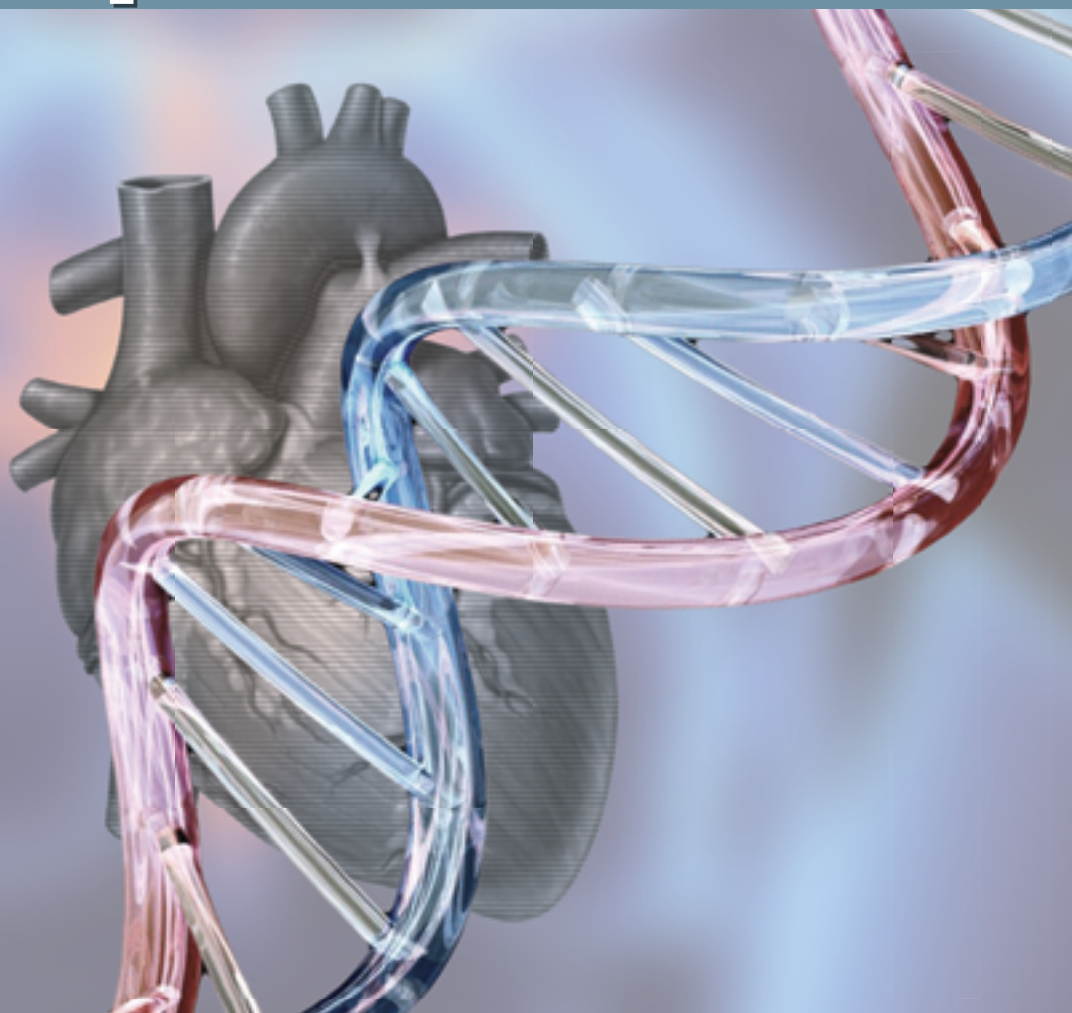


# Cardiomiopatia hipertrofică



**Descrierea CIP a Bibliotecii Naționale a României****JURCUȚ, RUXANDRA****Cardiomiopatia hipertrofică: ghidul pacientului** / Ruxandra Jurcuț,  
Sebastian Militaru, Carmen Ginghină. - București : Editura Medicală Antaeus, 2016**ISBN 978-606-8470-10-8****I. Militaru, Sebastian****II. Ginghină, Carmen**

616.12

**Dr. Ruxandra Jurcuț**  
**Dr. Sebastian Militaru**  
**Prof. Dr. Carmen Ginghină**  
*Cardiomiopatia hipertrofică*  
Colecția Ghidul pacientului\*

ISBN 978-606-8470-10-8

Puteți accesa colecția Ghidul Pacientului\* și afla alte informații utile pe site-ul:  
[www.ghidulpacientului.ro](http://www.ghidulpacientului.ro)© **Editura Medicală Antaeus**

Reproducerea integrală sau parțială a textului, tabelor sau figurilor din această carte este posibilă numai cu acordul prealabil al Editurii Medicale Antaeus.

Drepturile de distribuție în țară și străinătate aparțin în exclusivitate Editurii Medicale Antaeus.

Editura Medicală Antaeus  
email: [editura.antaeus@gmail.com](mailto:editura.antaeus@gmail.com)

Această publicație reprezintă o sursă de informare generală pentru dumneavoastră, dar nu poate substitui un consult medical. Pentru întrebări despre sănătatea dumneavoastră, tratament și alte aspecte ale îngrijirii, discutați cu medicul de familie sau cu un medic specialist.

# Cardiomiopatia hipertrofică

## Ghidul pacientului

**Ruxandra Jurcuț, Sebastian Militaru, Carmen Ginghină**Institutul de Urgență pentru Boli Cardiovasculare  
„Prof. dr. C.C.Iliescu”

Universitatea de Medicină și Farmacie „Carol Davila”



## Ce este cardiomiopatia hipertrofică?

Termenul de cardiomiopatie se referă în general la boli ce afectează mușchiul inimii, iar hipertrofie înseamnă mărirea neobișnuită a unui organ sau țesut.

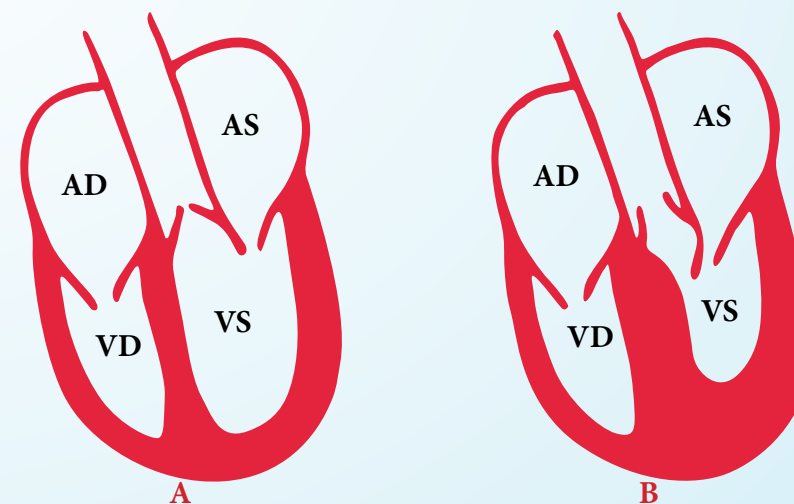
Așadar, **cardiomiopatia hipertrofică (CMH)** este o boală genetică ce provoacă îngroșarea mușchiului inimii (în special a ventriculilor) cu eventuala obstrucție a curgerii fluxului de sânge în inimă, modificări la nivelul valvei mitrale și schimbări la nivelul celulelor cordului.

Această **îngroșare** are loc cel mai des la nivelul septului interventricular, el fiind peretele muscular care desparte partea stângă de cea dreaptă a inimii. Acest sept îngroșat poate cauza o îngustare care blochează sau reduce fluxul de sânge din ventriculul stâng spre aortă – proces numit „obstrucție a tractului de ejecție”. Ventriculul trebuie să pompeze cu o presiune mai mare pentru a face față îngustării sau blocajului. Acest tip de cardiomiopatie hipertrofică se numește cardiomiopatie hipertrofică obstructivă (**CMHO**).

Cardiomiopatia hipertrofică poate deasemenea provoca îngroșarea oricărei părți a mușchiului cardiac, de exemplu vârful inimii, ventriculul drept sau întregul ventricul stâng.

În cadrul CMH, apar frecvent și **modificări structurale ale valvei mitrale** (în special prin alungirea anormală a valvelor, care conduce și la o disfuncție a acestora). Aceste schimbări, alături de îngustarea tractului de ejecție a ventriculului stâng pot face ca o parte din valva mitrală să se lipească de septul dintre ventriculi și astfel să blocheze calea de ieșire a sângelui din ventriculul stâng; lucru care la rândul său duce la scăparea sângelui înapoi prin valva mitrală (ceea ce se numește regurgitare mitrală).

O serie de **schimbări celulare** se petrec o dată cu CMH. Celulele mușchiului inimii apar dezorganizate și neregulate, între acestea



**Figura 1.** Reprezentare schematică a inimii normale (A) și din cardiomiopatia hipertrofică (B). Se observă îngroșarea în general asimetrică a ventriculului stâng (VS) și posibila obstrucție a ieșirii sângelui către aortă.

formându-se și zone de fibroză (cicatrice). Modificările acestea pot cauza schimbări în semnalele electrice care călătoresc în mușchiul ventricular al inimii și duc la aritmii ventriculare care conduc la un risc crescut de mortalitate.

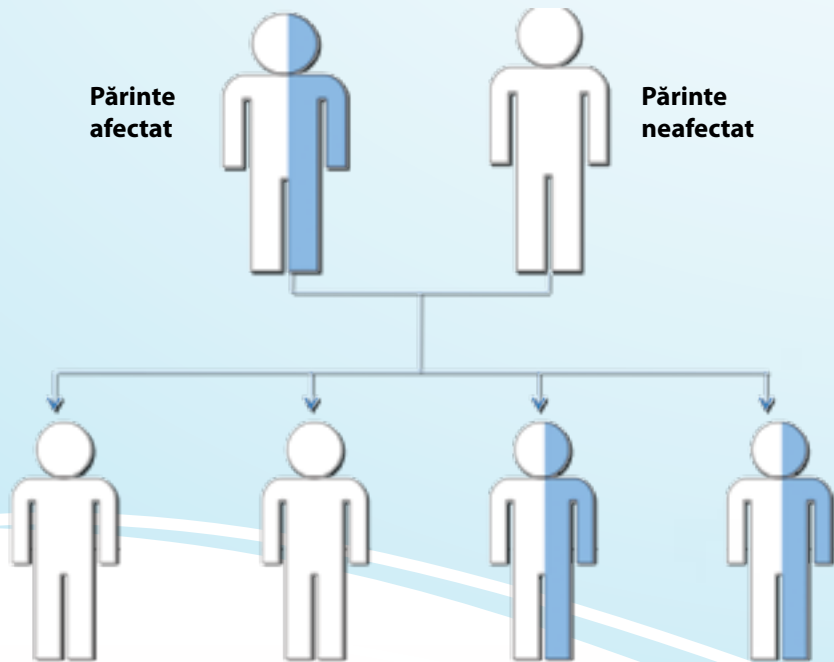
## Care sunt cauzele CMH?

CMH este o boală determinată de o „greșeală” (mutație) la nivelul uneia dintre mai multe gene posibile, o parte dintre acestea nefiind descoperite încă. Boala se transmite într-un mod numit „autozomal dominant”, astfel încât sunt șanse de 50% ca un părinte cu mutația specifică CMH să o transmita fiului sau fiicei sale. Totuși nu toți membrii

familiei care au mutația genetică dezvoltă obligatoriu boala, uneori aceștia sunt doar purtători ai mutației, făcând forme incomplete sau ușoare de boală, și pot transmite mutația mai departe.

### ♥ De reținut!

- *Boala se manifestă sau poate fi depistată în general în jurul vârstei de 20 de ani, dar se poate manifesta pentru prima dată chiar și mai târziu, până la vârsta de 50-60 de ani. Dacă un membru din familia dumneavoastră nu prezintă modificările caracteristice CMH, nu înseamnă că nu poate dezvolta manifestările bolii mai târziu în viață.*



**Figura 2.** Model de transmitere autozomal dominant a unei boli de la părinți (dintre care unul singur purtător al mutației genetice – hașurat) la copii care au 50% șansa de a moșteni cromozomul afectat.

## Cât de frecventă este boala în populație?

Studii la nivel internațional au arătat că CMH nu este o boală foarte rară, afectând cam 1 din 500 de indivizi. Este deci mult mai rară decât, de exemplu, hipertensiunea arterială, care poate afecta 1 din 4 persoane, dar CMH ar putea afecta în România câteva zeci de mii de locuitori, astfel încât în acest moment rămâne cu siguranță o boală subdiagnosticată.

## Care sunt simptomele cele mai frecvente în CMH?

Multi pacienți cu CMH trăiesc o viață normală și au puține simptome sau chiar niciunul. În unele cazuri simptomele apar doar în timpul efortului fizic.

Manifestarea simptomelor și severitatea lor este variabilă în funcție de mutația genetică prezentă, de modificările structurale apărute, de vârstă, dar poate fi diferită și în cadrul membrilor aceleiași familii.

### Cele mai întâlnite simptome sunt:

- dispneea (lipsa de aer) la efort fizic, sau chiar în timpul repausului sau somnului
- angina pectorală (durere la nivelul pieptului), care poate fi provocată sau accentuată de efort fizic
- sincopa (leșinul)
- palpitații (percepția bătăilor inimii ca fiind rapide și/sau neregulate)
- astenie (lipsa de energie)
- edeme (umflarea membrelor inferioare).



## Cum se stabilește diagnosticul de CMH?

Diagnosticul CMH se bazează pe istoricul medical, examinarea fizică, pe electrocardiogramă (ECG) și pe ecografia cardiacă. În practică, se mai folosesc și alte metode pentru a evalua anumite simptome sau complicații:

- **Istoric medical:** se urmărește aflarea simptomelor, a bolilor asociate și a istoricului familial care poate sugera prezența CMH în cadrul familiei – cel puțin la momentul diagnosticului se va stabili un istoric foarte detaliat al familiei.
- **Examenul fizic:** la un examen fizic complet doctorul poate identifica semne ce sunt specifice, cum este, de exemplu, un suflu sistolic specific pacienților cu CMHO.
- **Analize de laborator:** anumite analize uzuale în cardiologie lămuresc gradul de afectare a inimii – peptid natriuretic, troponină – fără însă să fie specific modificate în CMH.
- **Electrocardiograma (ECG):** reprezintă înregistrarea activității electrice a inimii. Poate arăta dacă există tulburări în sistemul electric al inimii, dacă mușchiul inimii este îngroșat sau dacă prezintă ischemie. Uneori pot exista modificări specifice înainte de o îngroșare extremă a pereților inimii.
- **Ecografia cardiacă:** este metoda care folosește ultrasunete pentru a forma imagini cu ajutorul cărora se pot măsura dimensiunile pereților și cavităților inimii, funcționarea valvelor și funcția de contracție a inimii. În cazul CMH, ecografia este esențială pentru măsurarea grosimii pereților cardiaci, descrierii poziției acestei îngroșări, pentru măsurarea presiunii ce se formează datorită obstrucției tractului de ejecție, descrierea modificărilor valvei mitrale.

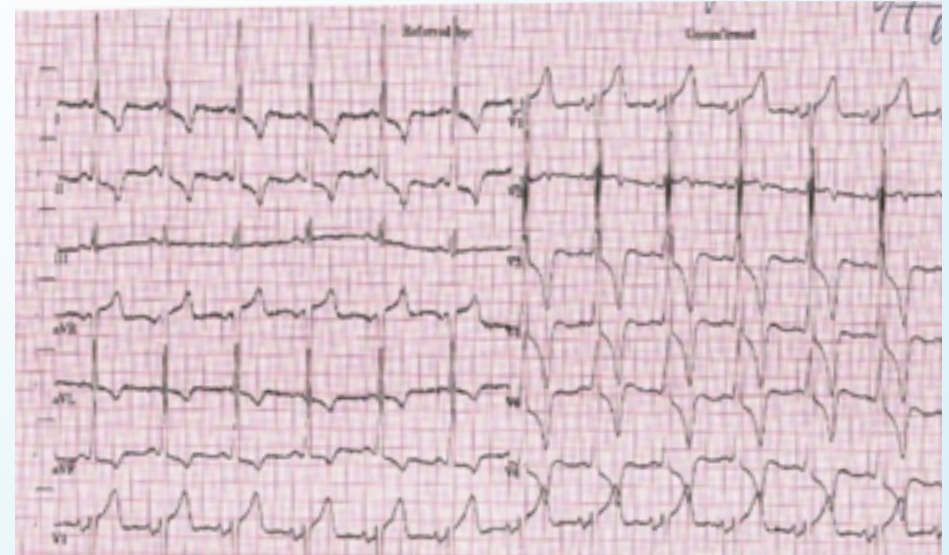


Figura 3. Traseu ecg cu modificare tipică pentru CMH

- **Monitorizarea ambulatorie Holter ECG** reprezintă înregistrarea continuă a activității electrice a inimii timp de 24 sau 48 h. Această investigație detectează aritmiile ce pot apărea în CMH și poate depista cauza unor simptome cum ar fi palpitațiile sau sincopa.
- **Coronarografia și cateterismul cardiac** sunt metode invazive în cadrul cărora se folosește un cateter (aproximativ de grosimea unei sârme) cu care se pătrunde printr-un vas de sange, apoi se înaintează până la inimă unde se pot vedea îngustări la nivelul arterelor coronare (cele care hrănesc inima) sau se pot măsura presiunile din cavitățile cardiace.
- **Rezonanța magnetică cardiacă** este metoda cea mai exactă de măsurare a anatomiei inimii cât și de descriere a leziunilor care pot exista în interiorul pereților. Ar trebui efectuată cel puțin o dată după diagnosticul bolii.

- **Testarea genetică** permite identificarea unei mutații genetice responsabile de producerea bolii. Testarea genetică se face prin căutarea prin metode complexe a unor mutații în cadrul genelor pacientului cu CMH. Dacă este descoperită una dintre mutațiile care pot cauza boala, apoi rudele pacientului pot fi investigate specific și mult mai simplu, direct pentru mutația respectivă. Este posibil ca testarea genetică să nu depisteze mutația dumneavoastră, în acest caz veți fi urmărit și se va stabili un program de evaluare al membrilor familiei.

### ♥ DE REȚINUT

- *Toate aceste investigații vă vor fi prescrise în mod țintit de către cardiologul curant. Ele sunt utile pentru descrierea exactă a bolii, dar și pentru a găsi o eventuală cauză alternativă de îngroșare a pereților inimii – boli infiltrative, boli cu transmitere genetică diferită, unele dintre ele boli curabile prin tratament țintit.*
- *Este bine ca investigațiile să fie coordonate și efectuate în centre de referință pentru cardiomiopatii, iar testele speciale (ex. rezonanță magnetic cardiacă, testare genetică) să fie realizate de către centre și medici cu expertiză.*

## De ce se evaluează și rudele de gradul I ale pacienților cu CMH?

Dupa cum este notat și la începutul acestui ghid, CMH este o boală genetică ce se transmite în mod „autozomal dominant”, ceea ce înseamnă că sunt șanse de 50% să fie transmisă unui copil care are unul dintre părinți purtători.

Evaluarea rudelor de gradul I se face deci pentru depistarea bolii la cei care o moștenesc. Există două metodologii de depistare:

1. Clasic – rudele de sânge sunt evaluate prin electrocardiogramă

și ecografie cardiacă după vârsta de 10-12 ani, când poate apărea expresia bolii; până la vârsta de 20 ani, evaluarea este indicată mai frecvent (anual), apoi mai rar (la 2-5 ani) până spre vârsta de 60 ani.

2. Modern și acolo unde este disponibil – pacientul cu CMH este testat genetic pentru a se afla mutația responsabilă de CMH. Apoi, stricta testare a mutației găsite la rudele de sânge poate ghida depistarea bolii:

- dacă ruda nu are mutația prezentă, aceasta cu siguranță nu va dezvolta CMH și urmărirea pentru această boală poate fi oprită.
- dacă mutația este prezentă, dar ruda nu a dezvoltat boala, trebuie efectuată o evaluare clasică periodică, sau mai des atunci când se constată unele modificări.

### ♥ DE REȚINUT

- *Testarea genetică este deosebit de importantă pentru rudele de sânge ale pacienților cu CMH, care încă nu au manifestări ale bolii.*
- *Există posibilitatea unei consilieri genetice la diagnosticul bolii în anumite centre de referință.*

## Care pot fi complicațiile CMH?

În funcție de gradul de afectare al bolii, o proporție relativ mică de pacienți cu CMH pot dezvolta unele complicații:

- insuficiență cardiacă: scăderea funcției inimii de a pompa sângele.
- aritmii ventriculare de severitate variabilă sau blocaje de conducere a semnalului electric în inimă
- fibrilație atrială, aceasta la rândul ei având un risc crescut de accident vascular cerebral.

- stop cardiac sau moarte cardiacă subită – unii pacienți cu CMH au un risc crescut de a dezvolta aritmii periculoase (numite și „maligne”), care la rândul lor pot duce la moarte subită cardiacă (MSC). Riscul de MSC poate fi estimat de către medic și puteți discuta despre metodele de a preveni dinainte această complicație.

## Cum tratăm CMH?

Deși nu există deocamdată un tratament care să vindece definitiv CMH, diverse tratamente au fost dezvoltate pentru a ameliora simptomele și a scădea riscul dezvoltării complicațiilor.

### ♥ DE REȚINUT

- *Toți pacienții cu CMH trebuie să evite sportul competitiv și efortul fizic extrem. Sportul recreațional este în general permis, dar pentru activități fizice specifice adresați-vă medicului dumneavoastră.*

## Tratamentul medicamentos

Medicamentele sunt deseori prescrise pentru a trata simptome și a preveni complicații ulterioare.

**Tratamentul dispneei și anginei** se poate face folosindu-se beta-blocantele și blocantele de canale de calciu care ajută munca inimii, reduc necesarul de oxigen al celulelor miocardice, îmbunătățesc capacitatea de relaxare și umplere a inimii.

**Pentru tratamentul aritmiilor** se pot folosi anumite medicamente antiaritmice (ex. amiodarona) pentru scăderea probabilității producerii tulburărilor de ritm.

### ♥ DE REȚINUT

- *Trebuie evitate anumite medicamente (nitroglicerina și nitrații, digoxin) care sunt uneori prescrise pentru boli care pot da aceleași simptome ca CMH.*

## Proceduri invazive

Procedurile invazive pentru tratamentul CMH și a complicațiilor acesteia includ montarea unui cardiodefibrilator implantabil (CDI), miomectomia septală, ablația cu alcool a unei artere coronare.

## Cardiodefibrilatorul implantabil

Aceste dispozitive sunt folosite pentru pacienții cu risc crescut de aritmii maligne sau moarte cardiacă subită. CDI-ul este un mic aparat plasat sub piele din care pornesc electrozi (fire metalice) ce merg prin vase de sânge și ajung în contact cu peretele inimii. Un CDI monitorizează constant ritmul inimii. Când detectează un ritm malign, descarcă un șoc la nivelul mușchiului cardiac pentru a aduce din nou inima la un ritm normal.

## Miomectomia septală

Aceasta este o procedură chirurgicală pe cord deschis. În timpul ei, chirurgul înlătură o mică porțiune a septului îngroșat pentru a mări calea de ieșire a inimii. Atunci când este recomandată, miomectomia ameliorează simptomele în majoritatea cazurilor. În timpul miomectomiei se poate practica și o reparare (preferabilă) sau (mai rar) o înlocuire a valvei mitrale, dacă aceasta este afectată.

## Ablația septală cu alcool

Este o procedură care are același scop ca și miomectomia – și anume subțierea septului interventricular îngroșat. Ablația este o procedură intervențională realizată în sala de cateterism. Inițial, printr-o coronarografie se identifică artera coronară care hrănește cu sânge partea bazală a septului interventricular. Odată identificată, în artera coronară septală se injectează o mică cantitate de alcool etilic. Acest alcool omoară celulele cu care intră în contact, producând astfel un mic infarct localizat la nivelul bazei septului. Septul se subțiază astfel și



dispare sau se reduce obstrucția din tractul de ejecție al ventriculului stâng.

### ♥ DE REȚINUT

- *Alegerea dintre cele două proceduri (miomectomie sau ablație cu alcool) se face în funcție de riscul preoperator individual, de experiența locală pentru cele două proceduri și de preferința pacientului. Ghidurile actuale indică o preferință pentru terapia chirurgicală ca fiind mai complet corectivă.*

## Este sarcina sigură la pacientele cu CMH?

Sarcina poate fi bine tolerată de pacientele cu CMH chiar dacă acestea iau medicamente și sunt purtătoare ale unui cardiodefibrilator implantabil. Există însă anumite medicamente care pot face rău fătului în timpul sarcinii. De aceea, medicul dumneavoastră poate decide temporar întreruperea medicației sau înlocuirea ei cu alta.

De asemenea, în anumite stadii ale bolii, sarcina reprezintă un risc important pentru mamă – de obicei femeile care au simptome înainte de o sarcină eventuală, nu vor tolera bine sarcina. Este necesară consiliere atentă cardiologică și eventual genetică înainte de o sarcină plănuită.

### ♥ DE REȚINUT

- *Dacă planuiți o sarcină, ar trebui să consultați cardiologul dumneavoastră și obstetricianul cât mai curând pentru a discuta riscul asociat sarcinii, modalitatea optimă de urmarire în timpul sarcinii și modul în care ar fi bine să nașteți.*



