* Non Compaction du Ventricule Gauche
  - \* Amylose Cardiaque

#### Données sur les habitudes de prescription des tests génétiques et l'enquête familiale.

- La Fréquence de réalisation d'enquête familiale, les raisons de la non prescription.
- La Fréquence de prescription de test génétique, les laboratoires de référence, les raisons de la non

prescription.

- Le Niveau de connaissance des cardiologues sur ces pathologies a été relevé.
- (cf. annexe fiche d'enquête, Lien du questionnaire : <https://forms.gle/Suf6FTAfBn5YWZ7>)

#### Analyse statistique :

Des statistiques descriptives ont été réalisées à partir du programme Excel. Elles sont présentées comme moyenne avec déviation standard pour les variables numériques et comme pourcentage pour les variables catégorielles.

#### Résultats

- *Sexe*

124 médecins cardiologues ont participé à l'étude. 62 hommes et 61 femmes. Sexe ratio à 1.

- *Âge*

L'âge moyen était de 41ans avec un écart type de 8 ans.

Moyenne d'âge chez l'homme est de 43,1 ans avec un écart type de 9,82 ans et chez la femme 39,9 ans avec un écart type de 7,38 ans sans différence significative.

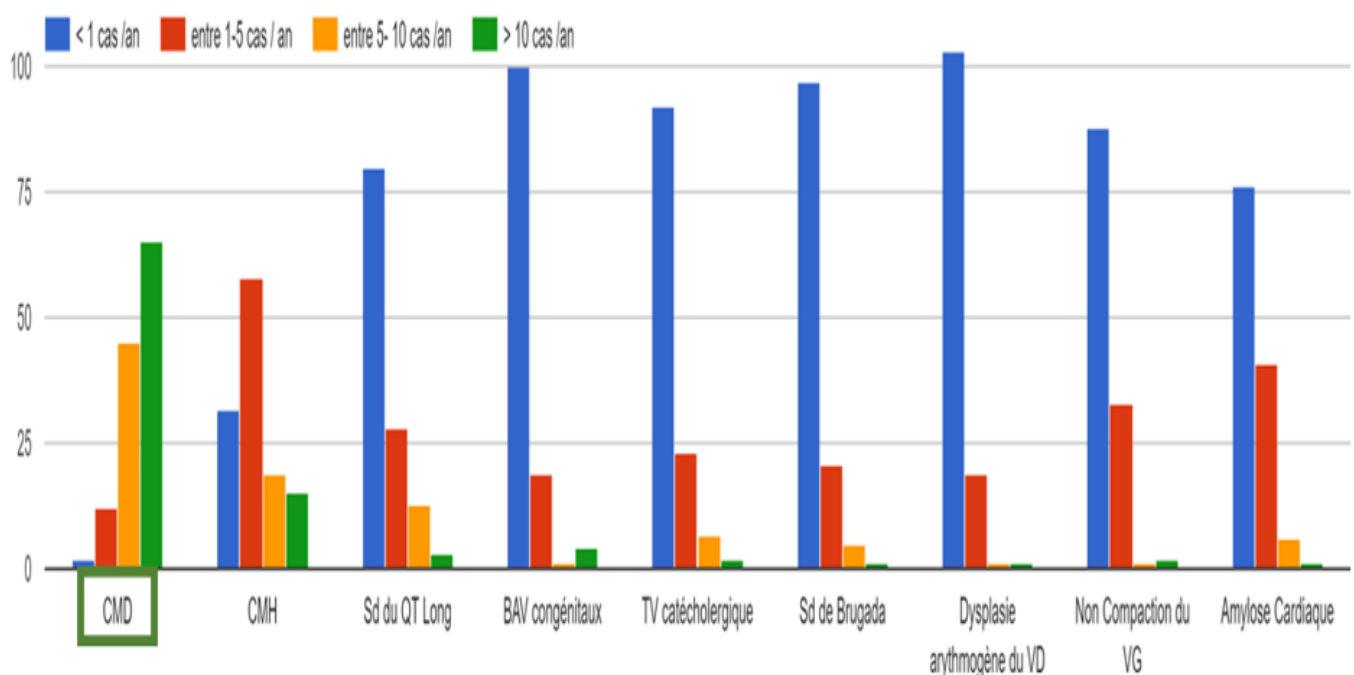


Figure 1 : Fréquence des cardiopathies héréditaires rares retrouvées en consultation; CMD; cardiomyopathie dilatée, CMH ; cardiomyopathie hypertrophique, TV ; tachycardie ventriculaire.

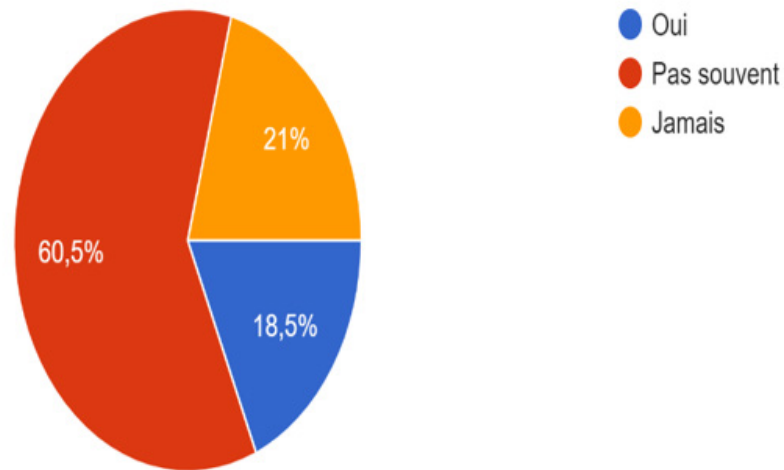


Figure 2 : Fréquence des réalisations des enquêtes familiales

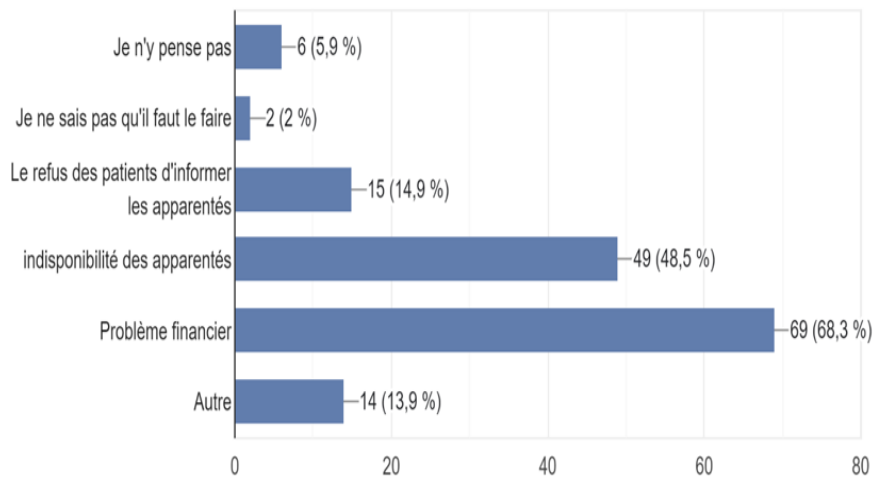


Figure 3 : les raisons de la non réalisation des enquêtes familiales

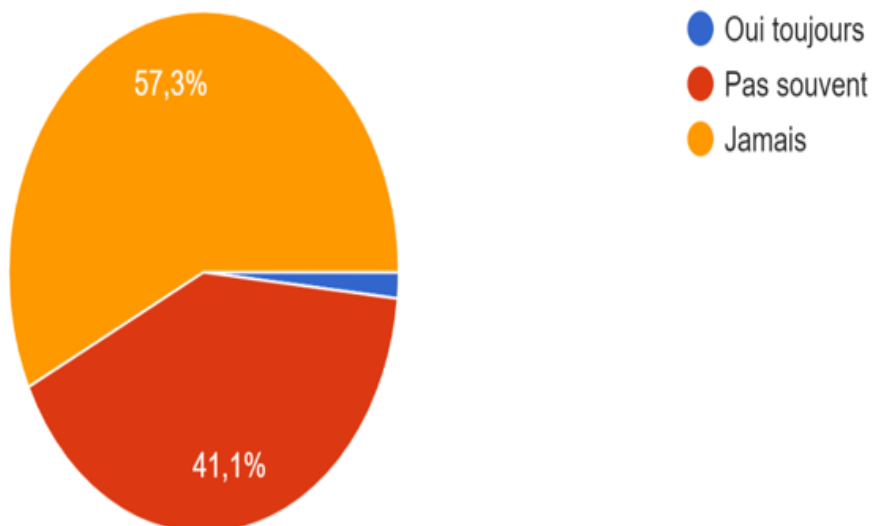


Figure 4 : Taux de réalisation du test Génétique

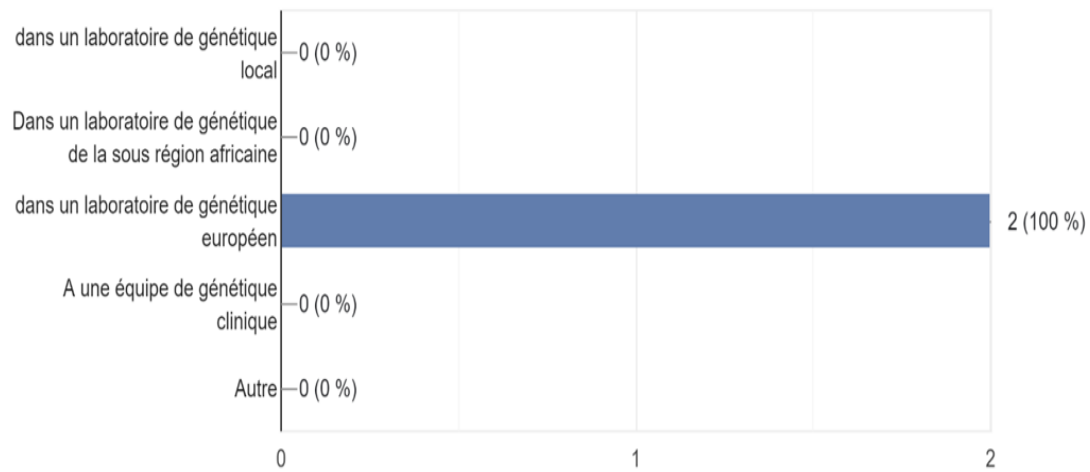


Figure 5 : Les lieux de réalisation du test Génétique.

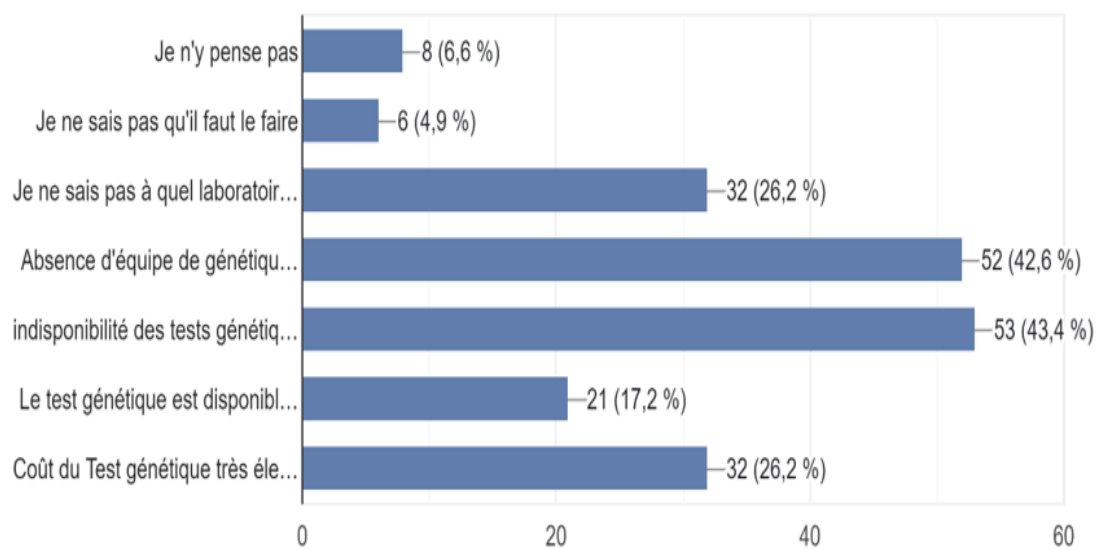


Figure 6 : Les raisons de la non réalisation du test Génétique.

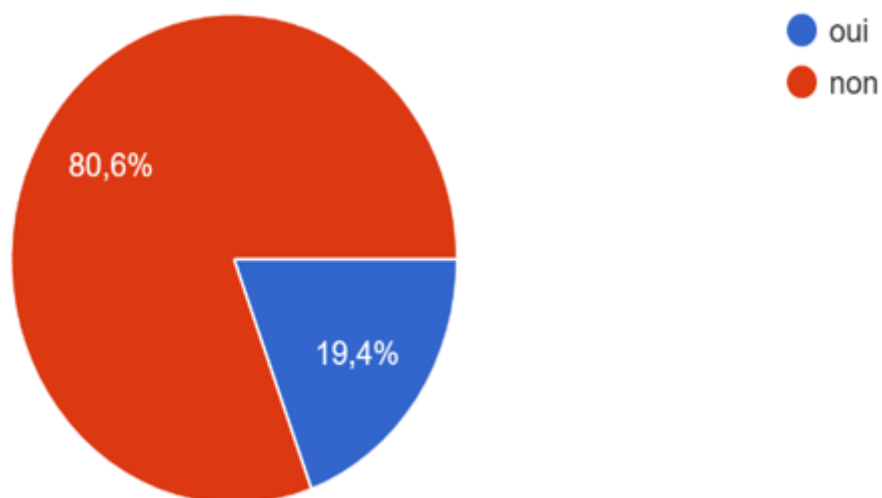


Figure 7 : Niveau d'information des médecins sur les maladies cardiaques héréditaires

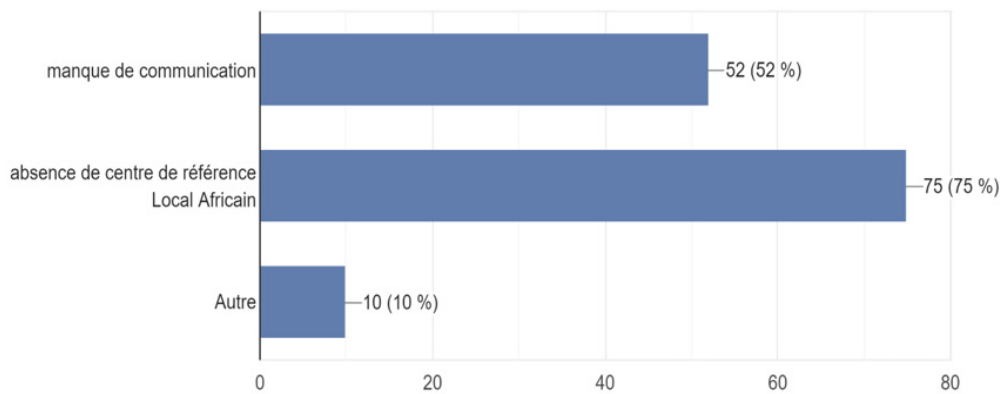


Figure 8 : Les Raisons du faible Niveau d'information des médecins sur les maladies cardiaques héréditaires

## Discussion

### • Profil des cardiologues

124 cardiologues des différents pays ont participé à l'étude (La Côte d'Ivoire, le Mali, le Burkina Faso, le Sénégal, la Guinée, le Niger, le Bénin, le Togo, le Cameroun, le Gabon, le Congo Brazzaville et le Tchad). L'âge moyen des cardiologues dans notre enquête était de 41 +/- 8 ans soit 43 ans chez l'homme et 39 ans chez la femme.

En France l'âge moyen des cardiologues était de 52 ans chez les hommes et de 46 ans chez les femmes en 2014.

On note par contre une féminisation d'une part de la profession et d'autre part le rajeunissement de la profession contrairement en Europe où on observe le vieillissement de la profession avec inversion de la forme de la pyramide entre 1990 et 2010 (11).

Répartition homme / femme : Le pourcentage de femmes est de 48,2%. On peut néanmoins encore affirmer que la cardiologie est une spécialité en pleine féminisation puisque ce chiffre est sensiblement égal au pourcentage moyen de femmes chez les spécialistes qui est de 40,7 % globalement et même de 42,5 % si on ne prend en compte que les spécialités médicales (11).

Sous spécialité des cardiologues : 56% des cardiologues n'ont pas de sous spécialités. 6% sont des rythmologues et des spécialistes en échocardiographie. 3% sont des spécialistes en maladie cardiaque

héréditaire contrairement en France où il y a la filière CARDIOGEN créé pour la gestion des maladies cardiaques héréditaires qui comporte toute une équipe très structurée.

### • Les affections cardiaques

La Cardiomyopathie dilatée (CMD) était la plus retrouvée dans notre enquête. En effet en Afrique subsaharienne, sur des données essentiellement hospitalières, la cardiomyopathie dilatée (CMD) constitue l'une des principales causes d'insuffisance cardiaque (IC), avec une fréquence hospitalière variant entre 17 et 48% (12)

la CMD est la deuxième affection cardiovasculaire, et la deuxième cause d'insuffisance cardiaque dans près d'un-tiers des cas, après la cardiopathie hypertensive (13).

En Europe, la CMD est responsable de 20 à 50 % des hospitalisations pour IC après la cardiopathie ischémique ; le rôle de facteurs génétiques a été identifié dans l'insuffisance cardiaque, qu'elle soit associée ou non à une dysfonction systolique, qu'elle relève ou non de formes familiales monogéniques. L'analyse des facteurs génétiques prédisposant est indispensable. Elle permet une meilleure compréhension des mécanismes de la maladie, et aussi une meilleure identification des patients susceptibles de bénéficier d'une prise en charge plus précoce et plus adaptée (14)(15).

Après la CMD, la CMH (cardiomyopathie hypertrophique), le syndrome du QT long, la



Tachycardie ventriculaire catécholergique, le syndrome de Brugada et l'amylose cardiaque ont été les plus retrouvés dans l'enquête.

Concernant la CMH, en dehors de l'Afrique du Sud, les données sur l'incidence de la CMH et les données issues d'enquêtes familiales sont quasi inexistantes (16).

Une étude publiée en 2013 en Côte d'Ivoire retrouvait 5 cas de cardiomyopathie hypertrophique pour lesquelles une enquête familiale a été mise en œuvre. Pour le syndrome de Brugada 5 cas avaient été décrits par Bonny et al en 2007. Le sexe ratio était de quatre hommes pour une femme. Ces observations démontrant que le syndrome de Brugada est également présent dans les populations d'Afrique noire mais sous diagnostiqué (17).

L'incidence des amyloses en Afrique subsaharienne varie de 0,28 à 0,57 % dans les séries autopsiques. Les amyloses secondaires AA sont les plus fréquentes, retrouvées dans 42 à 66 % des amyloses. Les données actuelles de la littérature font de l'atteinte rénale la principale circonstance de découverte de l'amylose AA en Afrique subsaharienne (18).

Aucune étude d'envergure n'a pu démontrer la prévalence ou non de l'amylose cardiaque chez les sujets négro-africains et par extension réduire cette entité nosologique de cardiopathie idiopathique. (19)

Les faibles cas diagnostiqués ne font pas l'objet de publications ce qui explique la rareté des informations sur ces pathologies.

#### • **Enquête familiales et test génétiques**

Dans notre étude 60% des praticiens ne réalisent pas souvent l'enquête familiale pour plusieurs raisons notamment les problèmes financiers des patients mais aussi l'indisponibilité des apparentés. D'autres médecins n'y pensent pas et certains ne savent pas qu'il faille faire une enquête familiale mais ceux-là représentent une proportion très basse d'environ 6%. Niamkey et al en 2013 ont mené gratuitement une étude prospective afin de rechercher des porteurs asymptomatiques et identifier les anomalies évocatrices de CMH chez les apparentés de premier degré de patients porteurs de CMH. Il s'agissait

d'une étude prospective transversale réalisée à partir de 5 cas index de CMH avec screening clinique (interrogatoire et examen physique) et paraclinique (électrocardiogramme (ECG) et échocardiographie transthoracique (ETT)) de 34 apparentés au premier degré, n'ayant aucune cause secondaire d'hypertrophie myocardique. Deux porteurs asymptomatiques (soit 5,9%) ont été décelés sur les critères échocardiographiques avec des épaisseurs diastoliques septales respectives de 22 et 15mm (16).

En dehors de cette étude nous n'avons pas retrouvé sur pubmed d'autres données au niveau de l'Afrique subsaharienne concernant l'enquête familiale pour les autres maladies cardiaques héréditaires notamment les autres cardiomyopathies et les canalopathies. Le problème financier est un véritable obstacle.

Concernant les tests génétiques, 57% des praticiens ne demandaient jamais de test génétique pour 2 raisons principales évoquées ; il s'agissait de l'indisponibilité de la réalisation des tests génétiques dans les pays mais également l'indisponibilité d'équipes de conseils génétiques. Par ailleurs certains praticiens évoquaient le coût élevé des tests génétiques en Europe. Cela pourrait expliquer le fait qu'en Afrique subsaharienne nous n'ayons aucune donnée concernant l'analyse génétique. Par contre en Afrique Australe, un programme de registre Africain des cardiomyopathies et des myocardites (l'étude IMHOTEP) a débuté en 2016 il s'agit d'une étude de cohorte panafricaine multicentrique en milieu hospitalier, conçue dans le but principal de décrire les caractéristiques cliniques, les causes génétiques, la prévalence, la prise en charge et les résultats de la cardiomyopathie et de la myocardite chez les enfants et les adultes. L'étude IMHOTEP qui fournira des données complètes et nouvelles sur les caractéristiques cliniques, les causes génétiques, la prévalence et les résultats des enfants et adultes africains atteints de toutes les formes de cardiomyopathie et de myocardite en Afrique. Sur la base de ces résultats, des stratégies appropriées pour la gestion et la prévention des cardiomyopathies dans les pays à revenu faible et intermédiaire pourraient émerger (20).

Par ailleurs concernant les canalopathies, la recherche génétique est quasi inexistante. Cependant, Bonny A et al. (17) ont rapporté 5 cas diagnostiqués en France chez des patients originaires d'Afrique subsaharienne grâce à la pratique systématique de l'ECG. Aucun des 5 patients n'était porteur de la mutation SCN5A. Mais important de préciser que pour certaines canalopathies 80% des tests génétiques reviennent négatifs.

Dans notre étude nous relevons 80% des médecins cardiologues ne se sentent pas suffisamment informés sur ces pathologies et c'est ce qui pourrait expliquer le sous diagnostic mais également l'absence d'organisation structurelle pour la gestion optimale de ces pathologies.

## Conclusion

La cardiomyopathie dilatée a été l'affection la plus retrouvée parmi les maladies cardiaques héréditaires. Mais la recherche génétique est quasi inexistante. Il convient d'organiser des séances de formations des cardiologues, de promouvoir la recherche génétique et dépistage des apparentés. Par ailleurs l'étude IMHOTEP s'avère prometteuse et permettra l'émergence de stratégies Africaines.

## Remerciements

Remerciements aux Professeur Milogo, Docteur Yayehd Komlavi et Docteur Afassinou Yaovi, Dr Siddikatou Djibrilla, Dr Diatéma pour la sensibilisation des cardiologues au remplissage du questionnaire. Remerciements à tous les cardiologues qui ont participé à l'étude.

## \*Correspondance

Ines Angoran Regnier

[iangoran@yahoo.fr](mailto:iangoran@yahoo.fr)

Disponible en ligne : 30 Avril 2025

- 1 : Services des Explorations fonctionnelles de l'Institut de cardiologie d'Abidjan
- 2 : Service de Médecine de l'Institut de cardiologie d'Abidjan
- 3 : Service des soins intensifs de l'Institut de cardiologie d'Abidjan
- 4 : Service de Cardiologie CHU Brazzaville
- 5 : Service d'hémodynamique de l'Institut de cardiologie d'Abidjan
- 6 : Centre de référence des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares, Lyon, France

© Journal of African Clinical Cases and Reviews 2025

**Conflit d'intérêt :** Aucun

## Références

- [1] Beckmann BM, Pfeufer A, Käab S. Inherited cardiac arrhythmias. *Dtsch Arztebl Int* [Internet]. 2011 Sep [cited 2023 Aug 20]; Available from: <https://www.aerzteblatt.de/10.3238/arztebl.2011.0623>
- [2] Lupoglazoff JM, Denjoy I, Guicheney P. Mort subite cardiaque d'origine génétique. *EMC Cardiologie Angéiologie*. 2005 Nov;2(4):411-22.
- [3] Buxbaum JN, Ruberg FL. Transthyretin V122I (pV142I)\* cardiac amyloidosis: an age-dependent autosomal dominant cardiomyopathy too common to be overlooked as a cause of significant heart disease in elderly African Americans. *Genet Med*. 2017 Jul;19(7):733-42.
- [4] Dungu JN, Papadopoulou SA, Wykes K, Mahmood I, Marshall J, Valencia O, et al. Afro-Caribbean heart failure in the United Kingdom: cause, outcomes, and ATTR V122I cardiac amyloidosis. *Circ Heart Fail*. 2016 Sep;9(9):e003352.
- [5] Richard P, Fressart V, Charron P, Hainque B. Génétique des cardiomyopathies héréditaires. *Génétique*. 2010 Oct 1;58(5):343-52.
- [6] Tester DJ, Ackerman MJ. Genetic testing for potentially lethal, highly treatable inherited cardiomyopathies/channelopathies in clinical



- practice. *Circulation*. 2011 Mar;123(9):1021-37.
- [7] Chockalingam P, Mizusawa Y, Wilde AAM. Channelopathies - emerging trends in the management of inherited arrhythmias. *Indian Pacing Electrophysiol J*. 2015 Jan;15(1):43-54.
- [8] Antzelevitch C, Brugada P, Borggrefe M, Brugada J, Brugada R, Corrado D, et al. Brugada syndrome: report of the Second Consensus Conference: endorsed by the Heart Rhythm Society and the European Heart Rhythm Association. *Circulation*. 2005 Feb;111(5):659-70.
- [9] Cerrone M, Priori SG. Genetics of sudden death: focus on inherited channelopathies. *Eur Heart J*. 2011 Sep;32(17):2109-18.
- [10] Denjoy I, Lupoglazoff JM, Extramiana F, Leenhardt A. Les canalopathies cardiaques. *Epilepsies*. 2010 Jul;22(3):230-4.
- [11] Isnard JC, Guedj Meynier R, Moubarak D, Artigou JY, Daubert C. Démographie médicale en cardiologie. *Compte-rendu Congrès ACC* 2014. 2014;21.
- [12] Sliwa K, Damasceno A. Épidémiologie et étiologie des cardiomyopathies en Afrique. *Circulation*. 2005;112(23):3577-83.
- [13] Ikama SM, Moualengue B, Makani J, Mongo Ngamami SF, Ellenga Mbolla B, Ondze Kafata I, et al. Profil épidémioclinique et évolutif des cardiomyopathies dilatées au Centre Hospitalier Universitaire de Brazzaville, Congo. *Pan Afr Med J*. 2018 Nov;31:164.
- [14] Touzé JE, Fourcade L, Vailloud JM. Faut-il revoir le cadre nosologique des cardiomyopathies tropicales ? *Arch Mal Coeur Vaiss Prat*. 2012 Dec;2012(213):23-32.
- [15] Charron P. Acquis et perspective de la génétique des myocardiopathies. *Ann Cardiol Angéiologie*. 2001 Feb;50(1):12-20.
- [16] Niamkey T, Anzouan Kacou JB, Adoubi A, N'Guetta AR, N'Cho Mottoh MP, Gnamba A, et al. Interest of the family investigation in the primary hypertrophic cardiomyopathy (HCM) in Ivoirian cardiology workplace. *Cardiologie Tropicale*. 2013 Jul-Sep;(138).
- [17] Bonny A, Tonet J, Fontaine G. Brugada syndrome in pure black Africans. *J Cardiovasc Electrophysiol*. 2008;19(4):421-6.
- [18] Lekpa FK, Ndongo S, Pouye A, Tiendrebeogo JW, Ndao AC, Ka MM. Les amyloses en Afrique subsaharienne. *Med Sante Trop*. 2012;22:275-8.
- [19] Salif DM, Boucar N, Lamine B, Ousseynou D, Kalidou G, Gora T, et al. Contribution of <sup>99m</sup>Tc-DPD scintigraphy in the diagnosis of cardiac amyloidosis in Black Africans. *Open J Biophys* [Internet]. 2022 [cited 2023 Aug 20]; Available from: <https://api.semanticscholar.org/CorpusID:245279993>
- [20] Kraus SM, Shaboodien G, Francis V, Laing N, Cirotta J, Chin A, et al. Rationale and design of the African Cardiomyopathy and Myocarditis Registry Program: the IMHOTEP study. *Int J Cardiol*. 2021 Jun;333:119-26.

#### Pour citer cet article :

IA Regnier, MP Ncho Mottoh, I Coulibaly, JJ N'Djessan, M Daniogo, J Niamkey et al. Etat des lieux du dépistage génétique des maladies cardiaques héréditaires en Afrique de l'ouest et du centre : étude pilote. *Jaccr Africa* 2025; 9(2): 239-247

<https://doi.org/10.70065/2592.jaccrAfri.012L023004>