Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Cardiomyopathie Hypertrophique

Octobre 2021

**Centre de référence des cardiomyopathies et des troubles du rythme cardiaque
héréditaires ou rares
Hôpital Ambroise-Paré**

**Centre de référence des cardiomyopathies et des troubles du rythme cardiaque
héréditaires ou rares
Hôpital de la Pitié-Salpêtrière**

Sommaire

Synthèse à destination du médecin traitant	3
1. Traitement.....	3
1.1 Prévention de la mort subite par mise en place d'un défibrillateur implantable.....	3
1.2 Traitement des symptômes.....	4
1.3 En l'absence de facteurs de risque rythmique et en l'absence de symptômes	4
1.4 Limitations professionnelles et sportives.....	4
2. Origine génétique et dépistage des apparentés	4
3. Suivi	5
4. Conclusion.....	5
5. Informations utiles	5

Synthèse à destination du médecin traitant

La cardiomyopathie hypertrophique (CMH) est la plus fréquente des maladies cardiaques d'origine génétique. Elle est caractérisée par un épaississement anormal des parois du cœur, essentiellement le ventricule gauche, prédominant le plus souvent au niveau du septum interventriculaire, sans cause clinique décelable (pas d'HTA sévère, de sténose aortique serrée, de maladie de surcharge...). Cette maladie constitue l'une des causes principales de mort subite du sujet jeune, notamment chez le sportif de moins de 35 ans.

La cardiomyopathie hypertrophique (CMH), la plus fréquente des maladies cardiaques d'origine génétique, est une des causes principales de mort subite du sujet jeune

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 clés à réaliser pour le diagnostic** de cette maladie sont :

- **L'électrocardiogramme** (ECG), 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 intraventriculaire (obstacle à l'éjection).
- En cas de doute, l'IRM cardiaque peut être utile au diagnostic.

L'évaluation pronostique est essentielle et reste difficile. La probabilité de faire une mort subite (par troubles du rythme ventriculaire) est d'autant plus élevée que les patients présentent les facteurs de risque suivants : âge jeune, 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, dilatation de l'oreillette gauche. Des calculateurs de score permettent d'évaluer le risque de mort subite chez l'adulte et plus récemment chez l'enfant. D'autres facteurs sont en cours d'évaluation en particulier l'importance de la fibrose myocardique sur l'IRM cardiaque ou la génétique.

1. Traitement

1.1 Prévention de la mort subite par mise en place d'un défibrillateur implantable

Elle est recommandée :

- en prévention secondaire chez tous les patients ayant fait une mort subite récupérée ;
- en prévention primaire selon les facteurs de risque.

1.2 Traitement des symptômes

- Le traitement médical en cas de symptômes repose en 1^{ère} intention sur l'utilisation des bêtabloquants (à l'exception du sotalol).
- Le traitement chirurgical, consistant à la résection de l'hypertrophie myocardique, n'est indiqué que chez les patients restants symptomatiques malgré un traitement médical optimal et pour lesquels le gradient intraventriculaire reste supérieur à 50 mm Hg.
- L'alcoolisation septale intracoronaire est devenue une alternative à la chirurgie pour réduire l'obstacle intraventriculaire et supprimer le gradient, mais il s'agit d'une technique réservée à des centres hautement spécialisés.
- L'implantation d'un stimulateur cardiaque peut être proposée soit chez des patients ayant des troubles de conduction, soit chez certains patients rebelles à tout traitement médical avec un gradient intraventriculaire gauche important.

1.3 En l'absence de facteurs de risque rythmique et en l'absence de symptômes

Dans cette situation, il n'y a pas de traitement recommandé, en dehors de restrictions sportives éventuelles et de la poursuite d'une surveillance cardiologique régulière.

1.4 Limitations professionnelles et sportives

Les sports de compétition sont contre-indiqués en première approche, avec discussion au cas par cas en l'absence de facteurs de risque rythmique. 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.

Outre les limitations professionnelles et sportives, les bêtabloquants (en 1^{ère} intention), l'implantation d'un défibrillateur, la résection de l'hypertrophie myocardique, l'alcoolisation intracoronaire du myocarde septal et l'implantation d'un stimulateur cardiaque sont les traitements à discuter lorsqu'il y a des facteurs de risque ou des symptômes

2. 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 présente 50 % de risque de porter la mutation. Ceci justifie la stratégie de dépistage familial cardiologique systématique (ECG, échocardiographie), qui est au mieux guidée par les résultats d'un test génétique prédictif.**

3. Suivi

Le rôle du médecin traitant est ici particulièrement important.

Une visite spécialisée chez le cardiologue est préconisée au moins une fois par an pour un patient symptomatique, afin d'effectuer un ECG, une échocardiographie, 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 asymptomatiques et sans signe électrocardiographique ni échocardiographique), une **surveillance tous les 1 à 3 ans** est nécessaire du fait de l'expression retardée de la maladie.

La prise en charge des patients atteints de CMH peut se faire en ALD (Affection de Longue Durée) au titre des maladies cardiaques avec insuffisance cardiaque grave, troubles du rythme graves, cardiopathies valvulaires graves, cardiopathies congénitales graves (ALD 5).

4. Conclusion

Les stratégies de prise en charge et les interventions thérapeutiques contemporaines, dont le défibrillateur implantable pour la prévention de la mort subite, ont considérablement modifié l'évolution clinique et réduit le **taux de mortalité liée à la maladie (0,5 % à 1 %/an)** avec la possibilité d'une longévité prolongée.

Le Centre national de référence pour cette maladie cardiaque héréditaire, ainsi que les Centres de compétence labellisés par le ministère de la Santé et la Filière nationale de santé CARDIOGEN, ont pour vocation d'aider le praticien dans les différentes démarches de diagnostic et de prise en charge de cette maladie (coordonnées et divers documents disponibles sur le site de la filière nationale : www.filiere-cardiogen.fr ou du centre de référence : www.cerefcoeur.fr).

5. Informations utiles

L'association française de patients atteints de cardiomyopathies
"la Ligue contre la cardiomyopathie" :

<http://www.ligue-cardiomyopathie.com/cardiomyopathie/>

6, rue du Houssay, 28800 MONTBOISSIER

tél. : 06 86 41 41 99 ; fax : 02 37 47 23 22 ;

ligue-cardiomyopathie@orange.fr

Centre de référence pour les cardiomyopathies et les troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares

NOM, prénom	Adresse	Téléphone 1	Courriel, site
COORDONNATEUR NATIONAL Pr Philippe CHARRON	CHU Pitié- Salpêtrière	01 42 16 13 47	<u>philippe.charron@aphp.fr</u>
Pr Nicolas MANSENCAL	CHU Ambroise-Paré, Boulogne	01 49 09 56 19	<u>nicolas.mansencal@apr.aphp.fr</u>
Pr Antoine LEENHART	CHU Lariboisière, Paris	01 49 95 82 06	<u>antoine.leenhardt@aphp.fr</u>
Pr Albert HAGEGE	CHU HEGP, Paris	01 56 09 37 13	<u>albert.hagege@aphp.fr</u>
Pr Thibaud DAMY	CHU Henri Mondor, Créteil	01 49 81 22 53	<u>thibaud.damy@aphp.fr</u>
Pr Damien BONNET	CHU Necker-Enfants malades, Paris	01 44 49 43 40	<u>damien.bonnet@aphp.fr</u>

Centres de compétence

NOM, prénom	Adresse	Téléphone 1	Courriel, site
Pr Patricia REANT	CHU de Bordeaux Hôpital Haut-Lévêque, Pessac	05 57 65 69 69	<u>patricia.reant@chu-bordeaux.fr</u>
Pr Jacques MANSOURATI	CHU de Brest	02 98 34 73 73	<u>jacques.mansourati@chu-brest.fr</u>
Pr Christophe TRIBOUILLOY	CHU Amiens-Picardie, Amiens	03 22 08 72 40	<u>tribouilloy.christophe@chu-amiens.fr</u>
Dr Marion GERARD	CHU Caen	02 31 27 25 69	<u>gerard-m@chu-caen.fr</u>
Dr Jean-Christophe EICHER	CHU de Dijon Hôpital François Mitterrand, Dijon	03 80 29 35 36	<u>jean-christophe.eicher@chu-dijon.fr</u>

Dr Laurent LARIFLA	CHU de la Guadeloupe, Pointe À Pitre	05 90 89 14 20	<u>laurent.larifla@chu-guadeloupe.fr</u>
Dr Olivier GEOFFROY	CHU De Saint-Pierre, La Réunion	02 62 35 91 00	<u>olivier.geoffroy@chu-reunion.fr</u>
Dr Gilles BARONE-ROCHETTE	CHU Grenoble Alpes, Grenoble	04 76 76 51 72	<u>GBarone@chu-grenoble.fr</u>
Dr Pascal DE GROOTE	CHRU de Lille, Institut Cœur Poumon	03 20 44 57 21	<u>pascal.degroote@chru-lille.fr</u>
Pr Gilbert HABIB	CHU de Marseille Hôpital de la Timone	04 91 38 75 88	<u>gilbert.habib@mail.ap-hm.fr</u>
Pr François ROUBILLE	CHU de Montpellier Hôpital Arnaud de Villeneuve	04 67 33 61 85	<u>f-roubille@chu-montpellier.fr</u>

Pr Nicolas SADOUL	CHU de Nancy Hôpital de Brabois Vandoeuvre des Nancy	03 83 15 49 29	<u>n.sadoul@chu-nancy.fr</u>
Pr Jean-Noël TROCHU	Institut du thorax, Hôpital Laennec, Nantes	02 40 16 57 14	<u>jeannoel.trochu@chu-nantes.fr</u>
Dr David BERTORA	CHU de Nice Hôpital Pasteur	04 92 03 77 33	<u>bertora.d@chu-nice.fr</u>
Dr François LESAFFRE	CHU REIMS Hôpital Robert Debré	03 26 78 90 03	<u>flesaffre@chu-reims.fr</u>
Pr Erwan DONAL	CHU Rennes Hôpital Pontchaillou	02 99 28 37 55	<u>erwan.donal@chu-rennes.fr</u>

Dr Benedicte Godin	CHU de Rouen	02 32 88 81 11	<u>benedicte.godin@chu-rouen.fr</u>
Dr Elise SCHAEFER	Hôpital de Hautepierre, Strasbourg	03 88 12 81 20	<u>elise.schaefer@chru-strasbourg.fr</u>
Pr Philippe MAURY	CHU de TOULOUSE, Hôpital Purpan	05 61 32 33 16	<u>maury.p@chu-toulouse.fr</u>
Pr Laurent FAUCHIER	CHRU TROUSSEAU, Tours	02 47 47 46 50	<u>lfau@med.univ-tours.fr</u>