

La Cardiomyopathie Hypertrophique

Document rédigé par l'équipe pluridisciplinaire du centre de référence pour les maladies cardiaques héréditaires (Paris), en collaboration avec des patients atteints de la maladie

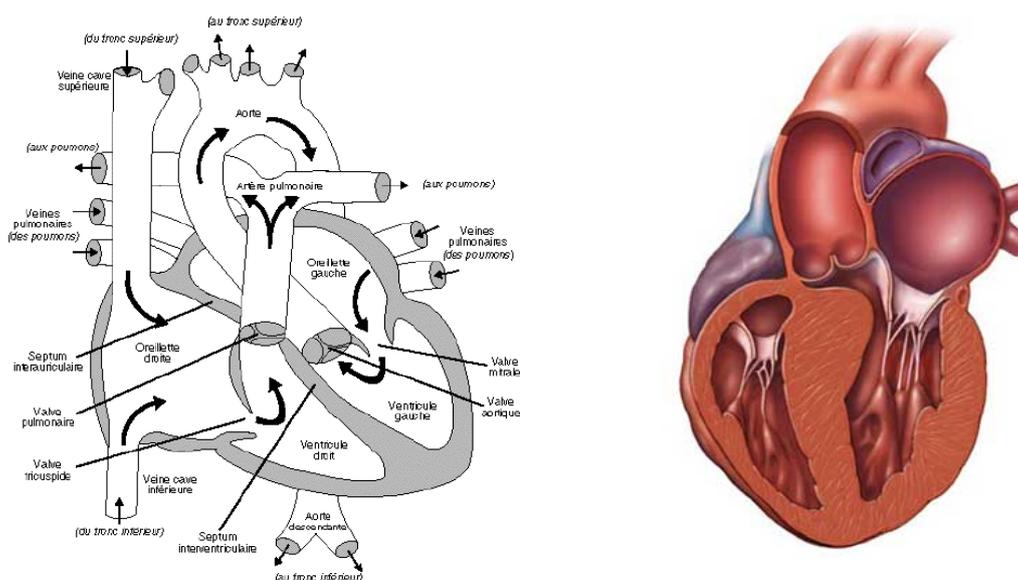
• Qu'est ce que la maladie ?

Elle appartient au groupe des **Cardiomyopathies**, qui désignent des maladies du muscle cardiaque (myocarde) sans cause apparente. La Cardiomyopathie Hypertrophique a été décrite dans sa forme moderne à la fin des années 1950. Elle est **caractérisée par une hypertrophie** (c'est-à-dire un épaissement excessif) du muscle cardiaque. Elle concerne essentiellement la cloison entre les ventricules droit et gauche, appelée septum.

Chez certains patients, la cardiomyopathie est dite « **obstructive** » car l'hypertrophie du septum va obstruer en partie la zone où le sang s'éjecte dans l'aorte, ce qui engendre des turbulences à cet endroit et une gêne à l'éjection du sang.

Plus rarement l'hypertrophie prédomine à la pointe du cœur (appelée apex), et la cardiomyopathie est alors dite « **apicale** ».

Figure 1: le cœur normal (à gauche) et une cardiomyopathie hypertrophique (à droite)



- **Quelle fréquence dans la population ?**

La maladie a longtemps été considérée comme rare, de l'ordre de 1 personne pour 5000 dans la population générale. Des études récentes ont cependant montré que la fréquence de la cardiomyopathie hypertrophique est plutôt d'environ **1 personne sur 500**.

La maladie est diagnostiquée le plus souvent chez l'adolescent et l'adulte jeune, mais elle peut se rencontrer à tout âge.

La maladie peut évoluer chez une minorité de patients vers la mort subite, et cette complication est favorisée par l'effort physique intense. En cas d'arrêt cardiaque chez un sportif de haut niveau, la cardiomyopathie hypertrophique représente l'une des causes les plus fréquemment retrouvées.

- **Quelle cause, quelle transmission ?**

La maladie est d'origine génétique et la transmission est autosomique dominante. Cela signifie que le gène anormal peut se transmettre à la descendance avec un risque de 50% pour chaque enfant, et un risque équivalent pour les garçons que les filles. Dans certains cas la maladie peut se présenter comme un cas « isolé » au sein d'une famille, mais l'origine est génétique également dans cette situation.

Plusieurs gènes impliqués dans la maladie ont été identifiés (plus d'une douzaine), et des anomalies (**mutations**) sont observées le plus souvent sur deux d'entre eux : la protéine C cardiaque (MYBPC3) et la chaîne lourde bêta de la myosine (MYH7). La découverte de ces gènes a constitué une étape importante dans la compréhension de la maladie. Les mutations entraînent la formation de protéines anormales à l'intérieur du muscle cardiaque (au niveau du sarcomère), à l'origine d'une anomalie de contraction du cœur, qui serait la source de l'augmentation de l'épaisseur des parois (pour compenser cette contractilité anormale). Les études de recherche se poursuivent pour mieux comprendre le mécanisme de la maladie.

L'hypertrophie est rarement présente dès la naissance, et elle se développe souvent au cours de la croissance des adolescents, parfois bien plus tardivement.

L'hypertrophie des parois du cœur engendre une rigidité de celles-ci qui est en partie à l'origine du mauvais fonctionnement cardiaque.

• Quels symptômes ?

De nombreux patients ne ressentent **aucun symptôme** ou gêne dans leur vie quotidienne. Le diagnostic est alors fait à l'occasion d'un examen médical fortuit ou motivé par une enquête familiale (devant un apparenté malade).

Certains patients ressentent des symptômes, tels qu'un **essoufflement** à l'effort (limitant leur capacité d'exercice), ou des **douleurs thoraciques** (au repos ou à l'effort), ou des **palpitations** (sensation inconfortable de percevoir ses battements cardiaques, irréguliers ou bien rapides), ou encore des **malaises**, qui peuvent aller jusqu'à la **perte de connaissance** (parfois liée à un effort physique important, mais pas toujours).

La présence de symptômes doit alerter le patient. Celui-ci doit consulter son médecin pour faire un bilan cardiologique précis et déterminer le traitement adapté.

L'examen physique par le médecin est le plus souvent normal. Dans environ 25% des cas, l'auscultation retrouve un **souffle cardiaque** qui traduit la présence d'une hypertrophie obstructive, c'est-à-dire avec un obstacle partiel à l'éjection du sang.

• Quels examens pour le diagnostic et le bilan ?

La maladie peut être suspectée devant des symptômes (qui ne sont pas spécifiques de cette maladie), ou un souffle cardiaque, ou bien devant des anomalies de **l'électrocardiogramme** (ECG, qui enregistre l'activité électrique du cœur). Ces anomalies de l'ECG sont parfois mineures, ou bien peuvent orienter à tort vers une angine de poitrine ou une séquelle d'infarctus, ou bien encore elles peuvent faire suspecter fortement le diagnostic.

Le diagnostic est fait habituellement grâce à **l'échocardiographie**. Grâce aux ultrasons l'appareil visualise le cœur, permet de mesurer l'épaisseur des parois du ventricule gauche et analyse le flux sanguin par un outil appelé Doppler.

Figure 2: aspect en échocardiographie.



Le bilan de la maladie consiste à caractériser le degré de sévérité de la maladie, afin de déterminer précisément le traitement adéquat. Il fait appel à d'autres examens cardiologiques comme le **Holter-ECG** (enregistrement du rythme cardiaque pendant 24 heures), **l'épreuve d'effort** (exercice physique sur vélo ou tapis roulant), parfois l'échographie couplée à une épreuve d'effort, ou un examen d'Imagerie par résonance magnétique (IRM). Plus rarement il s'agit d'un cathétérisme cardiaque (mesure des pressions par une sonde introduite dans le cœur par voie veineuse) ou une exploration électrophysiologique (stimulation électrique du cœur au cours d'un cathétérisme cardiaque).

• **Quelle évolution ?**

L'évolution est **particulièrement variable** d'un patient à l'autre. Il doit être souligné que pour la majorité des patients, la maladie restera « bénigne » et ne va pas affecter la qualité de la vie ni sa durée. Pour une minorité de patients cependant, les symptômes peuvent devenir sévères et invalidants, et des complications peuvent survenir.

Des **troubles du rythme cardiaque** avec tachycardie (accélération excessive du cœur) peuvent survenir, et provenir soit des oreillettes (comme la **fibrillation auriculaire**, avec un risque de caillot sanguin et d'attaque cérébrale avec hémiplégie), soit des ventricules (comme la **tachycardie ventriculaire**, survenant volontiers lors d'un effort physique important, avec un risque de perte de connaissance voire d'arrêt cardiaque et de mort subite).

Une **insuffisance cardiaque** avec essoufflement important peut survenir en raison de l'hypertrophie et parfois de la fatigue progressive du muscle cardiaque.

L'infection du cœur (endocardite) est très rare, elle peut survenir à l'occasion du passage de bactéries dans le sang (lors de soins dentaires notamment), essentiellement chez les patients avec maladie « obstructive ».

• **Quel traitement contre les symptômes?**

Même s'il n'existe pas aujourd'hui de traitement qui permette la « guérison »

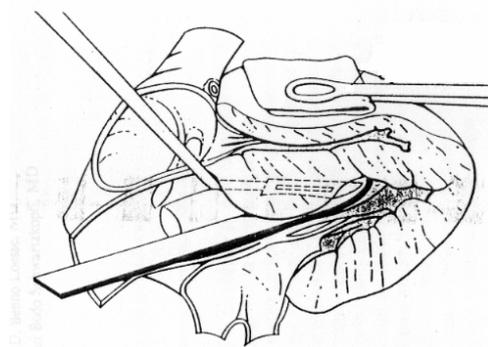
de la maladie, il existe divers traitements qui améliorent clairement les symptômes, et d'autres qui peuvent prévenir certaines des complications de la maladie. Le choix d'un traitement donné (qui repose sur l'interprétation du bilan cardiologique complet) est adapté à un patient donné, et il peut varier avec le temps.

Les patients sans symptôme ne nécessitent souvent **aucun traitement spécifique**.

La présence de symptômes conduit à prescrire des **médicaments**. Ils appartiennent à la classe des **Bêtabloquants** (ils ralentissent le cœur et réduisent sa force de contraction, ils peuvent faire baisser la pression artérielle), ou des **inhibiteurs calciques** (propriétés assez proches des médicaments précédents), ou des **anti-arythmiques** (pour lutter contre la tachycardie ou pour améliorer les autres symptômes). La présence de tachycardie auriculaire peut conduire à la prescription d'**anti-coagulant** (anti-vitamines K) pour fluidifier le sang.

Lorsque les symptômes sont insuffisamment contrôlés par les médicaments, et lorsqu'il existe une obstruction (Cardiomyopathie hypertrophique obstructive), des traitements alternatifs peuvent être proposés pour lever l'obstruction comme **l'intervention chirurgicale de myomectomie** (on retire une partie du muscle hypertrophié), ou bien **l'alcoolisation d'artère coronaire septale** (injection d'alcool dans une petite artère du cœur qui a pour but d'amincir la paroi épaissie par une destruction localisée), ou parfois la pose d'un **stimulateur cardiaque** (pace maker implanté sous la peau).

Figure 3: la chirurgie de myomectomie



• Quel traitement pour prévenir l'évolution ?

Chez les patients dont le bilan montre un risque important de complications rythmiques (troubles du rythme ventriculaire avec risque de mort subite), il peut être implanté préventivement sous la peau un appareil appelé **défibrillateur** automatique,

qui reconnaît les épisodes de tachycardie grave et envoie un choc électrique permettant le retour en rythme cardiaque normal. Dans certains cas la prévention de ces tachycardies se fait par un médicament [anti-arythmique](#) de type amiodarone.

Figure 4: le défibrillateur implantable



Des [restrictions de l'activité sportive](#) sont préconisées chez tous les patients, pour réduire le risque de troubles du rythme ventriculaire. Le sport de compétition est formellement proscrit. Certains sports peuvent néanmoins être poursuivis en activité de loisir (voir la fiche spécifique du centre de référence sur l'activité sportive). Cela doit être discuté précisément avec le cardiologue traitant.

Chez les patients avec cardiomyopathie « obstructive » un [traitement antibiotique](#) peut être proposé lors de soins dentaires (y compris un simple détartrage), ou d'autres soins, pour réduire le risque d'infection cardiaque (endocardite).

Les patients qui évoluent progressivement vers l'insuffisance cardiaque sont traités par les différents [médicaments de l'insuffisance cardiaque](#), et parfois par d'autres traitements. La [transplantation cardiaque](#) est exceptionnellement nécessaire.

• Quelle surveillance?

Les patients doivent être surveillés régulièrement en [consultation](#) avec leur cardiologue, et [certains examens](#) doivent être refaits régulièrement (ECG, échographie cardiaque, Holter ...) pour pouvoir adapter le traitement en fonction de l'évolution.

L'apparition de [tout nouveau symptôme](#) doit être signalé au cardiologue,

parfois sans délai comme en cas de perte de connaissance.

- **La grossesse chez la patiente est elle possible ?**

La grossesse chez une femme avec cardiomyopathie hypertrophique nécessite une **surveillance cardiologique étroite** car il existe un risque médical supplémentaire pour la maman pendant la grossesse. Dans de rares cas, la grossesse peut être médicalement contre indiquée. Il est recommandé de discuter à l'avance de la grossesse avec le cardiologue et le gynécologue pour aborder tous ces aspects et organiser la surveillance et les modalités de l'accouchement. Habituellement l'accouchement se produit par voie naturelle (sans césarienne). Il peut être programmé et déclenché pour diminuer les efforts demandés au cœur.

- **Quel bilan familial faut il faire ?**

Un **bilan cardiologique** (avec examen clinique, ECG, échographie cardiaque) doit être réalisé **chez tous les apparentés au premier degré** du patient (parents, frères et sœurs, enfants). Du fait de l'origine génétique et du mode de transmission autosomique dominant, la maladie peut en effet être transmise à la descendance avec un risque de 50% pour chaque enfant. Par ailleurs, la maladie a habituellement été transmise par l'un des deux parents du patient, et peut avoir été transmise à la fratrie de celui-ci. Chez l'enfant, le bilan doit être débuté au plus tard à l'âge de 10 ans, et il est souvent débuté plus tôt. Comme les signes cardiaques de la maladie sont souvent retardés, le bilan cardiaque **doit être répété régulièrement** (tous les 1 à 5 ans selon les cas), y compris chez l'adulte.

Le risque de transmission du gène anormal à la descendance justifie par ailleurs une consultation de **conseil génétique en cas de projet de grossesse**, de façon à discuter du risque de transmission, et des modalités de surveillance de l'enfant.

- **Quel est l'intérêt du test génétique ?**

Le test génétique consiste à faire une prise de sang, extraire l'ADN, et rechercher **l'anomalie génétique (mutation)** responsable de la maladie dans la famille. Actuellement le test peut être proposé chez le propositus (premier malade diagnostiqué dans la famille) et une mutation est identifiée quelques mois plus tard

dans environ deux tiers des cas. La nature du gène et de la mutation peut parfois apporter au cardiologue une information complémentaire sur le risque évolutif de la maladie, et orienter la stratégie thérapeutique. Surtout, l'identification de la mutation chez un patient donné va permettre de proposer le test génétique chez ses apparentés, de façon à identifier les porteurs et non porteurs de mutation, et donc pouvoir guider la surveillance cardiologique au sein de la famille.

➤ **Coordonnées utiles :**

- Le Centre National de Référence pour la prise en charge des maladies cardiaques héréditaires (Paris) : tel 01 42 16 13 47, <http://www.cardiogen.aphp.fr>
- Orphanet, site WEB de l'INSERM fournissant diverses informations médicales sur les maladies génétiques, et les consultations spécialisées, <http://www.orpha.net>
- La Ligue contre la Cardiomyopathie (Association de patients atteints de Cardiomyopathies), 6 rue du Houssay, 28800 Montboissier; mail : ligue-cardiomyopathie@orange.fr ; site web: <http://www.ligue-cardiomyopathie.com>
- L'association des patients porteurs de défibrillateur, <http://www.apodec.com/>
- Le site (en anglais) de l'association britannique de patients atteints de Cardiomyopathies (Cardiomyopathy Association) : <http://www.cardiomyopathy.org/index.php?id=49>

