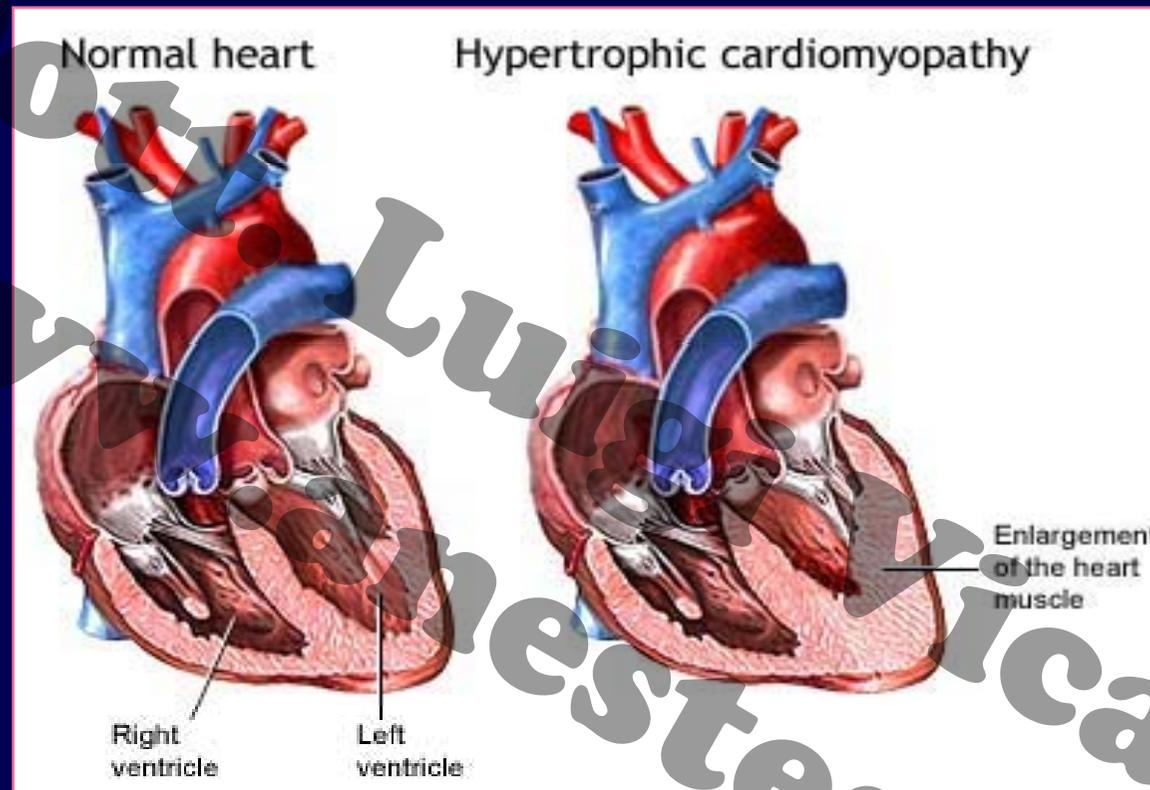


# Cardiomiopatia Ipertrofica



**Malattia miocardica primitiva**

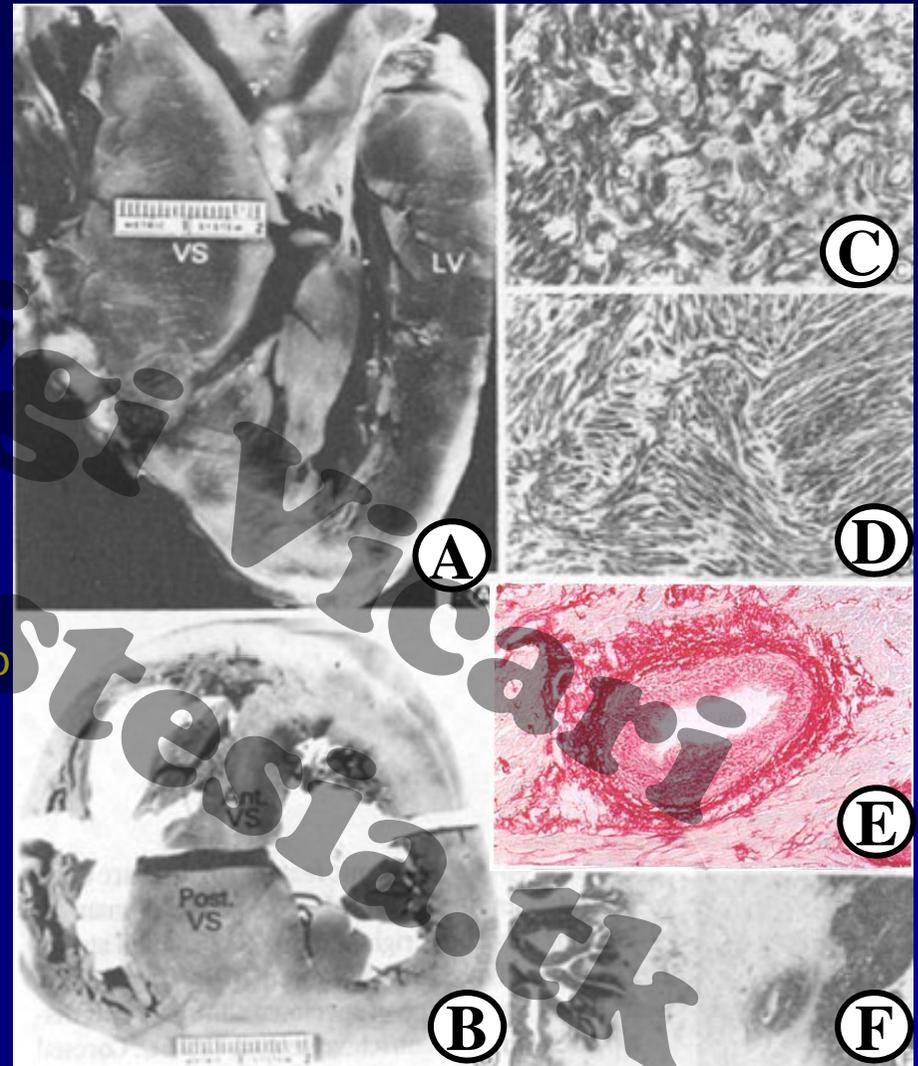
**Geneticamente determinata**

**Ampio spettro di presentazione morfologica, fisiopatologica, molecolare**

**Prevalenza 1/500 della popolazione generale**

# Anatomia Patologica

- A:** Ipertrofia asimmetrica del VS, prevalente a carico del SIV, che sporge nel tratto di efflusso
- B:** Ipertrofia prevalente del setto posteriore
- C:** miociti ipertrofici, forma bizzarra, architettura disordinata delle fibre, disposte ad angoli perpendicolari e obliqui fra loro
- D:** fasci di fibre ipertrofiche con andamento disorganizzato, intrecciato
- E:** Grosse arterie coronarie spesso intramurali; piccole arterie con media ispessita.
- F:** Fibrosi del SIV a distribuzione transmurale



# ALTERAZIONI DELLA VALVOLA MITRALE

Aumento dell'area mitralica

Allungamento dei lembi valvolari

SAM = sistolic anterior movement

Anomala inserzione dei muscoli papillari

**Eziologia:** mutazione in uno dei geni codificanti le proteine del sarcomero cardiaco

**Familiare nel ~ 55% dei casi, con trasmissione autosomica dominante; le restanti sono mutazioni spontanee**

**$\beta$ -MHC**

**Catene leggere miosiniche**

**Troponina T cardiaca**

**Troponina I**

**$\alpha$ -tropomiosina**

**$\alpha$ -actina**

**Proteina C**

# CMI - Fisiopatologia

**Ipertrofia VS**

*ostruzione all'efflusso VS*

**Anomalie Mitrale**

*insufficienza mitralica*

**Funzione sistolica**

*vigorosa*

**Funzione diastolica**

*alterato rilasciamento ventricolare  
elevate pressioni diastoliche*

**Ischemia**

*mismatch – coronarie indenni*

**Prognosi**

*mortalità nelle popolazioni selezionate 4-6%*

# Ostruzione all'efflusso nella CMI

Presente in una minoranza di pazienti, non sempre associata con ipertrofia asimmetrica del setto

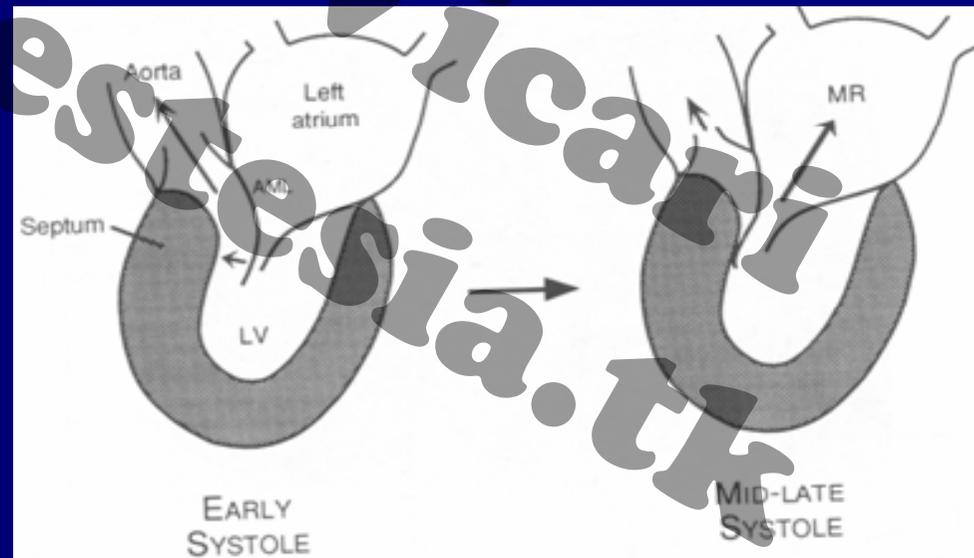
↑ ostruzione  $\Rightarrow$  ↑ gradiente pressorio  $\Rightarrow$  ↑ stress parietale  
 $\Rightarrow$  ↑  $MVO_2$   $\Rightarrow$  ischemia, angina

L'ostruzione è dinamica, e può non esserci a riposo

E' legata al volume telediastolico:

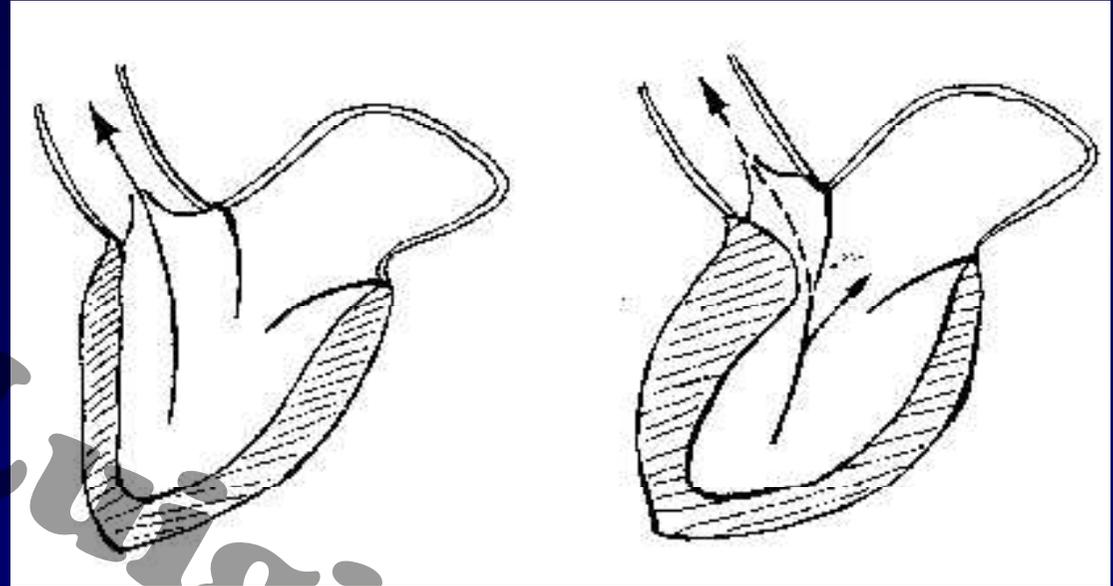
↓ LVEDV  $\Rightarrow$  ↑ gradiente  
[↓ precarico, ↑ FC (↓ DFP)]

↑ LVEDV  $\Rightarrow$  ↓ gradiente  
[↑ postcarico, ↓ FC (↑ DFP)]

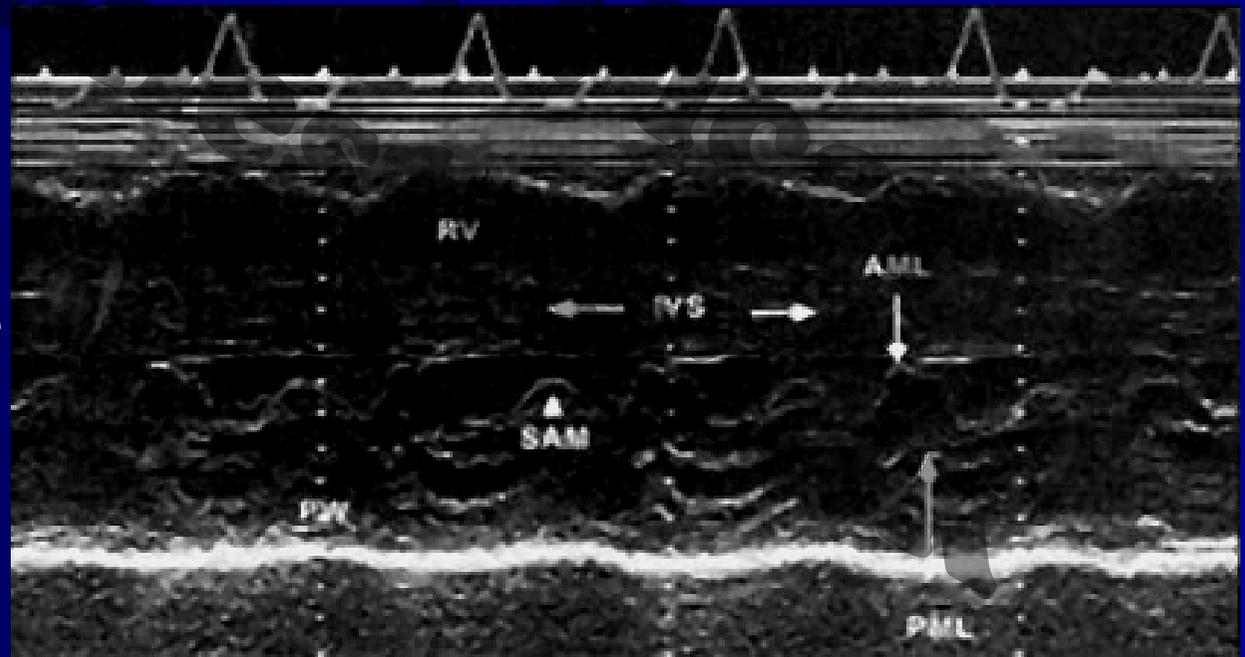


**SAM:**

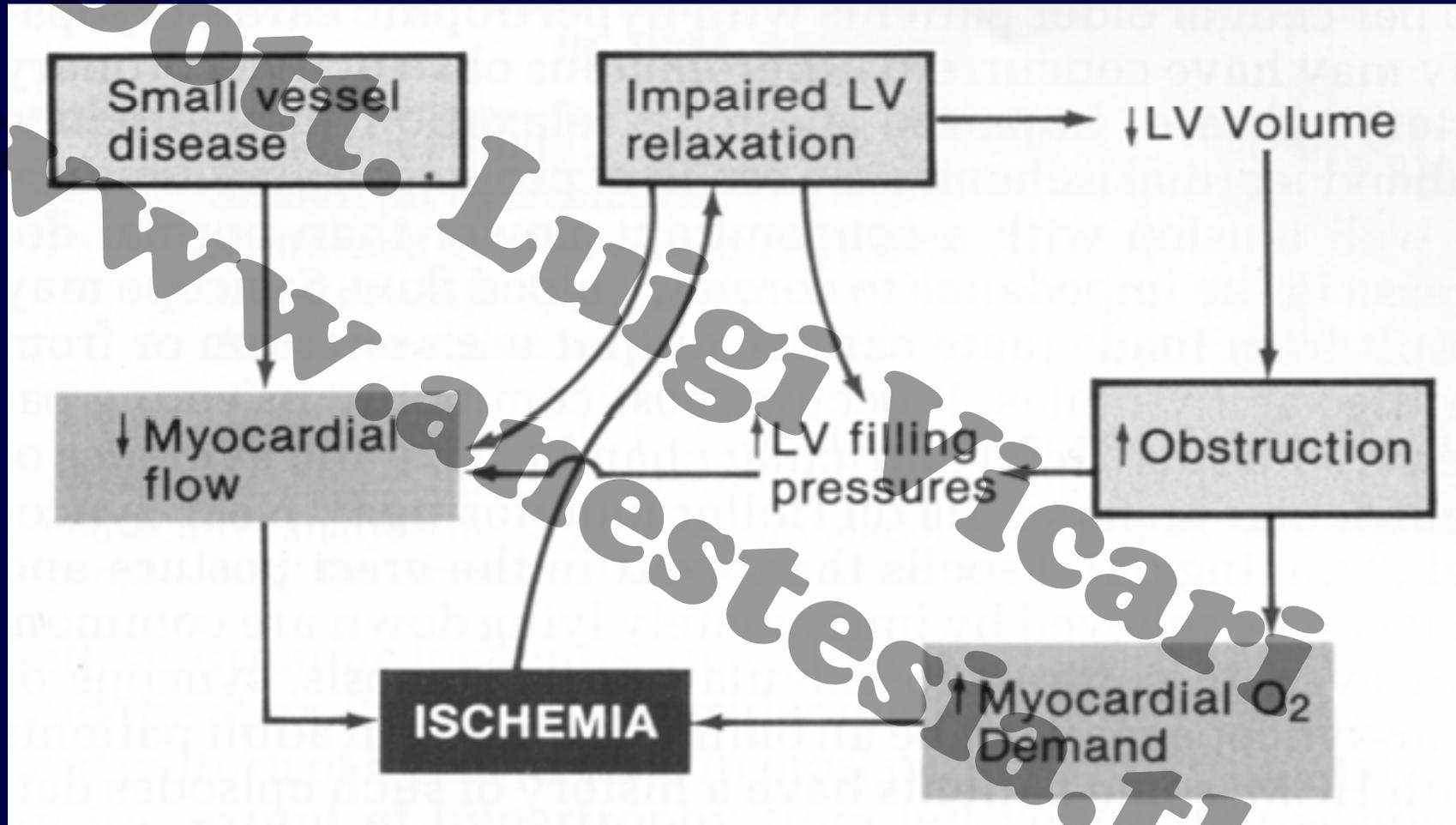
*Movimento anteriore  
sistolico del lembo  
anteriore mitralico*



**Possono coesistere  
anomalie strutturali e  
di inserzione della  
valvola mitralica**



# Ischemia nella CMI



Decorso intramiocardico dei grossi vasi coronarici

Angina e dispnea da sforzo

# Segni Clinici

- ❖ **Dispnea**
- ❖ **Angina (diminuita riserva, aumentata richiesta)**
- ❖ **Sincope:**
  - da aritmie
  - da ostruzione all'efflusso (posturale, vasodilazione, tachicardia, diminuito ritorno venoso)
- ❖ **Morte improvvisa: aritmica**  
(per ischemica, o aritmogenicità causata dalla disposizione disordinata delle fibre miocardiche)

# Fisiopatologia della dispnea nella cardiomiopatia ipertrofica

↑ EDP del VS



↑ pressione AS



↑ pressioni venose polm.



congestione polmonare

(Insufficienza mitralica)

www.mott.luiigi.vicari.nersteinia.tk



**Dispnea e angina** correlate più alla disfunzione diastolica che all'ostruzione all'efflusso

**Sincope da ostruzione** (mancato incremento della portata durante sforzo o dopo stress vasodilatatorio)  
da aritmie

La CMI è responsabile di almeno 1/3 delle **morti improvvise** nei giovani atleti

# Esame fisico

S4

Rigurgito mitralico

Soffio di ostruzione all'efflusso (crescendo/decrescendo)

**Soffio da CMI vs Soffio da stenosi aortica**

Toni conservati e normali

Risposta alle manovre:

Valsalva (↓precarico e postcarico)

Ortostatismo (↓ precarico e postcarico)

Accovacciamento (↑ precarico e postcarico)

*CMI*

*SA*

↑

↓

↑

↓

↓

↑

# Esami strumentali

**ECG:** IVS, anomalie della ripolarizzazione

**Ecocardiografia:**

ipertrofia

misurazione del gradiente all'efflusso

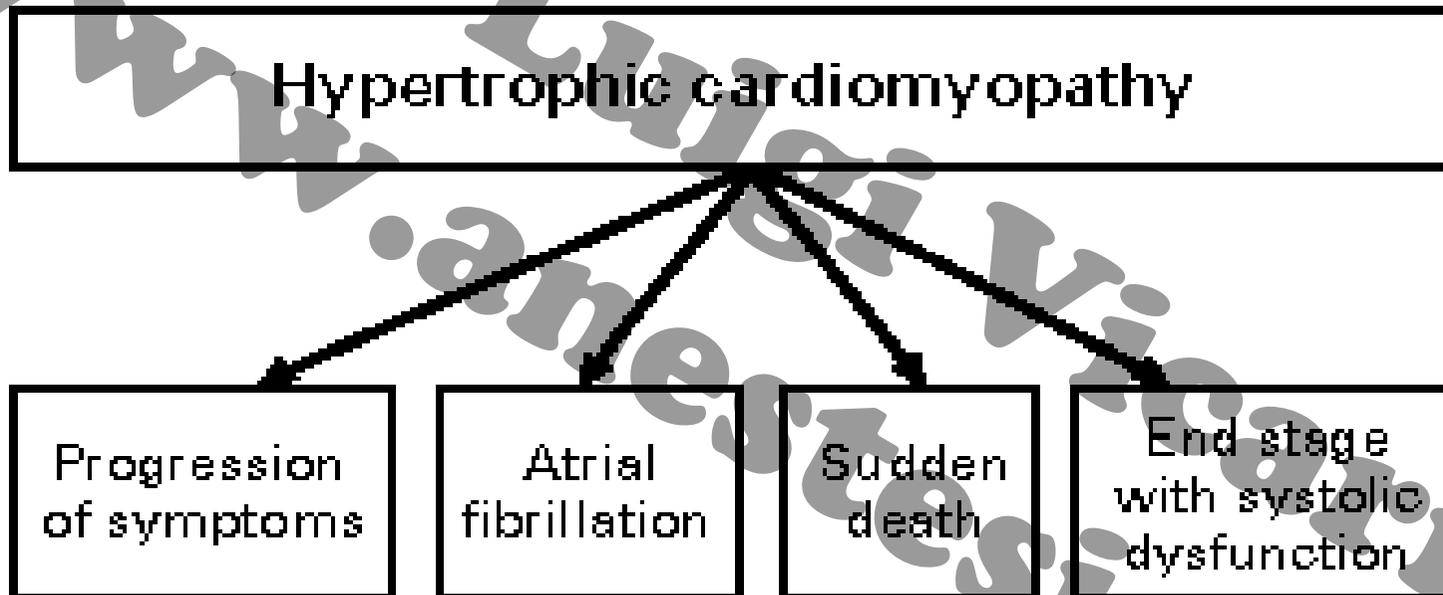
rigurgito mitralico/ SAM

**Cateterismo Cardiaco**

**Test Genetici**

screening dei membri della famiglia  
(rischio di morte improvvisa)

# Storia naturale



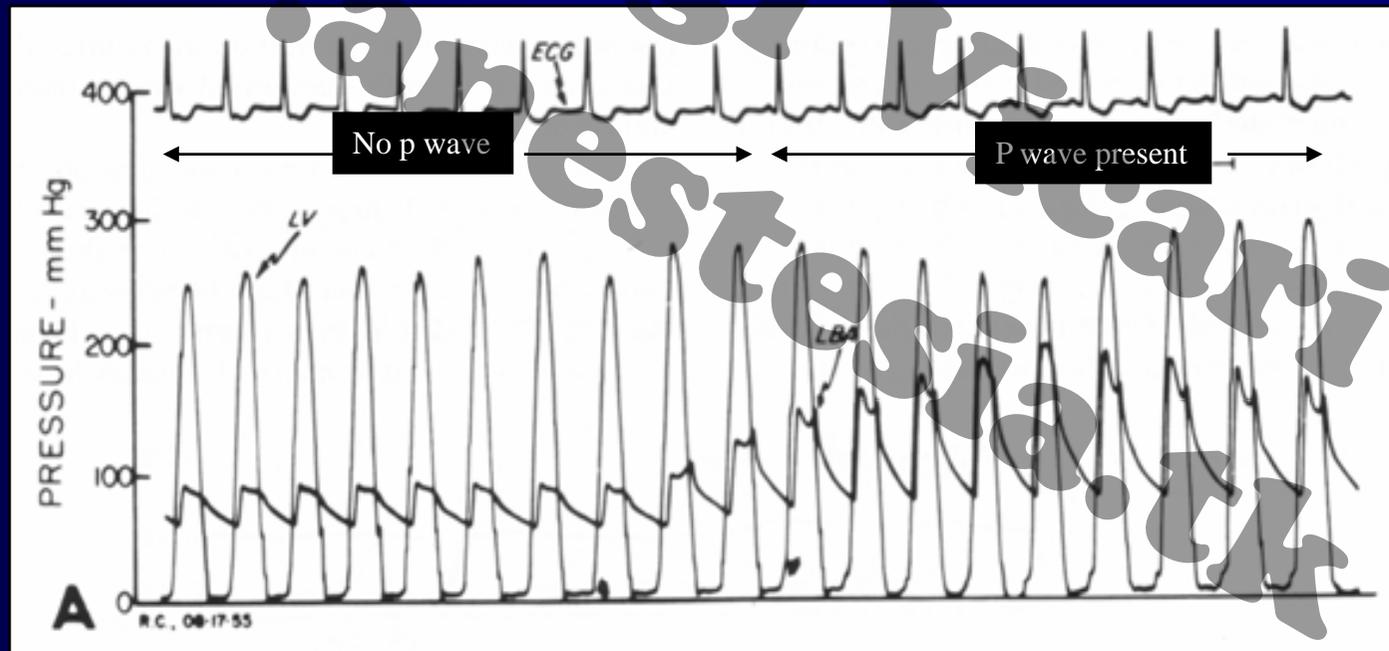
# Fibrillazione Atriale e CMI

**Peggioramento del riempimento diastolico a causa di:**

**perdita del contributo atriale**

**elevata frequenza: diminuito tempo di riempimento diastolico**

⇒ ↓ gittata sistolica e portata cardiaca ⇒ astenia, dispnea, angina



# Prognosi

## **Morte improvvisa:**

2-4%/anno negli adulti, 4-6% in bambini e adolescenti

## **Predittori di prognosi avversa:**

età precoce di diagnosi

forme familiari con MI in familiari di primo grado

storia di sincope

ischemia

presenza di aritmie ventricolari all'Holter

mutazioni ad alto rischio (TnT, Arg403Gln)

## **ICD per: sopravvissuti a FV**

episodi di TV sostenuta

pazienti con storia familiare di morte cardiaca

improvvisa in giovane età

# Principi di trattamento

## Per alleviare i sintomi:

### - $\beta$ -bloccanti

↓ richiesta O<sub>2</sub>

↓ gradiente (sforzo)

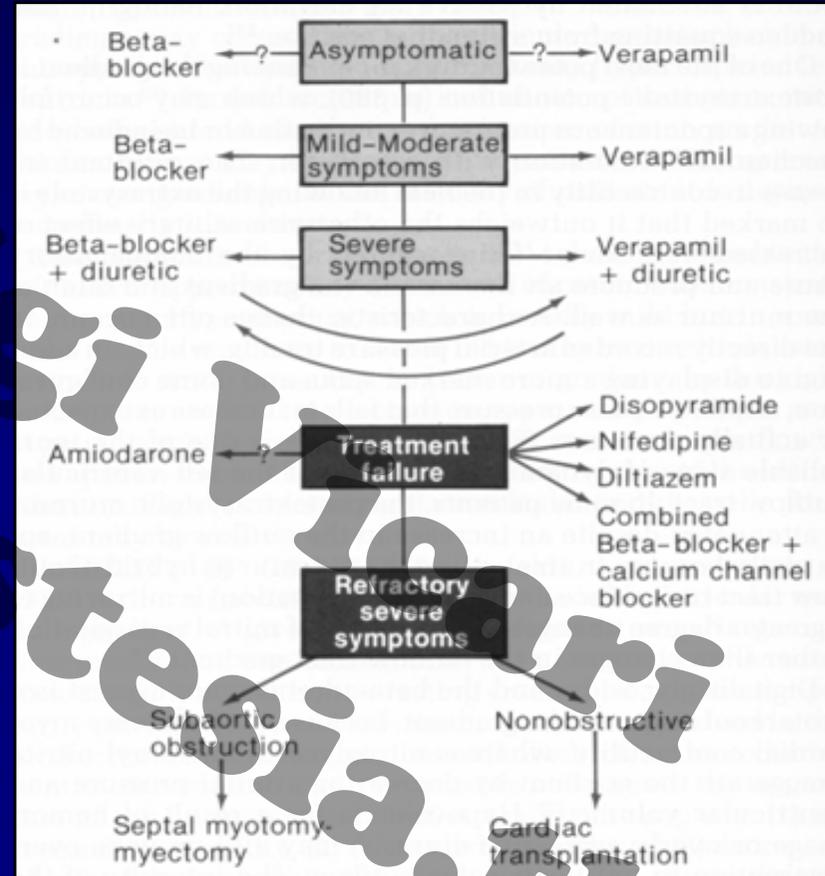
aritmie

### - Calcio-antagonisti

## Anti-aritmici prevenzione f.a.

## ICD per morte improvvisa

## Antibiotico profilassi dell'endocardite



# Trattamento “Chirurgico” per i sintomi

Per sintomi *severi* con *importante* gradiente all’efflusso (>50mmHg)

Miomectomia : rimozione di piccola parte del setto basale

Sostituzione valvola mitralica

Alcoolizzazione - ablazione settale

ICD per prevenire la morte improvvisa

# Terapia

