

SYNTHÈSE POUR LE MÉDECIN TRAITANT

Protocole national de diagnostic et de soins Cardiomyopathie hypertrophique

Août 2011

La Cardiomyopathie hypertrophique (CMH) est la plus fréquente des maladies cardiaques d'origine génétique, caractérisée par un épaissement anormal des parois du cœur, essentiellement le ventricule gauche, prédominant le plus souvent au niveau du septum interventriculaire. Cette maladie constitue l'une des causes principales de mort subite du sujet jeune, notamment chez le sportif de moins de 35 ans.

DIAGNOSTIC

Les **signes d'appel** de cette maladie dans sa forme typique (adolescent, adulte jeune) sont représentés par des symptômes (dyspnée d'effort, douleurs thoraciques, malaises lipothymiques, syncope, palpitations), la découverte d'un souffle cardiaque systolique et/ou d'anomalies électrocardiographiques.

Les **examens clefs à réaliser pour le diagnostic** de cette maladie sont :

- l'électrocardiogramme, anormal dans environ 80 % des cas, à type d'hypertrophie ventriculaire gauche, d'ondes Q de pseudonécrose, d'anomalies isolées de la repolarisation ;
- l'échocardiographie qui montre l'épaississement d'une paroi myocardique (> 15 mm si cas sporadique ; > 13 mm si contexte familial). L'échocardiographie-doppler permet aussi de rechercher une obstruction (obstacle à l'éjection). En cas de doute, l'IRM cardiaque est utile.

L'évaluation pronostique est essentielle et reste difficile. Le risque de mort subite (par troubles du rythme ventriculaire) est d'autant plus grand que les patients présentent les facteurs suivants : syncope d'effort, antécédent familial de mort subite, tachycardie ventriculaire (non soutenue), chute tensionnelle lors d'une épreuve d'effort, présence d'une hypertrophie importante du ventricule gauche (supérieur à 30 mm).

TRAITEMENT

1. Prévention de la mort subite

- L'implantation d'un défibrillateur est recommandée :
 - chez tous les patients ayant fait une mort subite récupérée ;
 - en prévention primaire selon les facteurs de risque.

2. Traitement des symptômes

- 2.a : Le traitement médical repose sur l'utilisation des bêtabloquants en 1^{re} intention.
- 2.b : Le traitement chirurgical, consistant à la résection de l'hypertrophie myocardique, n'est indiqué que chez les patients restant symptomatiques malgré un traitement médical et pour lesquels le gradient intraventriculaire reste supérieur à 50 mmHg.
- 2.c : L'implantation d'un stimulateur séquentiel peut être utile soit chez des patients ayant des troubles de conduction, soit chez certains patients rebelles à tout traitement médical avec un gradient intraventriculaire gauche important.
- 2.d : L'alcoolisation intracoronaire du myocarde septal est une alternative possible pour réduire l'obstacle intraventriculaire et supprimer le gradient, mais il s'agit là d'une technique réservée à des centres hautement spécialisés.

3. En l'absence de facteurs de risque rythmique et en l'absence de symptômes : il n'y a pas de traitement recommandé, en dehors des restrictions sportives et de la poursuite d'une surveillance régulière.

4. Limitations professionnelles et sportives

Les sports de compétition sont contre-indiqués. Certains sports de loisir à faible niveau de résistance et d'endurance peuvent être autorisés chez les patients asymptomatiques et sans critère de gravité. Les professions à caractère physique, ou engageant la sécurité en cas de syncope, sont habituellement récusées.

ORIGINE GÉNÉTIQUE ET DÉPISTAGE DES APPARENTÉS

La maladie étant habituellement d'origine génétique avec un mode de transmission autosomique dominant, un apparenté du premier degré a 50 % de risques de porter la mutation. Ceci justifie la stratégie de dépistage familial cardiologique (ECG, échocardiographie), au mieux guidé par les résultats d'un test génétique prédictif.

SUIVI

Le rôle du médecin généraliste est ici particulièrement important.

La visite spécialisée chez le cardiologue est préconisée au moins une fois par an pour un patient symptomatique, afin d'effectuer un ECG, une échographie, parfois un test d'effort et un enregistrement holter ECG (le rythme de cette surveillance cardiologique est adapté en fonction des symptômes et du nombre de facteurs de risque de mort subite).

En ce qui concerne les sujets jeunes porteurs de mutation, mais sans expression cardiaque (c'est-à-dire asymptomatique et sans signe électrocardiographique ni échocardiographique), une surveillance tous les 1 à 3 ans est nécessaire.

INFORMATIONS UTILES

- Le Centre national de référence pour cette maladie cardiaque héréditaire, ainsi que les Centres de compétence labellisés par le ministère de la Santé (coordonnées et divers documents disponibles sur le site : www.cardiogen.aphp.fr) existent afin d'aider le praticien dans les différentes démarches de diagnostic et de prise en charge de cette maladie.
- Informations générales - Orphanet (<http://www.orphanet.net>)
- Maladies rares infos services : n° azur 0 810 631 9 20

HAS

Ce document présente la fiche de synthèse pour le médecin traitant du PNDS :
« Cardiomyopathie hypertrophique » - Août 2011
Le guide médecin et la liste des actes et prestations sont consultables dans leur intégralité
sur www.has-sante.fr