

Cardiomyopathie hypertrophique

Pr Michel KOMAJDA

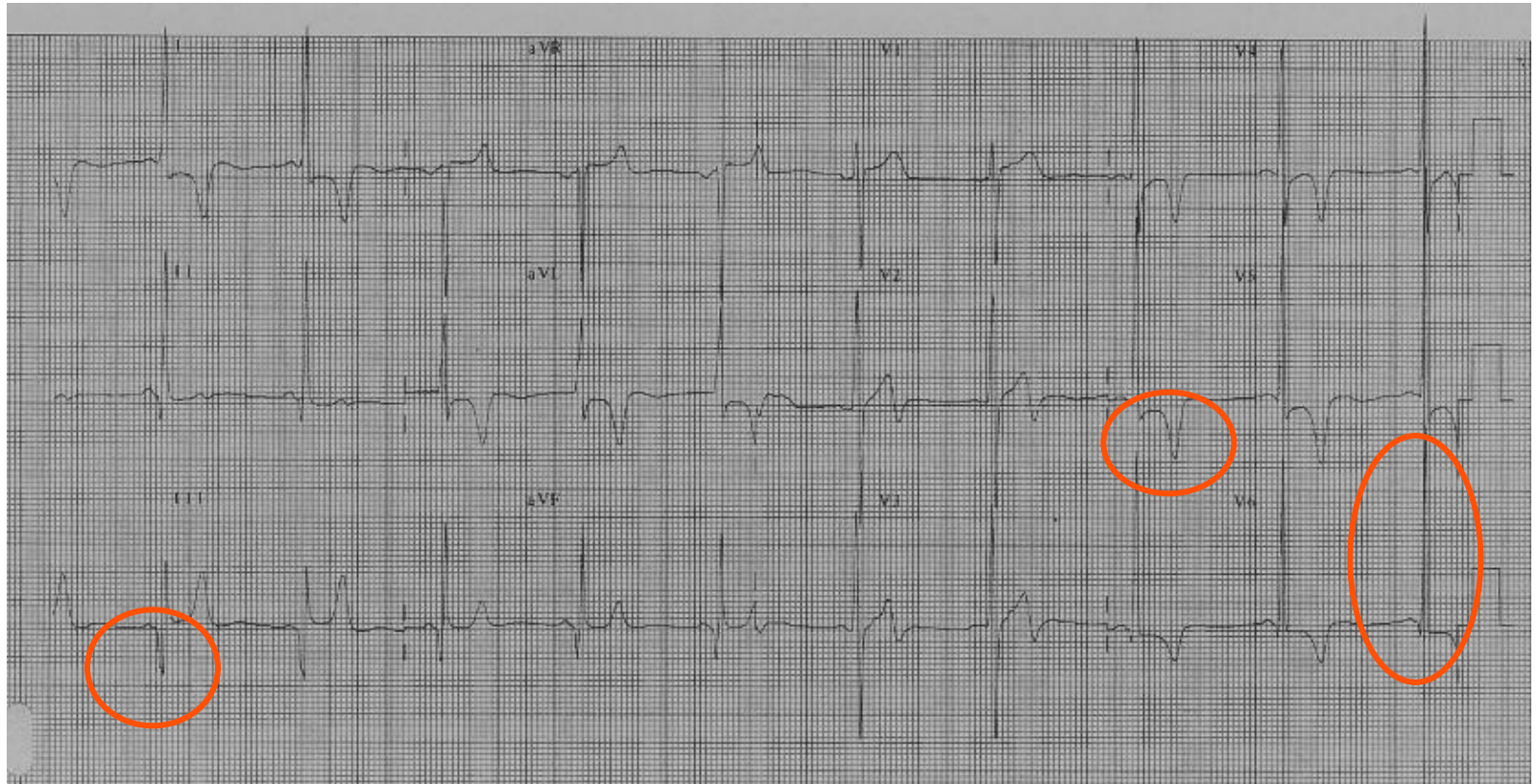
**Département de Cardiologie
Pitié Salpêtrière & Université Pierre et Marie
Curie
IHU ICAN
Paris, France**



Mr G., 26 ans

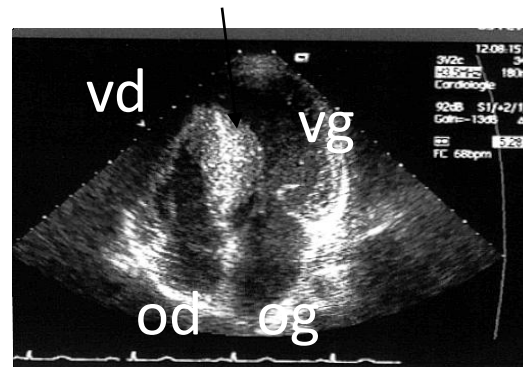
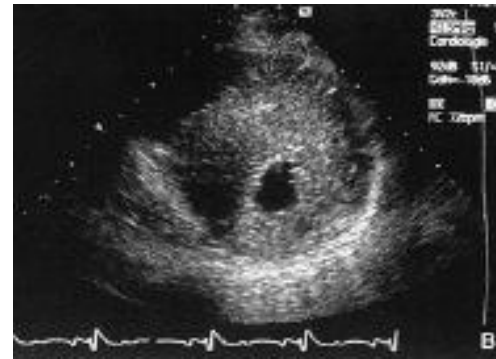
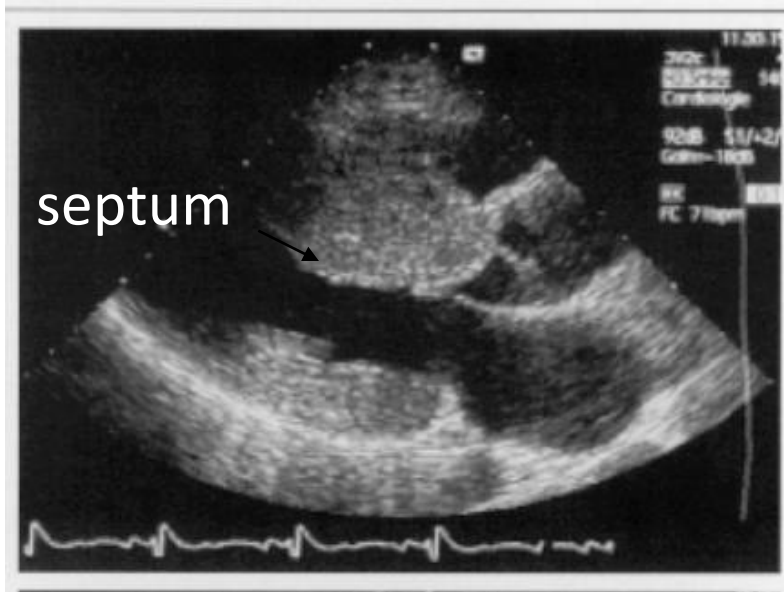
- **Consulte à l'âge de 25 ans pour dyspnée d'effort**
- **Pas d'ATCD cardiologique ni extra-cardiologique**
- **Symptômes: dyspnée stade II à III , rares palpitations**
- **Examen clinique: sans particularité, PA 130/70 mmHg, FC 78/mn**

ECG



- HVG électrique (Sokolow, Cornell)
- Ondes T négatives (inférieur et apico-latéral)
- Onde Q de pseudonécrose (> 3 mm, fines, en inférieur)

Echocardiographie



- DVGTD: 38 mm
- SIV: 25 mmTM, maxi 28 mm^{2D}
- PP: 12 mm
- FE VG 78%
- Discret SAM
- Pas d'obstruction (repos)
- Fuite mitrale minime
- OG 27 mm

Critère diagnostique de CMH :

- épaisseur de paroi > 15 mm (spo) chez l'adulte
ou > 13 mm (fam) (enfant: selon âge et SC, Henry et al.)
- +/- asymétrie: SIV/PP > 1,3; obstruction etc...

Mr G., 26 ans

- Pas d'ATCD cardiologique ni extra-cardiologique
- Symptômes: dyspnée stade II à III (fluctuante), rares palpitations
- ECG et échographie

→ diagnostic de **Cardiomyopathie hypertrophique**

→ Quel bilan de départ ?

Quel bilan de départ devant une CMH?

Diagnostic positif / différentiel

Diagnostic étiologique

Investigation des symptômes

Stratification du risque rythmique

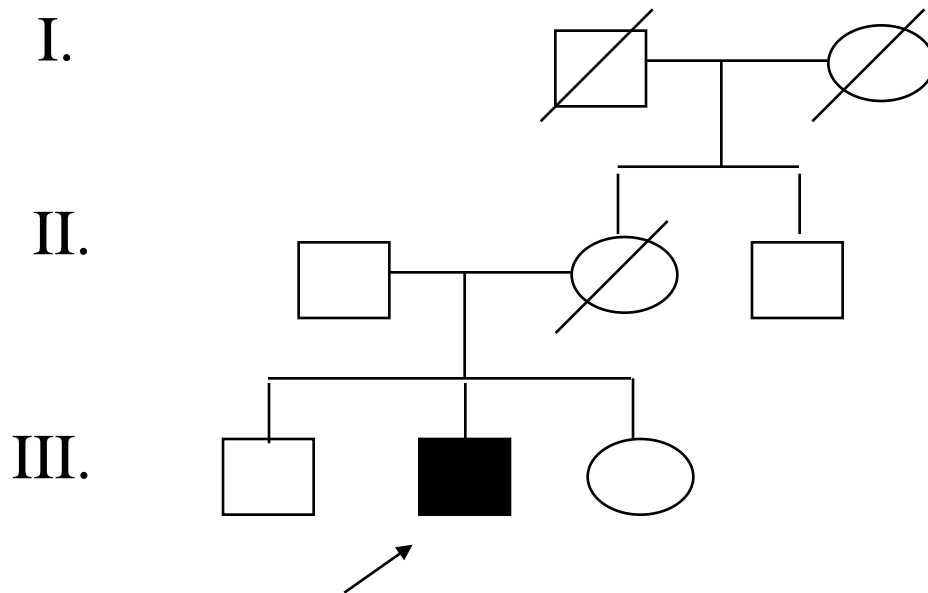
Conseil génétique et test génétique

Bilan réalisé

- **Symptômes**: dyspnée stade II à III (fluctuante), rares palpitations
- **Echo**: épaisseur max 28 mm, pas de gradient au repos
- **Biologie** standard normale (créatinine, CPK), BNP 68 pg/ml
- **Holter ECG** 48h: 15 ESA isolées; 3 ESV monomorphes isolées
- **EE**: 230 W, 94% FMT, PTE plutôt plat (130/70 repos puis 145/75 max EE), pas de TDR, segment ST descendant (-2.5 mm) normalisation rapide en récupération, **VO2** max 28 ml/kg/mn soit 65% théorique attendue
- **Echo avec provocation**: gradient sous aortique maximal 45 mmHg lors manœuvre de Valsalva, écho d'effort gradient max 65 mmHg
- **IRM cardiaque**: épaisseur max 30 mm; réhaussement tardif présent

(10% masse VG)

Histoire familiale



- Cs génétique et test génétique réalisé chez le patient
(analyse des 5 gènes principaux du sarcomère)

Mr G., 26 ans

→ Quel prise en charge thérapeutique ?

Risque rythmique

Critères majeurs:

- **Symptômes:** pas de syncope
- **Echo:** épaisseur max 28 mm
- **Holter ECG 48h:** pas de TVNS
- **EE:** PTE plutôt plat (130/70 repos puis 145/75 max EE), pas de TDR
- **Histoire familiale:** NON

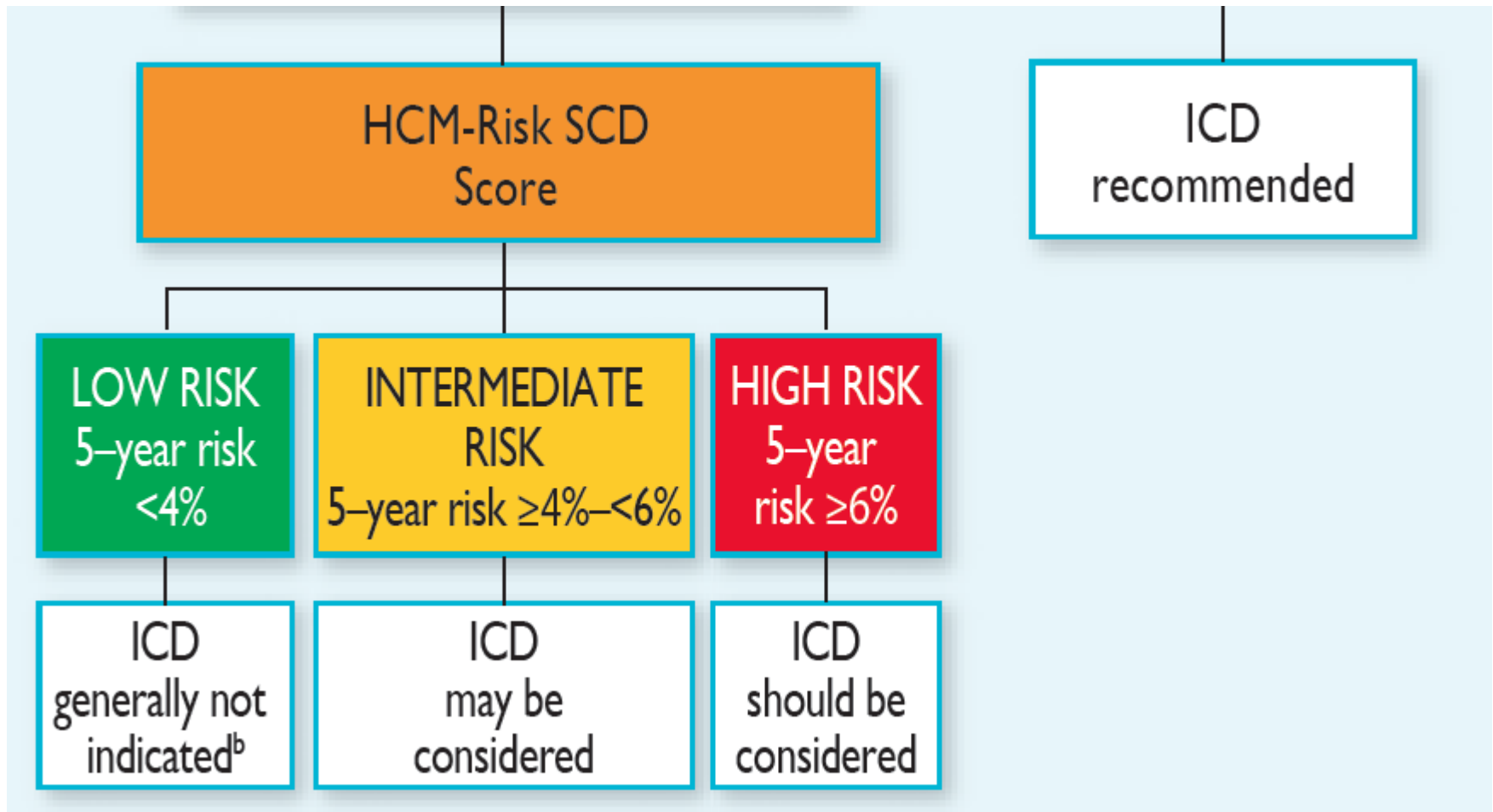
Critères mineurs:

- **Echo:** pas de gradient au repos mais provoqué 65 mmHg
- **Echo:** OG non dilatée (38 mm)
- **IRM cardiaque:** réhaussement tardif présent (mais 10% masse VG)
- **Génétique:** mutation hétérozygote gène MYH7 (chaîne lourde beta myosine) sans sur-risque rythmique décrit

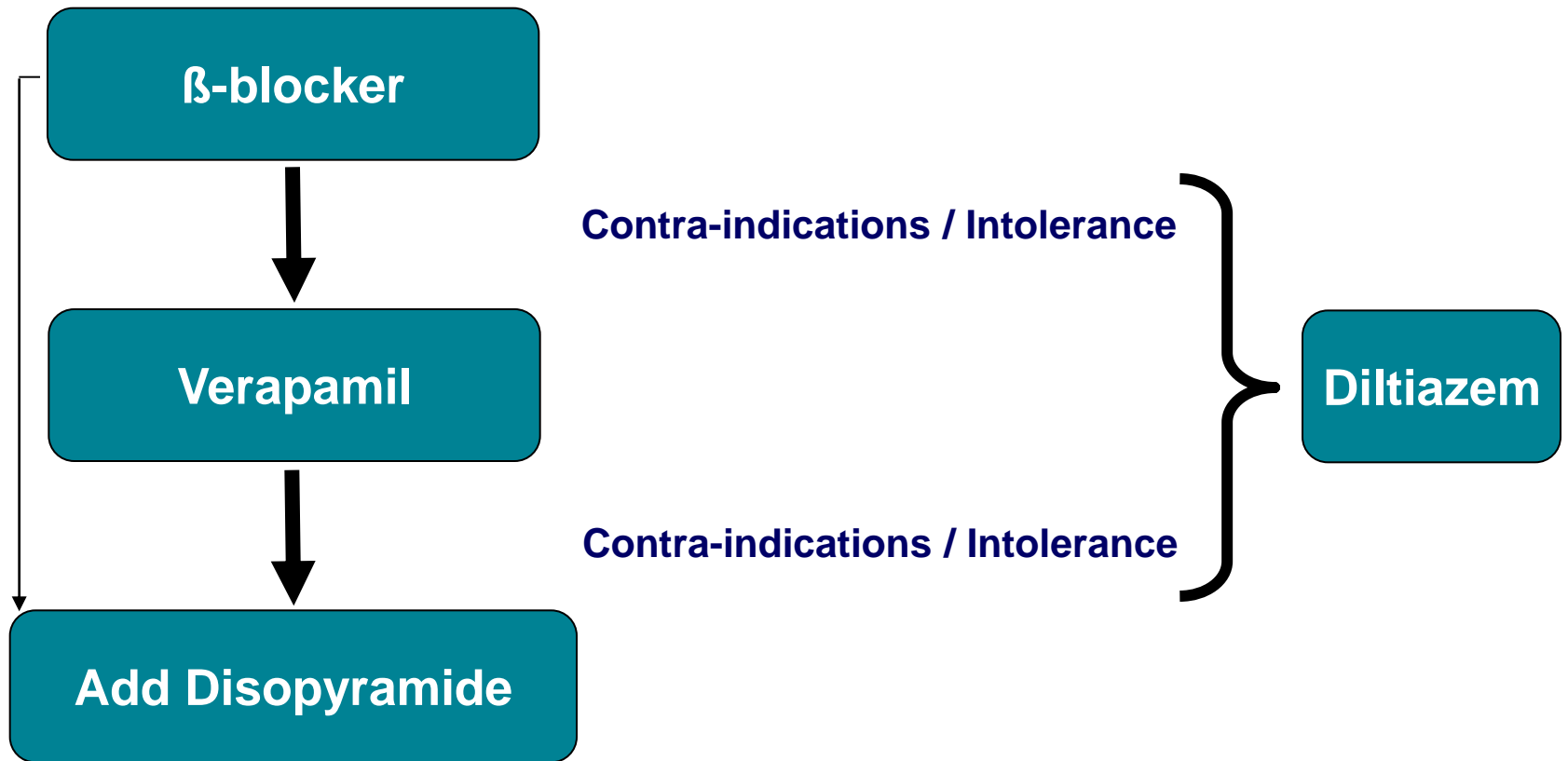
Algorithme / ESC 2014 Guidelines:

- **Risque de mort subite à 5 ans: 3.8 %** → ICD generally not indicated

ESC Guidelines 2014 :ICD indications.



Traitement médical obstruction

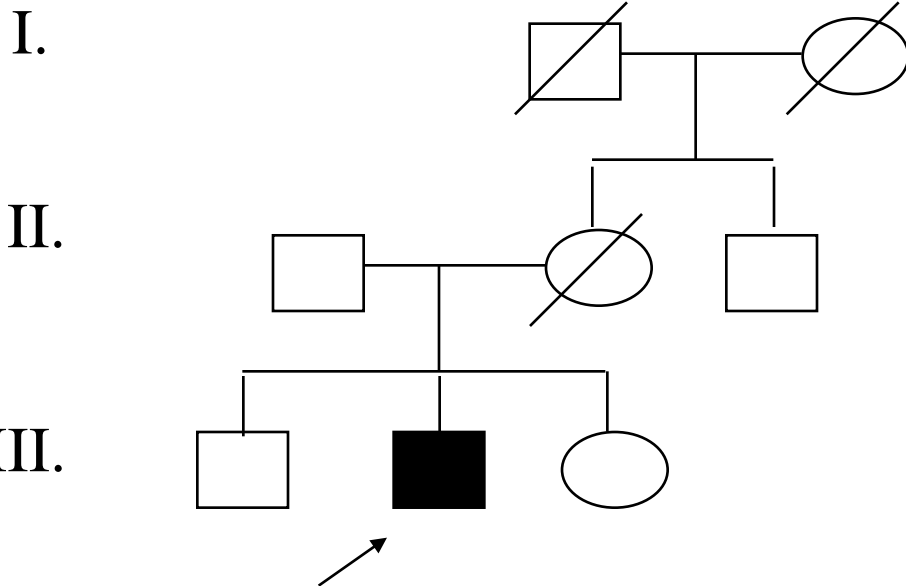


Recommandations ESC 2014

Prise en charge des symptômes

- **Bilan initial:** Obstruction provoquée, FE VG normale, pas de malformation majeure appareil valvulaire mitral
→ TTT médical en 1ere approche, Atenolol 200mg 1cp/J
 - **Bilan à 3 mois:** persistance DE, voire aggravation III
→ TTT médical: + Disopyramide LP 1 cp/j
 - **Bilan 3 mois plus tard (soit à 6 mois du TTT) :** DE stade NYHA III, BNP 125 pg/ml, FE VG Nle, Obstruction: gradient 50 mmHg au repos et 75 mmHg après Valsalva
→ Décision de stratégie alternative:
 - **alcoolisation coronaire septale**
1.5 ml éthanol 96% dans 1ere septale
orange rythmique 5 CEE 1 heure après procédure
- J3: va bien, écho: gradient provoqué 25 mmHg, pas d'ESV répétée au scope
à 3 mois, 6 mois, 2 ans : va bien, NYHA I , gradient provoqué 21 mmHg,
pas d'ESV

Conseil génétique



- **Cs génétique et test génétique** réalisé chez le patient
- **Bilan cardiaque préconisé chez les apparentés 1^{er} degré:** pas de CMH chez parents ni fratrie

• **Mutation** hétérozygote gène MYH7 (chaîne lourde beta myosine)

→ **Test génétique prédictif** proposé chez les apparentés:

→ Mutation de novo donc aucun suivi recommandé dans la famille, sauf chez futurs enfants du patient

• **Désir d'enfant**

→ Options discutées

2014 version

2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy

Authors/Task Force members: Perry M. Elliott (Chairperson) (UK), Aris Anastasakis (Greece), Michael A. Borger (Germany), Martin Borggrefe (Germany), Franco Cecchi (Italy), Philippe Charron (France), Albert Alain Hagege (France), Antoine Lafont (France), Giuseppe Limongelli (Italy), Heiko Mahrholdt (Germany), William J. McKenna (UK), Jens Mogensen (Denmark), Petros Nihoyannopoulos (UK), Stefano Nistri (Italy), Petronella G. Pieper (Netherlands), Burkert Pieske (Austria), Claudio Rapezzi (Italy), Frans H. Rutten (Netherlands), Christoph Tillmanns (Germany), and Hugh Watkins (UK).

Additional Contributor: Constantinos O'Mahony (UK).