

الجمهورية الجزائرية الديمقراطية الشعبية

وزارة التعليم العالي والبحث العلمي

People's Democratic Republic of Algeria

The Minister of Higher Education and Scientific Research

ⵜⴰⵎⴳⴷⴰⵢⵜ ⵜⴰⵎⴳⴷⴰⵢⵜ ⵜⴰⵏⵓⵔⵉⵜ ⵜⴰⵎⴳⴷⴰⵢⵜ ⵜⴰⵏⵓⵔⵉⵜ ⵜⴰⵎⴳⴷⴰⵢⵜ

ABOU BEKR BELKAID UNIVERSITY

TLEMCCEN

FACULTY OF MEDICINE- Dr. B.

BENZERDJEB

MEDICINE DEPARTMENT

MEMOIRE DE FIN D'ETUDES POUR L'OBTENTION DU DIPLOME DE
DOCTEUR EN MEDECINE



جامعة أبو بكر بلقايد - تلمسان

كلية الطب - د. ب. بن زرجب

قسم الطب

Thème :

**Les cardiomyopathies hypertrophiques dans le service de
cardiologie du CHU de Tlemcen Étude rétrospective descriptive**

Présenté par :

BENZINE Soumia

ABSI Djemaa

Encadré par :

Pr. KERROUCHE OUSSAMA
médical et éthique

Maitre de conférences B en médecine légale, droit

Année universitaire : 2023-2024

Remerciements

On remercie tout d'abord ALLAH le tout puissant, de nous avoir donné le courage, la force et la patience d'achever ce modeste travail.

Je tiens à remercier et exprimer ma profonde gratitude l'encadrant de ce mémoire Pr. KERROUCHE Oussama pour sa patience, sa disponibilité, leurs précieux conseils et leurs coordinations tout au long de la réalisation de la mémoire.

Je remercié également PR. BALLI cheffe de service de cardiologie et tout le personnel de service cardiologie de CHU TLEMCEN, pour qui nous ont accueillis dans le service tout au long de la réalisation de ce mémoire.

Que vous trouviez dans ce travail le témoignage de nous profonds sentiments et de tous nous connaissance pour tout ce que vous avez fait pour nous.

Dédicaces

إن أول ما نبدأ به شكرنا هو شكرنا لله سبحانه وتعالى فاللهم لك الحمد كما ينبغي لجلال وجهك وعظيم سلطانك
من قال انا لها. نالها وأنا لها وإن ابت رغا عنها اتيتُ بها
فالحمد لله حباً وشكراً وامتناناً على البدء والختام
الى من هي في الحياة حياة، اليك ينحني الحرف حباً وامتناناً
الى من جعل الله الجنة تحت اقدامها وسهلت لي الشدائد بدعائها الى الإنسانية العظيمة التي طالما تمننت ان تُقر عينها برؤيتي
في يوم كهذا
الى داعمتي الأبدية التي دعمتني بدون حدود واعطتني بدون مقابل اهديك هذا الانجاز الذي لولا تضحياتك لما كان له وجود
(والدتي غاليتي)
الى من كل العرق جبينه الى الرجل الذي سعى طوال حياته لكي تكون الأفضل الى من كان عون لي عند المحن
" أبي " أهديك عمل واحمدُ الله على وجودك بحياتي
الى من قال فيهم (سَنَسُدُّ عَضُدَكَ بِأَخِيكَ) اخوتي ادامكم الله ضلعا ثابتا
الى روحا كانت كالجنة على الأرض جدي وجدتي
الى رفاق الخطوة الاولى والخطوة ما قبل الاخيرة الى من كانوا خلال السنين العجاف سحابا ممطرا
زينب رجاء
الى من هي مثل طوق الورد على القلب هالة
الى بنات خالاتي: ألفة ليلي شيماء هديل نسبية أميمة
إلى عائلتي من كان عوننا وسندا في هذا الطريق ولالأصدقاء الأوفياء ورفقاء السنين واصحاب الشدائد والازمات و الى من
افاضني بمشاعره و نصائحه المخلصة
{وَأَخِرُ دَعْوَاهُمْ أَنْ الْحَمْدُ لِلَّهِ رَبِّ الْعَالَمِينَ}

Dr. BENZINE SOUMIA

Je remercie tout d'abord Dieu tout puissant de m'avoir donné le courage, la force et la patience d'achever ce modeste travail.

À ma chère maman, ma raison de vivre en témoignage de ma reconnaissance pour sa patience, son amour et ses sacrifices.

À mon cher Papa pour son amour et sa confiance.

« À vous mes parents, je dis merci d'avoir fait de moi, celui que je suis aujourd'hui, aucune dédicace ne pourra exprimer mes respects, mes considérations et ma grande admiration pour vous puisse ce travail, vous témoigne de mon affection et mon profond amour ».

À mes chères sœurs Aicha, Imane, Djamila, Sara et Nour Elkhouloud et mes chers frères Noureddine et Maamar qui je le sais, ma réussite est très importante à leurs yeux que dieu vous garde pour moi.

À mes nièces Hiba ,Meriem, Malak, Bisma ,lyna et Assinet , et mes neveux Abdelhadi, Youcef ,Younes ,Anes ,Islam ,Ahmed ,Adem et Mohamed Ali . Les rayons de soleil de ma vie vous êtes ma source de joie et d'inspiration.

Aux personnes qui m'ont toujours aidé et encouragé, qui étaient toujours à mes côtés, et qui m'ont accompagné durant mon chemin d'études, mes aimables amis, collègues d'étude,

A toi dr Souma mon cher binôme qui n'a pas cessé de me conseiller, encourager et soutenir tout au long de mes études.

A Dr Radjaa, DR WISSAM, Dr Hanane, Dr Zineb et ma chère Bouchra. Je ne peux trouver les mots justes et sincères pour vous exprimer mon affection et mes pensées, vous êtes pour moi des sœurs et des amies sur qui je peux compter. En témoignage de l'amitié qui nous unit et des souvenirs de tous les moments que nous avons passés ensemble, je vous dédie ce travail et je vous souhaite une vie pleine de santé et de bonheur.

Une spéciale dédicace à Dr Ghizlane et Dr Asmaa pour leurs aides et supports dans les moments difficiles.

A tous ceux qui m'aiment.

À tous ceux que j'aime.

Merci

Dr ABSI DJEMAA

Table des matières

Remerciements	I
Dédicaces	II
Table des matières	IV
Liste des acronymes et des abréviations.....	VII
Liste des figures	VIII
Liste de tableaux.....	IX
Partie Théorique.....	1
I. Introduction	2
II. État actuel des connaissances	3
II.1. Définitions :	3
II.1.1. La cardiologie :	3
II.1.2. Le conseil génétique :	4
II.2. Anatomie Du Cœur	6
II.2.1. Position :	6
II.2.2. Structure :	6
II.2.3. Cavités du cœur	7
II.2.4. Valves cardiaques	7
II.3. La physiologie de cœur	8
II.3.1. Circulation pulmonaire	8
II.3.2. Circulation systémique	8
II.3.3. Fonctionnement du cœur :	9
II.4. Les cardiomyopathies	9
II.4.1. Définition.....	9
II.4.2. Classifications :	9
II.5. La cardiomyopathie Hypertrophique	14
II.5.1. Définition :	14
II.5.2. Epidémiologie :	15
II.5.3. Histologiquement :	16
II.5.4. Physiologie :	16
II.5.5. Diagnostique :	18
II.5.5.1. Clinique :	18

Table des matières

II.5.5.2. Radiologique :	20
II.5.5.3. Electrocardiogramme	20
II.5.5.4. Échocardiographie	24
II.5.5.5. Bilan biologique :	28
II.5.5.6. Tests génétiques et dépistage familial :	28
II.5.6. Traitement :	28
II.5.6.1. Mesures générales	28
II.5.6.2. Traitement médical	29
II.5.6.3. Chirurgicale	31
II.5.7. Complication :	35
II.5.7.1. Traitement de complication	36
II.5.8. Prévention :	36
II.5.9. Suivi	37
II.5.10. La mort subite d'origine cardiaque	39
Problématique	41
Objectifs de l'étude	43
I. Principal :	44
II. Secondaires	44
Partie Pratique	45
Matériel et Méthodes	46
I. Définition du phénomène étudié :	47
II. Le Type et Le Lieu	47
III. La durée et La Période d'étude	47
IV. Population d'étude :	47
IV.1. Critères d'inclusion	47
IV.2. Critères de non-inclusion	47
V. Le recueil des données :	48
VI. L'analyse des données :	48
Résultats	49
I. Données générales :	50
II. Statistiques de la cardiomyopathie hypertrophique : tableaux et graphiques	50
II.1. Répartition selon l'âge	50
II.2. Répartition selon le sexe	51

Table des matières

II.3. Répartition par saison des admissions :	51
II.4. Etat de santé a l'admission :	52
II.5. Répartition selon le type de document médical d'orientation :	53
II.6. La répartition selon l'habitude de vie :	53
II.7. Répartition selon le type d'imagerie utilisée dans le diagnostic :	54
II.8. La répartition selon la fréquence de CMH dans les pathologies cardiaques constatées :	54
II.9. Répartition selon la précocité de diagnostic	54
II.10. Répartition selon le choix thérapeutique :	55
II.11. Répartition selon l'existence d'un conseil génétique :	55
Discussion	56
I. Intérêt de l'étude	57
II. Validité interne :	57
II.1. Limite de l'étude :	57
II.1.1. Biais de sélection :	57
II.1.2. Biais de mesure :	58
II.1.3. Forces de notre étude :	58
Conclusion	59
Références bibliographiques	62
Annexes	64

Liste des acronymes et des abréviations

AHA : American heart association

ARA2 : antagoniste des récepteurs de l'angiotensine 2

CM : cardiomyopathie

CMD : cardiomyopathie dilatée

CMH : cardiomyopathie hypertrophique

CMHO : cardiomyopathie hypertrophique obstructif

ECG : électrocardiographie

HVG : hypertrophie de ventricule gauche

HTA : hypertension artérielle

IEC : inhibiteur de l'enzyme de conversion

IRC : insuffisance rénale chronique

SIV : septum inter ventriculaire

VD : ventricule droite

Liste des figures

Figure 1 : les parois cardiaques	7
Figure 2 : les valves cardiaques.....	8
Figure 3 : la circulation sanguine	9
Figure 4 : classification de CM	10
Figure 5 : AHA classification.....	11
Figure 6 : type de cardiomyopathie.....	12
Figure 7 : Echographie de CMH	15
Figure 8 : Aspect de cœur lors de CMH.....	15
Figure 9 : Aspect histologique	16
Figure 10 : ECG typique de CMH	21
Figure 11 : ECG typique de CMH	21
Figure 12 : ECG de type apical	23
Figure 13 : ECG de type septal	23
Figure 14 : Echographie cardiaque.....	25
Figure 15 : classification de Maron.....	25
Figure 16 : Aspect floppy baby	25
Figure 17 : IRM cardiaque	27
Figure 18 : les techniques chirurgicales	32
Figure 19 : Alcoolisation septale.....	34
Figure 20 : alcoolisation	34
Figure 21 : répartition selon l'âge	50
Figure 22 : répartition selon le sexe	51
Figure 23 : répartition selon la saison	51
Figure 24 : répartition selon le type de document.....	53
Figure 25 : répartition selon l'habitude de vie	53
Figure 26 : Répartition selon la fréquence de CM	54
Figure 27 : Répartition selon la précocité	54
Figure 28 : Répartition selon le choix thérapeutique	55
Figure 29 : répartition selon l'existence de conseil génétique	55

Liste de tableaux

Tableau 1 : récapitulatif des signes	19
Tableau 2 : critère majeur et mineur	24
Tableau 3 : motif d'admission.....	52

Partie Théorique

I. Introduction

La cardiomyopathie hypertrophique (CMH) est une maladie du muscle cardiaque (myocarde) où le muscle cardiaque devient anormalement épais, entraînant une hypertrophie. Cela peut affecter la capacité du cœur à pomper efficacement le sang.

La CMH est souvent causée par des mutations génétiques qui affectent les protéines du muscle cardiaque. Cependant, dans certains cas, la cause peut être inconnue.

Les symptômes peuvent varier considérablement d'une personne à l'autre et peuvent inclure essoufflement, douleur thoracique, palpitations, sensation de battements de cœur irréguliers, et parfois même des évanouissements.

✚ Le diagnostic est généralement posé à l'aide d'examens tels qu'un électrocardiogramme (ECG), une échocardiographie (écho **du cœur**) et **parfois une IRM cardiaque. Des tests génétiques** peuvent également être effectués pour identifier les mutations responsables. Le traitement vise à soulager les symptômes et à prévenir les complications telles que les arythmies cardiaques ou l'insuffisance cardiaque. Cela peut inclure des médicaments, une intervention chirurgicale pour réduire l'épaisseur du muscle (myomectomie septale), ou dans certains cas, un défibrillateur implantable pour prévenir les arythmies graves.

Le pronostic varie en fonction de la gravité de la maladie et de la présence de complications. Beaucoup de gens vivent une vie normale avec un traitement approprié, mais dans certains cas, la CMH peut entraîner des complications graves.

Il est essentiel que les personnes atteintes de CMH soient suivies régulièrement par un cardiologue pour surveiller l'évolution de la maladie et ajuster le traitement si nécessaire.

II. État actuel des connaissances

II.1. Définitions :

II.1.1. La cardiologie :

La cardiologie est une branche de la médecine qui traite des troubles du cœur et de certaines parties du système circulatoire. Elle s'intéresse à l'appareil cardiovasculaire, comprenant le cœur et les vaisseaux (artères et veines), à la prévention ainsi qu'au traitement des anomalies et des maladies qui l'affectent : hypertension artérielle, insuffisance cardiaque, troubles du rythme cardiaque, angine de poitrine, athérosclérose ...etc.

Le cardiologue peut être amené à intervenir en urgence notamment en cas d'infarctus du myocarde.

En cardiologie, la prévention est primordiale, a fortiori pour les personnes à risques : Diabétiques, patients en surpoids, hypertendus, hypercholestérolémies, fumeurs, etc. Aujourd'hui, les maladies cardiovasculaires restent la première cause de décès.

Le cardiologue interroge le patient sur ses habitudes de vie et ses antécédents médicaux et familiaux.

Il procède à une auscultation cardiaque et pulmonaire, mesure la tension artérielle. Plus les facteurs de risques sont nombreux, plus l'examen est poussé. Pour visualiser le rythme cardiaque et déceler une éventuelle anomalie, il peut effectuer un électrocardiogramme.

Recherche des facteurs de risque cardiovasculaire :

- Âge avancé
- Sexe (le risque cardiovasculaire augmente sensiblement chez l'homme à partir de 50 ans, et chez la femme à partir de 60 ans)
- Hérité (Écriture de l'arbre généalogique du patient)
- Tabac
- Diabète
- L'obésité et le surpoids. Il faut être vigilant si le tour de taille est ≥ 88 cm chez la femme et ≥ 102 cm chez l'homme.

Suivant la pathologie on peut avoir recours à :

- Une radiographie de thorax
- Un électrocardiogramme
- Une échocardiographie
- Une épreuve d'effort, éventuellement couplée à une scintigraphie
- Coronarographie
- Scintigraphie ou IRM
- Holter cardiaque
- Artériographie
- un bilan biologique spécifique avec dosage de : LDH, troponine, Peptide cérébral natriurétique (BNP)

La **cardiologie** peut être divisée en sous-spécialités :

- la rythmologie qui étudie les troubles du rythme cardiaque et les troubles conductifs,
- l'angiologie qui étudie les pathologies des vaisseaux.
- La phlébologie qui étudie les pathologies des veines .
- La cardiologie pédiatrique chez l'enfant.
- S qui pose des pacemakers ou des défibrillateurs implantables.
- Échocardiographie qui examine le cœur à l'aide d'ultrasons .
- La cardiologie invasive consiste à explorer le cœur en introduisant des sondes directement dans les cavités cardiaques. Ces sondes sont montées à travers la peau par le réseau veineux ou artériel.
- La cardiologie interventionnelle consiste à traiter les maladies cardiaques par les méthodes de la cardiologie invasive.

II.1.2. Le conseil génétique :

Les recommandations internationales préconisent le conseil génétique et le test génétique chez tout patient avec CMH 3,4,62,67 en raison de l'impact médical sur la prise en charge du patient, notamment dans le cadre du bilan étiologique de la maladie et du dépistage familial précoce.

La consultation de conseil génétique, qui débute avec le recueil de l'histoire familiale sur au moins trois générations, a un objectif triple :

Partie Théorique

- Compléter l'information sur la maladie ;
- Aider à l'organisation du dépistage cardiologique chez les apparentés ;
- Organiser la réalisation d'un test génétique moléculaire

La prescription du test génétique ainsi que le conseil génétique qui encadre ce test nécessitent une expertise particulière, et souvent une organisation particulière sous forme de consultations pluridisciplinaires, associant divers professionnels de santé formés pour prendre en charge les implications médicales, mais également non médicales, en particulier psychologiques, socio-professionnels et parfois éthiques du résultat du test génétique, tout en respectant le cadre législatif du test génétique.

- **Information :**

L'objectif de cette information est de répondre aux questions des membres de la famille, et de les informer sur : l'origine génétique de la maladie ; son mode de transmission (et donc identifier les apparentés à risque au sein de la famille) ; l'expression cardiaque habituellement retardée (parfois seulement à l'âge adulte moyen), et très variable ; la possibilité de mutation de novo et de pénétrance incomplète ; le cas échéant discuter de la procréation et des modalités de suivi d'une grossesse et de l'enfant.

- **Dépistage cardiologique des apparentés :**

Le dépistage des apparentés se justifie du fait du mode de transmission et de l'expression cardiaque retardée, des implications médicales du diagnostic cardiologique précoce, dans l'attente des données génétiques moléculaires, ou en cas d'analyse négative chez le propositus ou cas index.

Ce dépistage concerne les apparentés à risque au sein de la famille (Habituellement tous les apparentés au premier degré, des deux sexes), Comporte ECG et échocardiographie, débute habituellement à partir de l'âge de 10 ans, est refait tous les 2-3 ans entre 10 et 20 ans puis tous les 2-5 ans au-delà, jusqu'à 60 ans habituellement.

Conformément à la loi, les apparentés ne peuvent pas être contactés directement par l'équipe médicale en charge du propositus, mais seulement via le propositus, et après information de celui-ci sur l'importance de cette démarche et sa responsabilité dans la prévention de la maladie au sein de sa famille.

- **En résumé :**

- Faire un dépistage pour toute la famille.
- Surveillance régulière surtout chez les enfants (risque d'expression tardive).
- Interdiction de sport de compétition.
- Analyse génétique (porteur de gène) : risque d'expression de la maladie et de la transmettre.

II.2. Anatomie Du Cœur

Le cœur est l'organe central du système cardio-vasculaire. Véritable « pompe », il assure la circulation du sang dans le corps, permet l'oxygénation du sang et l'élimination du CO₂.

C'est un organe creux et musculaire. Pas plus gros qu'un poing fermé, le cœur pèse en moyenne 250 à 350 g chez l'adulte pour environ 12 cm de longueur.

II.2.1. Position :

- Le cœur est situé dans la cage thoracique, plus précisément entre les deux poumons, à l'arrière du sternum.
- En forme de pyramide inversée, son sommet (ou apex) repose sur le muscle diaphragme et pointe vers le bas, en avant, à gauche.
- Il pompe 5 litres de sang par minute et battra environ 3 milliards de fois au cours d'une vie entière.

II.2.2. Structure :

Le cœur est entouré d'une enveloppe, le péricarde. Il est composé de deux feuillets : l'un est accolé au muscle cardiaque, le myocarde, et l'autre fixe de manière stable le cœur aux poumons et au diaphragme.

La paroi du cœur est constituée de trois couches, de l'extérieur à l'intérieur :

- l'épicarde
- le myocarde, il constitue l'essentiel de la masse du cœur ;
- l'endocarde, qui tapisse les cavités.

L'irrigation du cœur est assurée en surface par le système des artères coronaires qui lui fournissent l'oxygène et les nutriments nécessaires à son bon fonctionnement.

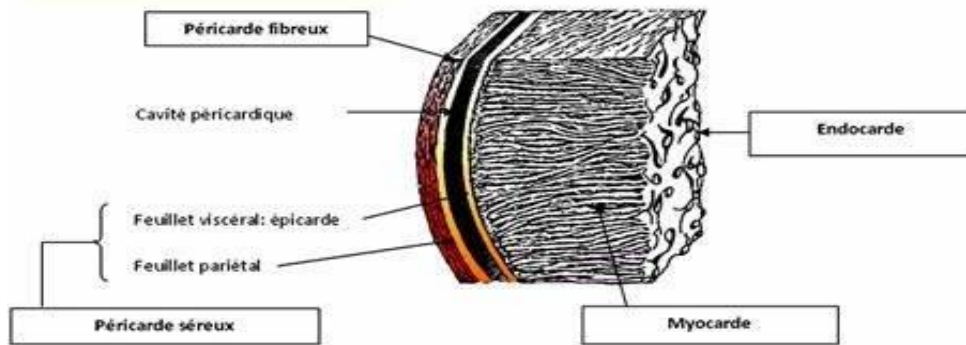


Figure 1: les parois cardiaques

II.2.3. Cavités du cœur

Le cœur est divisé en quatre cavités : deux oreillettes (ou atriums) et deux ventricules.

Couplées deux par deux, elles forment le cœur droit et le cœur gauche. Les oreillettes se situent dans la partie supérieure du cœur, ce sont des cavités de réception du sang veineux.

Dans la partie inférieure du cœur, les ventricules constituent le point du départ de la circulation sanguine. En se contractant, les ventricules projettent le sang en dehors du cœur dans différents vaisseaux.

Les cavités sont les véritables pompes du cœur. Leur paroi est plus épaisse que celle des oreillettes et représentent à eux seuls, presque toute la masse du cœur.

Les oreillettes sont séparées par une cloison appelée septum inter-auriculaire et les ventricules par le septum inter-ventriculaire.

II.2.4. Valves cardiaques

Dans le cœur, quatre valves cardiaques confèrent au sang une circulation à sens unique.

Chaque oreillette communique avec le ventricule correspondant par l'intermédiaire d'une valve :

- la valve tricuspide à droite ;
- la valve mitrale à gauche.

Les deux autres valves sont situées entre les ventricules et l'artère correspondante :

- la valve aortique ;
- la valve pulmonaire.

Agissant comme une sorte de « clapets », les valves empêchent le reflux du sang lors de son passage entre deux cavités.

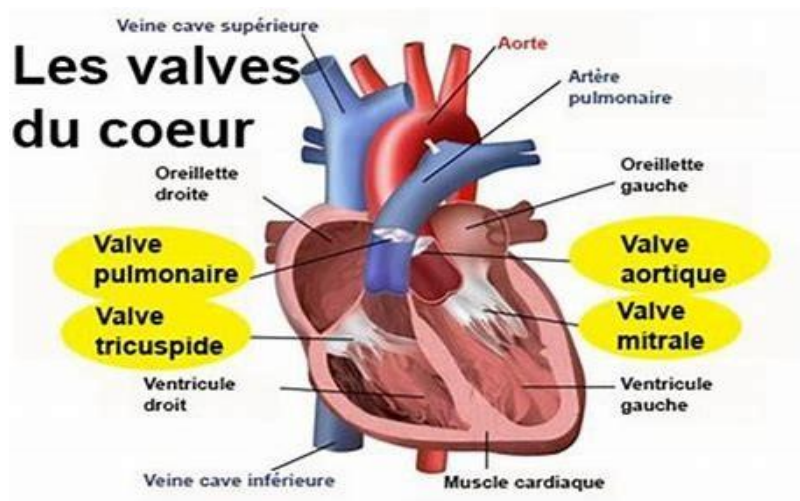


Figure 2 : les valves cardiaques

II.3. La physiologie de cœur

Le cœur, grâce à son rôle de double pompe aspirante et refoulante, assure la circulation du sang dans l'organisme pour apporter oxygène et nutriments aux tissus.

On distingue deux types de circulation : la circulation pulmonaire et la circulation systémique.

II.3.1. Circulation pulmonaire

La circulation pulmonaire ou petite circulation a pour fonction de transporter le sang vers les poumons afin d'assurer les échanges gazeux et de le ramener ensuite au cœur. Le côté droit du cœur constitue la pompe de la circulation pulmonaire.

Le sang appauvri en oxygène et riche en CO₂ arrive de l'organisme dans l'oreillette droite par les veines caves inférieures et supérieures.

Le sang descend dans le ventricule droit qui l'éjecte dans les deux artères pulmonaires (tronc pulmonaire).

Les artères pulmonaires transportent alors le sang vers les poumons où il se débarrasse du CO₂ et absorbe de l'oxygène. L'oxygène est ensuite redirigé vers le cœur, dans l'oreillette gauche, par les veines pulmonaires.

II.3.2. Circulation systémique

Partie Théorique

La circulation systémique assure la distribution générale du sang aux tissus de l'ensemble du corps et son retour au cœur. Ici, c'est le cœur gauche qui fait office de pompe.

II.3.3. Fonctionnement du cœur :

La circulation est assurée par les battements du cœur. Chaque battement correspond à une contraction du muscle cardiaque, le myocarde, qui est constitué en grandes parties de cellules musculaires.

Comme tous les muscles, le cœur se contracte sous l'influence d'impulsions électriques successives. Mais, le cœur a la particularité de se contracter de manière spontanée, rythmique et indépendante grâce à une activité électrique interne.

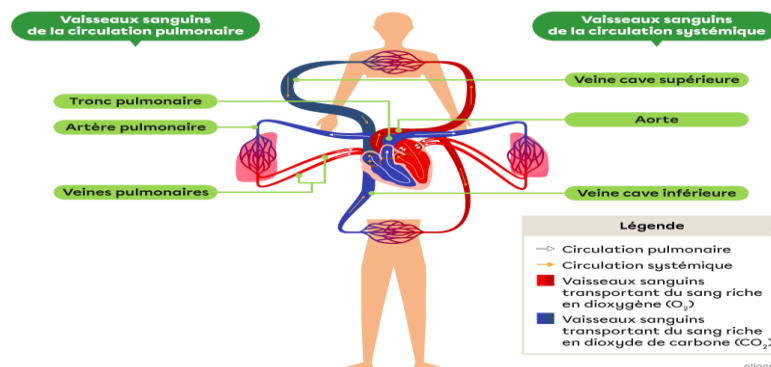


Figure 3 : la circulation sanguine

II.4. Les cardiomyopathies

II.4.1. Définition

Qu'est-ce qu'une cardiomyopathie ?

Une cardiomyopathie, ou myocardiopathie, est une maladie qui touche le muscle cardiaque et réduit la capacité du cœur à pomper le sang riche en oxygène vers le reste du corps. Cela peut entraîner une insuffisance cardiaque.

II.4.2. Classifications :

Il existe plusieurs classifications de cardiomyopathie. Le traitement varie selon le type et la gravité.

- **Classification de goodwin : Années 60-70**
- Cardiomyopathies dilatées

Partie Théorique

- Cardiomyopathie hypertrophique
- Cardiomyopathies restrictives
- Cardiomyopathies oblitratives

Classification de L'OMS 1995 :

Il existe 2 groupes :

- Primitives => 2 types : idiopathique et familial.

Regroupant 4 classes de Cardiomyopathies (CM) :

- Cardiomyopathies dilatées (CMD)
- Cardiomyopathie hypertrophiques (CMH)
- Cardiomyopathie restrictive = restrictives
- Cardiomyopathie arythmogène du ventricule droit CAVD = DAVD = DVDA
- Secondaires (infectieuse, endocrinienne, métabolique, toxique ou infiltrative).

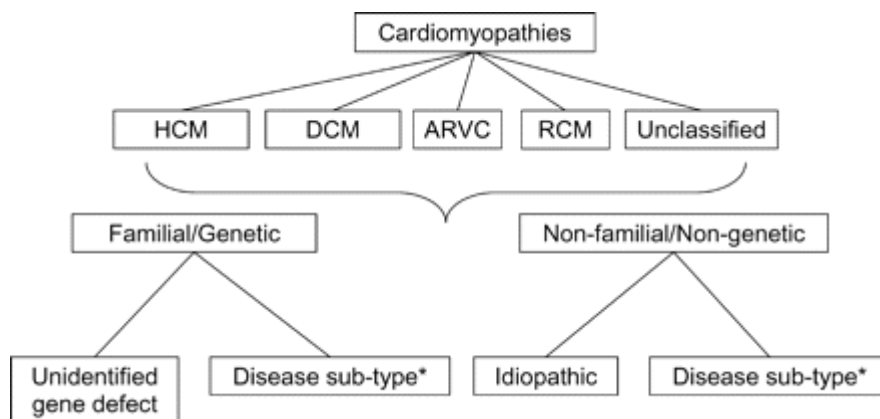


Figure 4 : classification de CM

Classification AHA 2006 :

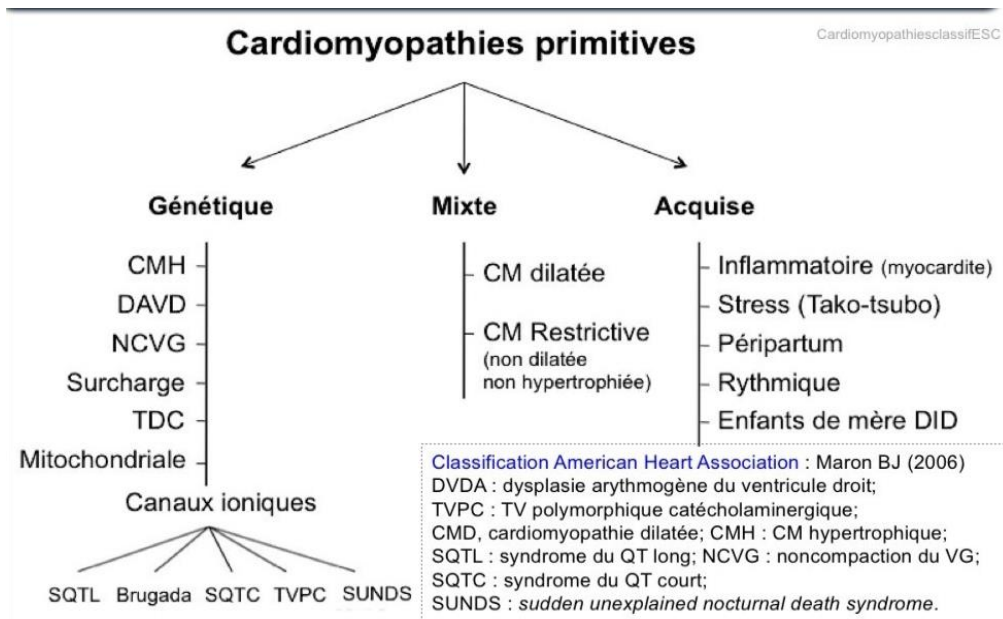


Figure 5 : AHA classification

Récemment, un comité d'experts de l'American Heart Association a proposé un nouveau schéma dans lequel le terme primaire est utilisé pour décrire les maladies dans lesquelles le cœur est l'organe unique ou principalement impliqué et secondaire pour décrire les maladies dans lesquelles le dysfonctionnement myocardique fait partie d'un trouble systémique. Cependant, le défi de distinguer les troubles primaires et secondaires de cette manière est illustré par le fait que de nombreuses maladies classées comme cardiomyopathies primaires peuvent être associées à des manifestations extracardiaques majeures ; À l'inverse, la pathologie de nombreuses maladies classées comme cardiomyopathies secondaires peut concerner principalement (ou exclusivement) le cœur. [1]

Nouvelle classification proposée :

Dans cette déclaration, nous définissons une cardiomyopathie comme : Un trouble myocardique dans lequel le muscle cardiaque est structurellement et fonctionnellement anormal, en l'absence de maladie coronarienne, d'hypertension, de valvulopathie et de cardiopathie congénitale suffisante pour provoquer l'anomalie myocardique observée.

Les cardiomyopathies sont classées en différents phénotypes, familiaux et non familiaux. Les cardiomyopathies familiales sont généralement causées par des mutations génétiques et peuvent être transmises aux membres de la famille. Les cardiomyopathies monogéniques peuvent également être sporadiques si la mutation se produit pour la première fois chez un

Partie Théorique

individu. Les cardiomyopathies sont classées en différents phénotypes, familiaux ou non familiaux. Les cardiomyopathies familiales sont généralement causées par une mutation génétique, tandis que les cardiomyopathies non familiales sont influencées par des facteurs environnementaux. Les patients présentant des mutations génétiques de novo sont également classés dans la catégorie familiale car ils peuvent transmettre le trouble à leur progéniture.

Le groupe d'experts de l'American Heart Association a suggéré que les canalopathies ioniques et les troubles de la conduction devraient également être considérés comme des cardiomyopathies. Cette suggestion reposait sur le fait que ces troubles génétiques « sont responsables de l'altération des propriétés biophysiques et de la structure des protéines, créant ainsi des interfaces et une architecture des canaux ioniques structurellement anormales ». Cependant, des études récentes suggérant que les gènes codant pour les canaux ioniques peuvent être impliqués dans des sous-groupes de patients atteints de cardiomyopathie dilatée (DCM), de troubles de la conduction et d'arythmies ne fournissent pas d'argument en faveur de la redésignation des canalopathies en cardiomyopathies à l'heure actuelle. [2]

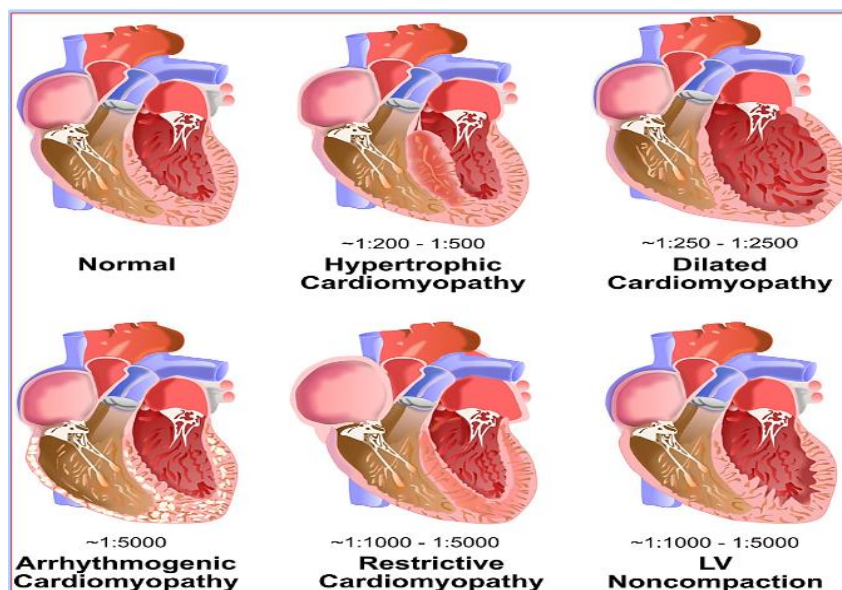


Figure 6 : type de cardiomyopathie

✚ Cardiomyopathie dilatée :

C'est la forme la plus courante de cardiomyopathie. Elle résulte souvent d'une réduction du flux sanguin dans le muscle cardiaque (ischémie cardiaque). Cela affaiblit et amincit les parois des cavités du cœur.

Partie Théorique

La CMD commence souvent dans le ventricule gauche, qui est la principale cavité s'occupant de pomper le sang dans le cœur. Lorsque la paroi se dilate et s'amincit, l'intérieur de la cavité s'agrandit. Le ventricule gauche pompe avec moins de force, de sorte qu'il propulse moins efficacement le sang vers le reste du corps. Le problème peut ensuite se propager au ventricule droit et aux oreillettes.

La CMD touche surtout les hommes d'âge moyen. Ses causes comprennent les infections virales du muscle cardiaque et la consommation excessive d'alcool, de cocaïne ou d'antidépresseurs. Dans de rares cas, la maladie peut résulter de la grossesse ou de troubles du tissu conjonctif comme la polyarthrite rhumatoïde. Toutefois, la plupart du temps, la cause en est inconnue. [3]

✚ **Cardiomyopathie restrictive :**

Le muscle cardiaque devient moins élastique, ce qui empêche le cœur de s'étirer correctement. Cela limite la quantité de sang qui peut pénétrer dans les cavités du cœur. Donc une anomalie majeure du remplissage (Altération de la Fx diastolique). Due au développement de Fibrose et sclérose qui remplace les myocytes => myocarde rigide (cardiopathie primitive)

Ce type de cardiomyopathie est la plus rare. La prévalence exacte de la MCR est inconnue, mais il s'agit probablement du type de cardiomyopathie le moins courant. La MCR peut être idiopathique, familiale ou résulter de divers troubles systémiques, en particulier l'amylose, la sarcoïdose, la cardiopathie carcinoïde, la sclérodermie et la toxicité de l'anthracycline.

✚ **Cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène :**

La cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène (CVRA) est différente de la CMH, de la CMD et de la MCR. Elle est définie par la présence de tissu adipeux et fibreux dans un triangle spécifique du ventricule droit.

C'est la 2 -ème cause de la mort subite chez les sportifs.

✚ **Cardiomyopathies non classées**

Non-compactage ventriculaire gauche : Le LVNC est un trouble où les trabécules ventriculaires gauches sont proéminentes et les cavités inter trabéculaires profondes. La paroi myocardique est épaissie avec une fine couche épicaudique compacte et une couche endocardique épaissie. Chez certains patients, le LVNC est associé à une dilatation du

ventricule gauche et à un dysfonctionnement systolique, qui peut être transitoire chez les nouveau-nés.

Cardiomyopathie de Takotsubo

Le syndrome de Takotsubo est une maladie qui affecte le cœur. Elle se caractérise par un dysfonctionnement temporaire de l'apex ventriculaire gauche et/ou du ventricule moyen, sans obstruction des artères coronaires. Les symptômes sont une douleur thoracique soudaine ressemblant à une angine de poitrine, une inversion diffuse de l'onde T, une élévation du segment ST et une légère élévation des enzymes cardiaques. Cette maladie a été décrite pour la première fois au Japon, mais elle a également été observée chez les populations caucasiennes d'Europe et d'Amérique du Nord, principalement chez les femmes ménopausées. Les symptômes sont souvent précédés d'un stress émotionnel ou physique. [4]

II.5. La cardiomyopathie Hypertrophique

II.5.1. Définition :

- La CMH est une maladie du muscle cardiaque qui engendre un épaissement exagéré des parois du cœur.
- Épaississement pathologique de la paroi du ventricule gauche ≥ 15 mm (13mm) au niveau d'un ou plusieurs segments typiquement asymétriques prédominant sur le septum interventriculaire
- La réadaptation à l'effort permet l'amélioration de la tolérance clinique de la pathologie et une meilleure qualité de vie.
- Prédominant sur le SIV (forme la + fréquente)
- HVG dans 90% des cas mais Peut toucher le VD (CMH Bi Ventriculaire)

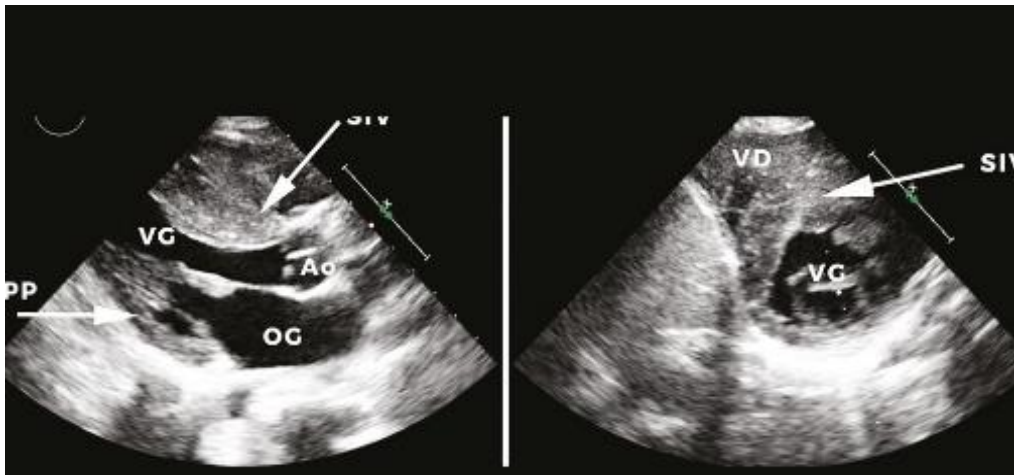


Figure 7 : Echographie de CMH

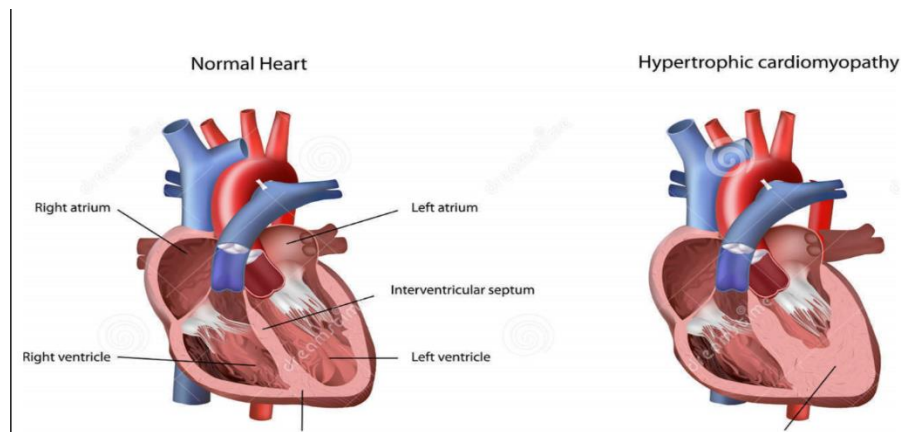


Figure 8 : Aspect de cœur lors de CMH

II.5.2. Epidémiologie :

La maladie a longtemps été considérée comme rare. Des études récentes ont cependant montré que la fréquence de la cardiomyopathie hypertrophique est d'environ 1 personne sur 500 dans la population générale. Diagnostiquée généralement par échocardiographie.

- CMH = 1^{ère} maladie CV génétique cartographiée
- 1^{ère} cause de décès de l'adulte jeune et l'athlète, ils font des morts subites moins de 35ans
- La prévalence de l'hypertrophie asymptomatique ou symptomatique chez les jeunes adultes aux États-Unis a été rapportée entre 1/200 et 1/500 et < 1/3000 adultes
- Age moyen de découverte = 40 ans.

Partie Théorique

- La maladie peut toucher tous les groupes ethniques et est diagnostiquée le plus souvent chez l'adolescent et l'adulte jeune, mais elle peut se rencontrer à tout âge
- Prédominance masculine.
- 60% Formes Familiale
- Maladie génétique / monogénique (1 seul gène = CMH)
- 30-50% Mutation des gènes des protéines du sarcomère (unité de base des fibres musculaires) (exp: gène MYH7)
- Macroscopiquement hypertrophie VG (SIV++)

II.5.3. Histologiquement :

1. Myocytes hypertrophiés
2. Désorganisation tissulaire et cellulaire
3. Fibrose myocardique

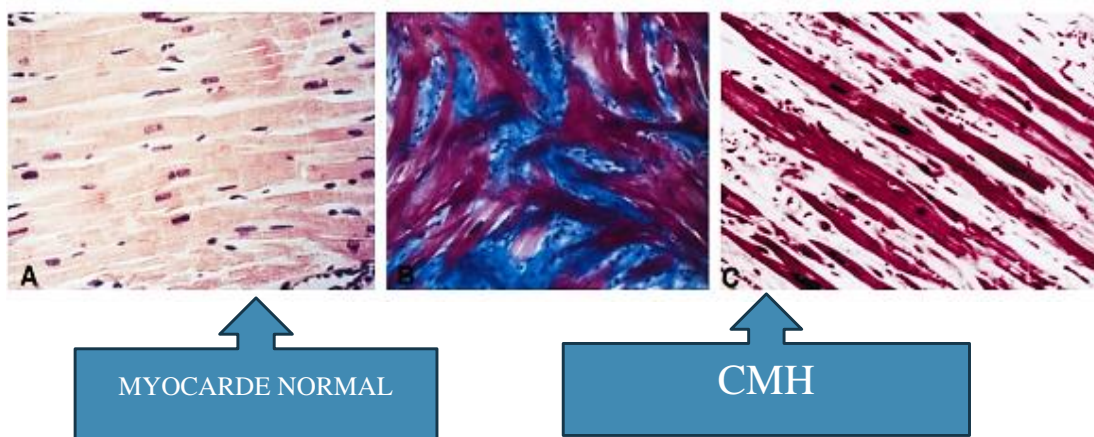


Figure 9 : Aspect histologique

II.5.4. Physiologie :

La cardiomyopathie hypertrophique est presque toujours causée par une anomalie génétique héritée.

Très rarement, les personnes développent une cardiomyopathie hypertrophique, quand elles présentent des troubles comme une acromégalie (croissance excessive due à la surproduction d'hormone de croissance, généralement par une hypophyse bénigne).

Un phéochromocytome (une tumeur qui produit un excès de l'hormone épinéphrine), ou une neurofibromatose (un trouble génétique dans lequel de nombreuses croissances molles et charnues de tissu nerveux apparaissent sous la peau et dans d'autres parties du corps). Les parois

Partie Théorique

épaisses et rigides des ventricules ne se relaxent pas correctement pour permettre aux cavités cardiaques de se remplir de sang. Cette difficulté devient plus sévère quand le cœur bat rapidement (durant l'exercice physique par exemple) car le cœur a encore moins de temps pour se remplir. Comme le cœur ne se remplit pas correctement, il pompe moins de sang avec chaque battement. La paroi épaissie du cœur interfère également parfois avec le flux sanguin hors du cœur. Cette variation est appelée cardiomyopathie obstructive hypertrophique. En raison de l'épaississement des parois des ventricules, la valvule mitrale (qui s'ouvre entre l'oreillette gauche et le ventricule gauche) peut être incapable de se fermer normalement, entraînant le reflux d'une petite quantité de sang dans l'oreillette gauche. Cette fuite de valvule et les parois ventriculaires élargies causent typiquement des sons cardiaques anormaux (souffles cardiaques).

L'hypertrophie aboutit à une cavité rigide, non compliant (habituellement le ventricule gauche) qui résiste au remplissage diastolique, élevant la pression télédiastolique et augmentant ainsi la pression veineuse pulmonaire. À mesure que la résistance au remplissage augmente, le débit cardiaque diminue, un effet aggravé par tout gradient d'éjection présent. Comme le temps de remplissage est raccourci lors d'une tachycardie, les symptômes tendent à apparaître principalement à l'effort ou lors d'une tachyarythmie. (Voir aussi Insuffisance cardiaque avec fraction d'éjection préservée.)

Le flux sanguin coronaire peut être atteint, entraînant un angor, une syncope ou des troubles du rythme en l'absence de maladie des artères coronaires épicaudiques. Le flux peut être altéré car la densité capillaire est insuffisante relativement à la taille des myocytes (déséquilibre capillaire/myocyte) ou car le diamètre de la lumière des artères coronaires intra myocardiques est rétréci par l'hyperplasie et l'hypertrophie intinale et médiale. Une discordance entre l'offre et la demande peut également être présente en raison de l'augmentation de la demande en oxygène causée par l'hypertrophie et les conditions de charge défavorables.

Dans certains cas, les myocytes meurent progressivement, probablement parce que le déséquilibre capillaire/myocyte entraîne une ischémie diffuse chronique. Au fur et à mesure que les myocytes décèdent, ils sont remplacés par une fibrose diffuse. Ensuite, le ventricule hypertrophié avec dysfonctionnement diastolique se dilate progressivement et une dysfonction systolique se développe.

Il s'agit d'une maladie génétique transmissible sur un **mode autosomique dominant**. Cela signifie qu'elle peut être transmise à la descendance avec un risque de 50%, équivalent

chez les garçons et les filles. A ce jour une douzaine de gènes responsables de cette maladie ont été identifiés. Il s'agit de gènes codant pour des protéines intervenant dans la fonction contractile des cellules musculaires cardiaques. [6]

Les mutations concernent les protéines contractiles sarcomériques. Les modifications morphologiques incluent une hypertrophie des myocytes et une désorganisation cernant des zones de fibrose. C'est une hypertrophie idiopathique dont le diagnostic n'est retenu qu'après exclusion des autres causes d'hypertrophie ventriculaire. Sept chromosomes (1, 3, 7, 11, 12, 14, 15) contiennent des gènes codant pour des protéines sarcomériques cardiaques, siège des mutations impliquées dans la CMH 39.

II.5.5. Diagnostique :

II.5.5.1. Clinique :

De nombreux patients ne ressentent aucun symptôme ou gêne dans leur vie quotidienne sont parfaitement asymptomatique. 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).

Il est aussi observé des malaises avec parfois perte de connaissance (syncope) le plus souvent à l'effort également. Ces malaises peuvent parfois être graves et aller jusqu'à la mort subite qui est dans certains cas la première manifestation de la maladie. Ces symptômes ne sont pas spécifiques de la CMH (c'est-à-dire que l'on peut les retrouver dans d'autres maladies d'origine cardiaque).

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. [1]

Signe fonctionnel non spécifiques :

Partie Théorique

- Dyspnée d'effort 75%
 - Douleurs thoraciques
 - Palpitations 25%
 - Angor
- Lipothymies/Syncopes au décours d'un effort 25%-30% (Péjoratif)
 - Mort subite récupérée.
 - Asymptomatique : dépistage familial, souffle, Examen fait pour un autre problème.

Tableau 1 : récapitulatif des signes

	CMH
Dyspnée d'effort	Strictement dépendante de l'effort et de la fréquence
Orthopnée, dyspnée nocturne paroxystique	Rares, ou seulement à un stade avancé
Angor	Fréquent
Vertiges, pré-syncope, syncope	Typiques au cours de/après l'effort physique
Palpitations	Fréquentes

Signes physiques :

- Souffle mésosystolique éjectionnel, méso Cardiaque, PAS d'irradiation, intensité variable
- Souffle holosystolique régurgitationnel =IM
- Pression artérielle normale
- L'œdème (enflure) au niveau des jambes
- Pouls bifide

II.5.5.2. Radiologique :

Le diagnostic est évoqué soit dans le cadre d'un bilan familial, soit suite à la présence de symptômes cités ci-dessus, soit suite à la découverte d'anomalies à l'électrocardiogramme (signes ECG d'hypertrophie). Il est ensuite clairement établi grâce à l'échographie cardiaque, examen morphologique du cœur qui permet d'en mesurer l'épaisseur et de détecter une hypertrophie. L'IRM constitue également un outil performant pour établir le diagnostic de CMH. Différents examens sont nécessaires pour établir la sévérité de la maladie et donc le traitement adéquat. Seront notamment réalisés : un Holter ECG à la recherche de troubles du rythme ventriculaire et une épreuve d'effort pour caractériser le profil tensionnel du patient à l'effort . [7]

Radiographie du thorax :

- Quantifie la CMG modérée
- Bord Gauche convexe
- Pédicule étroite
- Redistribution circulation pulmonaire si http
- HVG modérée : aspect de double contour de l'arc inférieur droit (dilatation de l'OG)

II.5.5.3. Electrocardiogramme

- Il est rarement normal dans la cardiomyopathie hypertrophique obstructive (ECG Anormal dans > 92%) (normal dans CMH localisée) mais aucun signe ECG n'est pathognomonique de cette atteinte myocardique primitive.
- Spécificité (97%) et VPP (100%) =ECG = ETT

Le rythme cardiaque est le plus souvent sinusal, parfois il existe des troubles du rythme supra-ventriculaire (ESSV, FA ...). Dans les formes les plus sévères, il peut exister une extrasystolie ventriculaire (ESV) maligne. Des signes d'hypertrophie ventriculaire gauche (HVG) sont présents dans la plupart des cas (Principale anomalie électrique+++).

Les signes d'hypertrophie septale sous formes d'ondes Q fines et profondes dans les dérivations précordiales gauches (D1, VL, V5, V6), avec parfois aspect de pseudo-nécrose antérieure avec des ondes Q larges présentes dans toutes les dérivations précordiales de V1 à V4. Les troubles de la repolarisation sont généralement constants, avec des ondes T négatives ou aplaties de V1 à V6.

Partie Théorique

Chez l'enfant, une déviation axiale gauche du QRS peut avoir une valeur diagnostique.

L'ECG est recommandé lors de l'évaluation initiale du diagnostic et pour le suivi (tous les 1-2 ans). Il est exceptionnellement normal et le plus souvent atypique. Les signes électriques directs ou indirects d'HVG sont évocateurs : ondes R ou ondes S anormalement amples de V2 à V6 (et DI-VL) avec retard de la déflexion intrinsécoïde en rapport avec l'augmentation de masse ventriculaire (indice de Sokolow souvent > 50 mm). A l'inverse, des QRS micro voltés en V6-DI-VL sont possibles en fin d'évolution et un microvoltage diffus s'observe au cours d'une amylose.

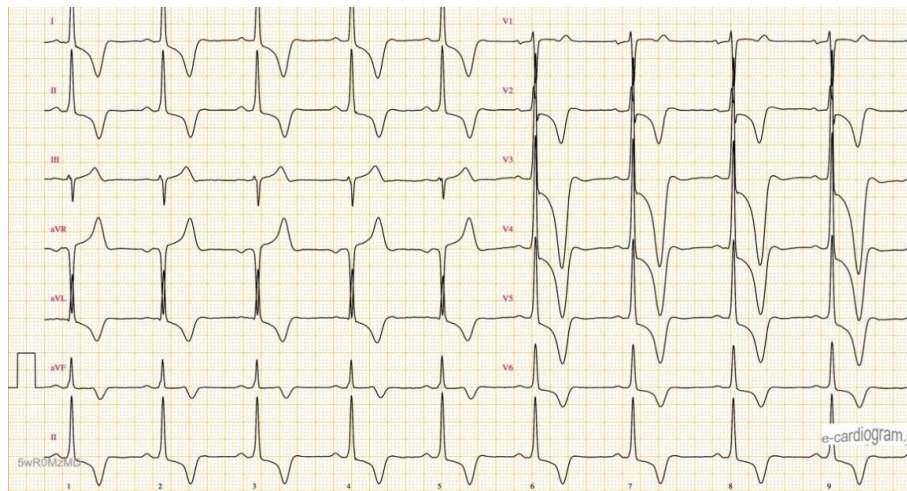


Figure 10 : ECG typique de CMH

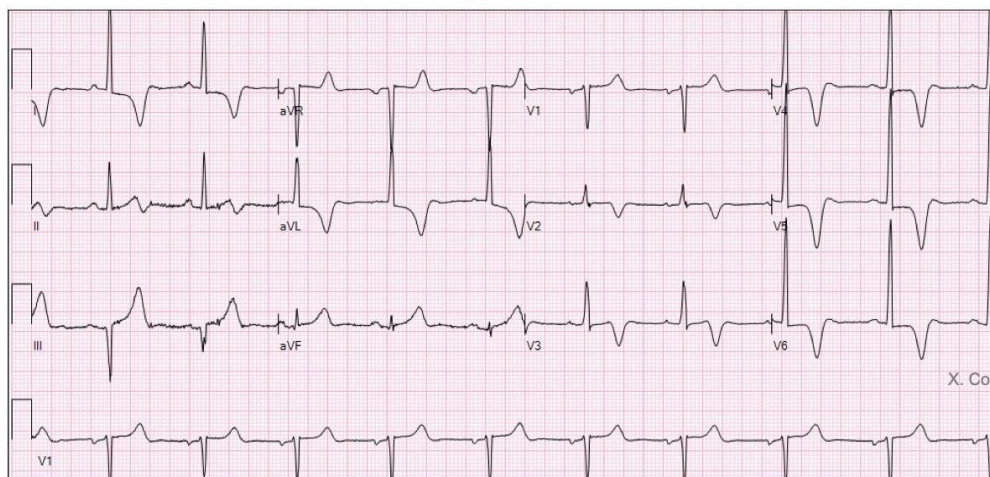


Figure 11 : ECG typique de CMH

Dans figure (10/11) :

- Ondes **Q** anormales ≥ 40 ms dites **ondes q de pseudo-nécrose**, fines et profondes, précédant des ondes R amples et prédominant dans les territoires postéro-latéraux ou antéro-apical. Elles sont dues à un remplacement du muscle par de la fibrose.
- **Sous-décalage de ST** ou/et surtout des **ondes T inversées** géantes (souvent > 10 mm ou 1 mV) dans les dérivationes ne comportant pas d'onde Q (forme apicale). À l'inverse, des **ondes T positives amples** associées à des ondes Q sont possibles (forme septale).
- **Sus-décalage de ST** anormal, mais peu ample souvent secondaire à l'amplitude des ondes S (**discordance appropriée**) et prolongé par des **ondes T inversées**.
- **Hypertrophie atriale gauche** et/ou **hypertrophie atriale droite**.
- **Parfois** intervalle P-R court \pm préexcitation ou conduction nodale accélérée

L'évolution naturelle se complique d'anomalies de conduction (bloc AV ou bloc de branche), d'anomalies du rythme supraventriculaire (dysfonction sinusale, FA...) et surtout ventriculaire : ESV ou tachycardies ventriculaires (fréquemment non soutenues). Un ECG de longue durée est recommandé en cas de symptômes évocateurs (palpitations, syncope...).

La cardiomyopathie hypertrophique apicale :

C'est une forme rare de cardiomyopathie hypertrophique qui prédomine chez les patients asiatiques (25% des CMH au Japon vs 2 à 9% en occident) (Sakamoto 1976 L'ECG peut être évocateur devant l'existence d'ondes T inversées géantes (souvent > 10 mm ou 1 mV) dans les dérivationes précordiales, en regard de grandes ondes R.

- Elles n'entraînent pas d'obstruction dynamique à l'éjection du VG.

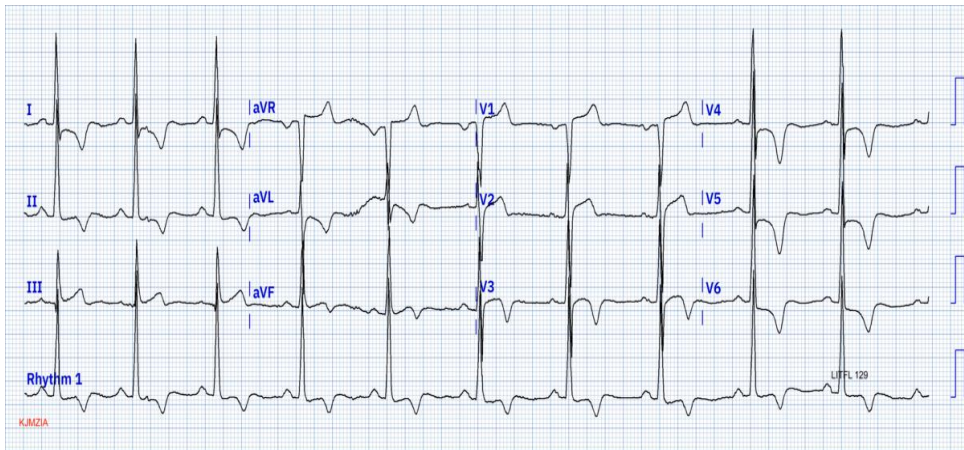


Figure 12 : ECG de type apical

La cardiomyopathie hypertrophique septale :

L'ECG peut être évocateur devant l'existence d'ondes Q profondes, mais peu larges (Q de pseudo-nécrose) dans les dérivations précordiales en regard de grandes ondes R ou non. Une grande onde R initiale en V1-V2-V3 (qui explorent le septum) peut traduire l'hypertrophie septale.

- Elles entraînent une obstruction dynamique à l'éjection du VG.

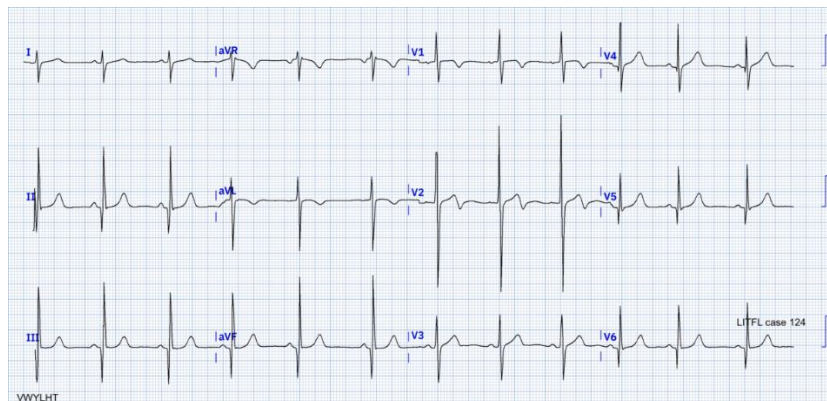


Figure 13 : ECG de type septal

L'interprétation d'ECG :

Tableau 2 : critère majeur et mineur

CRITERES MAJEURS	CRITERES MINEURS
<ul style="list-style-type: none">- Hypertrophie ventriculaire gauche- Ondes T négatives :<ul style="list-style-type: none">. en DI, aVL (≥ 3 mm). ou en V3-V6 (≥ 3 mm)- ou en DII, DIII , aVF (≥ 5 mm)- Onde q anormale (≥ 40 ms ou $>25\%$ de R)<ul style="list-style-type: none">. en DII , DIII. ou en aVF (sans HBAG). ou en V1- V4. ou en DI , aVL , V5-V6	<ul style="list-style-type: none">- Bloc de branche gauche complet- Troubles de conduction mineurs dans les dérivations explorant le VG- Troubles de repolarisation mineurs dans les dérivations explorant le VG- Onde S profonde en V2 (>25 mm).

II.5.5.4. Échocardiographie

Examen clé du diagnostic positif et différentiel. Le diagnostic de CMH repose sur la mise en évidence, grâce à l'échocardiographie bi-dimensionnelle, d'une HVG sans cause décelable. Cet examen permet aussi de déterminer les caractéristiques localisatrices et obstructives de cette hypertrophie.

Peut différencier les différentes formes de cardiomyopathie et quantifier la gravité de l'hypertrophie et le degré de l'obstruction de la voie d'éjection. Ces mesures sont particulièrement utiles pour surveiller l'effet du traitement médical ou chirurgical. Une fermeture mésosystolique de la valvule aortique se manifeste parfois en cas d'obstruction sévère de la voie d'éjection. Une surveillance ambulatoire sur 24 heures est recommandée pendant l'évaluation initiale et tous les 1 à 2 ans pour évaluer le risque de mort subite cardiaque et orienter le traitement des troubles du rythme.

Lorsque nous faisons une échographie ou une IRM, nous mesurons l'épaisseur de la paroi. La valeur normale de l'épaisseur du ventricule gauche ne doit pas dépasser 11 mm en diastole (toujours mesurée en diastole) pour la paroi latérale et le septum interventriculaire. Si cela dépasse 11 mm, on parle d'hypertrophie. Par exemple, si lors de l'écho nous trouvons un septum de 13 mm, cela indique une hypertrophie du VG. Il reste à déterminer l'étiologie, si nous

Partie Théorique

trouvons une hypertension artérielle, nous parlons de cardiopathie hypertensive, si nous trouvons une sténose aortique, nous parlons de cardiopathie valvulaire. Cependant, si nous ne trouvons rien avec une paroi supérieure ou égale à 15 mm, nous parlons de cardiomyopathie hypertrophique ou si elle est supérieure à 13 mm avec des antécédents familiaux.,

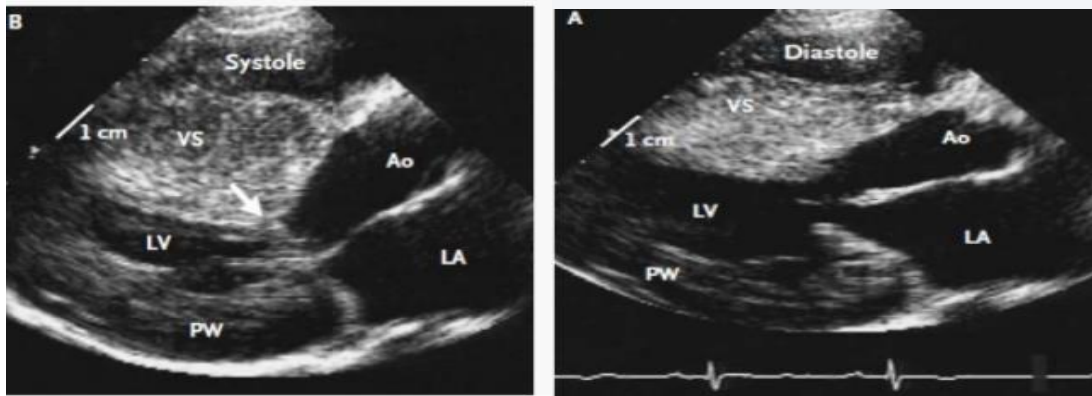


Figure 14 : Echographie cardiaque

Classification topographie en 4 classes de MARON :

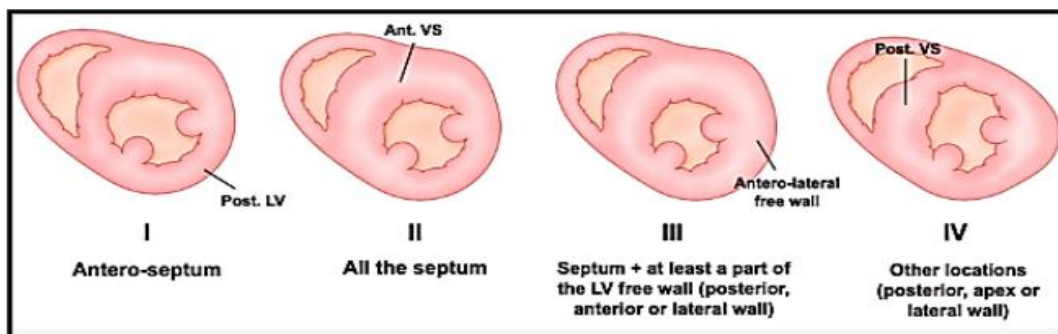


Figure 15 : classification de Maron

Aspect de « floppy baby » -Hypertrophie bi-ventriculaire sévère évocateur de la maladie de Pompe.



Figure 16 : Aspect floppy baby

Partie Théorique

Aujourd'hui, l'**échocardiographie-doppler transthoracique** est indiscutablement l'outil diagnostique clé dans le bilan d'une CMH, permettant de répondre, le plus souvent, à la majorité des questions posées. En cas de problème d'échogénicité, cet examen est complété par l'échographie transoesophagienne. Avant de détailler les signes observés, il convient de préciser que ces anomalies, prises isolément, ne sont pas spécifiques de la CMH et peuvent se voir dans d'autres pathologies.

- Hypertrophie peut être régionale le plus souvent.
- Parfois globale (concentrique).
- Rechercher l'existence ou pas d'obstruction : manœuvres de provocation (Valsalva).
Si le patient est symptomatique faire une échographie d'effort.
- Rechercher un SAM et étudier l'appareil sous valvulaire mitrale.
- Dilatation atriale.
- Fonction diastolique.

Certain signe suggère une étiologie spécifique :

- Amylose : aspect tigré, épaissement du septum inter atrial et des valves atrio-ventriculaires, présence d'un épanchement péricardique. Hypertrophie de la paroi libre du VD, aspect en cocarde au strain.
- Maladie de Fabry : épaissement des valves atrioventriculaires, Hypertrophie de la paroi libre du VD, hypertrophie concentrique.
- Danon : HVG>30mm, hypokinésie globale.
- Noonan : Hypertrophie de la paroi libre du VD, CMHO.
- Friedrich : HVG concentrique, hypokinésie globale.

En cas de doute, l'IRM cardiaque peut être utile au diagnostic.

- IRM :

- Indiquée chez tous les patients atteints de CMH.
- Permet d'orienter le DGC étiologique.

En cas de doute, l'IRM est l'examen le plus performant pour mesurer les dimensions du VG, les volumes et la FEVG avec une grande précision. Cependant, cet examen nécessite une expertise pour être fiable. L'IRM est également utile pour identifier et évaluer le degré d'hypertrophie, en particulier au niveau de la paroi antérolatérale ou de l'apex. Elle permet également de détecter des anomalies morphologiques telles que des anévrismes apicaux du VG

Partie Théorique

et des anomalies structurelles de la valve mitrale. Elle peut également être utilisée pour diagnostiquer des cas difficiles ou pour différencier une hypertrophie pathologique d'une hypertrophie liée à l'exercice physique. L'utilisation du gadolinium permet de détecter des zones anormales de prise de contraste dans le myocarde, ce qui peut confirmer le caractère pathologique d'une hypertrophie.

- L'augmentation du risque de tachyarythmie ventriculaire potentiellement mortelle et d'insuffisance cardiaque est associée à une invasion invasive.
- Un rehaussement tardif important (>15% de la masse myocardique VG) est lié à une augmentation du risque de mort subite.
- Il est recommandé de réaliser une IRM cardiaque pour évaluer la comparaison diagnostique et pronostique chez les patients atteints de CMH.

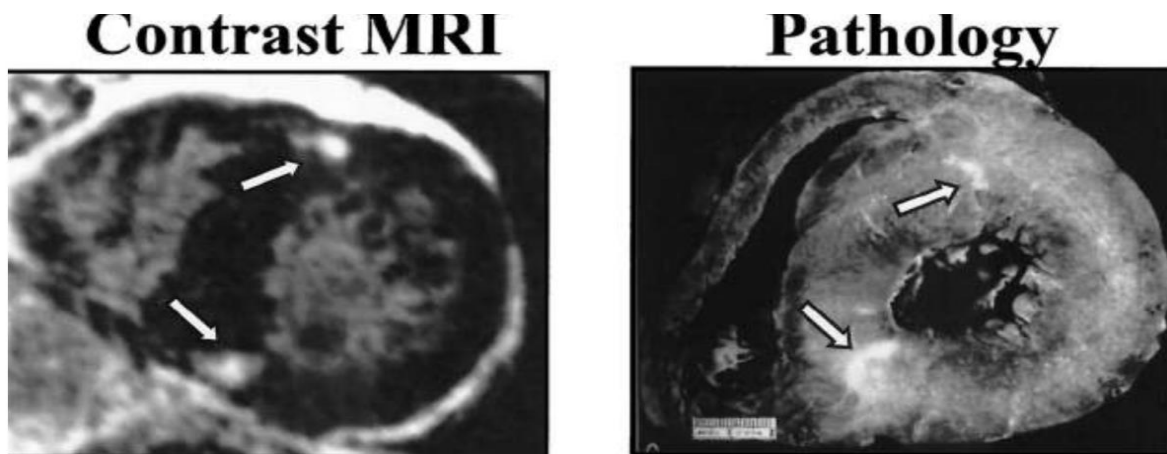


Figure 17 : IRM cardiaque

Le scanner coronaire multicoupe : peut être envisagé chez les patients non échocardiographiables et/ou ayant une contre-indication à l'IRM cardiaque.

La coronarographie est réservée aux patients ayant des facteurs de risque et/ou une symptomatologie angineuse et surtout avant une réduction septale.

La scintigraphie osseuse est recommandée en cas de suspicion d'amylose cardiaque de la transthyrétine.

La biopsie myocardique ne viendra qu'en dernier recours diagnostique et chez les patients qui ont une cardiopathie infiltrative, de surcharge ou inflammatoire.

II.5.5.5. Bilan biologique :

Sur le plan biologique, différents tests de type CPK, bilan hépatique, fonction rénale et hémoglobine sont recommandés en routine, alors que d'autres le seront en fonction de l'étiologie suspectée (comme une recherche de chaîne légère d'immunoglobuline dans l'amylose). Un dosage plasmatique de l'alpha galactosidase est recommandé chez les hommes de plus de 30 ans pour rechercher une maladie de Fabry .

Examens à visée pronostique : Holter ECG et épreuve d'effort

- Holter ECG retrouve souvent des troubles du rythme : FA, ESV, TV non soutenues (25% des cas), TV soutenues rares de mauvais pronostic.
- Epreuve d'effort (EE) : permet d'évaluer le profil tensionnel (TA qui stagne ou instabilité tensionnelle) en prévention d'une instabilité hémodynamique. L'apparition des troubles du rythme ventriculaire ou une hypotension artérielle sont de mauvais pronostic.

II.5.5.6. Tests génétiques et dépistage familial :

Une enquête familiale doit être entreprise dès lors que l'on constate l'existence d'une épaisseur pariétale de 13 mm à l'échographie (ECG et Echo-doppler de toute la famille).

Une étude génétique s'effectue par un prélèvement veineux à la recherche de gènes pathologiques. Il s'agit d'une maladie mono génique, la présence d'un seul gène suffit.

II.5.6. Traitement :

Le traitement a pour principal objectif de réduire les symptômes, car la cardiomyopathie ne peut pas être guérie. On traite la plupart des formes de cardiomyopathie par des médicaments et des changements aux habitudes de vie. Le type de traitement qui vous est proposé dépend du type de cardiomyopathie dont vous souffrez et de sa gravité. Dans certains cas, une intervention chirurgicale peut aider à réduire les symptômes et à vous protéger contre les rythmes cardiaques anormaux qui pourraient mettre votre vie en danger. [9]

II.5.6.1. Mesures générales

- Contre indiquer l'effort intense et sport de compétition : 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.

- Éviter déshydratation
- Contre-indication des inotropes positifs notamment les digitaliques

II.5.6.2. Traitement médical

➤ **Le patient asymptomatique :**

L'intérêt du traitement bêtabloquant du Vérapamil à titre pronostic n'est pas bien démontré et l'indication de ce traitement dans ce cas est de grade IIb.

- Une réduction septale ne doit pas être réalisée et ce, quel que soit le degré de l'obstruction (ACC/AHA III).
- Le recours aux vasodilatateurs purs et/ou à de fortes doses de diurétique est potentiellement nocif ! (ACC/AHA ! III).
- Une activité sportive en aérobie de faible intensité est à conseiller et peut être Autorisée (ACC/AHA IIa)

➤ **En cas de CMHO :**

- BB à forte dose/association aux anticalciques bradycardisants +/- dysopiramide/mavacamten
- Si persistance des symptômes : myomectomie ou alcoolisation septale.
 - Bêta bloquant : propranolol > 160 mg/j
 - Recommandé en première intention

Ils agissent surtout par diminution de la fréquence cardiaque, améliorant ainsi le Remplissage du VG. Ils diminuent aussi le gradient intraventriculaire gauche, surtout à l'effort.

C'est le traitement recommandé en première intention, chez les sujets symptomatiques avec ou sans gradient. Des doses élevées (il faut obtenir un bêtablocage effectif) sont souvent nécessaires pour obtenir l'amélioration des symptômes. Ils sont tous efficaces sur la composante de l'obstruction, à l'exception du sotalol, mais le propranolol reste le mieux documenté (et il est utilisé aussi chez l'enfant, sous la condition d'une surveillance renforcée).

Chez l'enfant symptomatique, les bêtabloquants restent aussi le traitement de fond. Les diurétiques doivent être d'utilisation excessivement parcimonieuse.

➤ **Inhibiteur Ca : vérapamil si P. cap. P < 20 mm Hg**

Partie Théorique

Est le traitement de choix pour les patients ayant des douleurs thoraciques mais il agit par des propriétés proches de celles des Bêtabloquants. Toutefois, sa propriété vasodilatatrice peut aggraver le gradient intraventriculaire gauche, en particulier chez les insuffisants cardiaques, chez lesquels le vérapamil est contre-indiqué. Les dérivés des dihydropyridines ne sont pas recommandés car ils ont un effet trop vasodilatateur et peuvent exacerber le gradient intraventriculaire.

➤ **Antiarythmique : Amiodarone 300 – 600 mg/j**

Elle ne modifie pas la fonction VG et n'améliore pas le pronostic des CMH. En association aux anticoagulants, l'amiodarone est le traitement de choix de la FA pour éviter les récurrences. Elle peut être utilisée en cas d'insuffisance cardiaque, mais son association aux autres antiarythmiques doit être évitée.

Chez les patients à très haut risque rythmique ou ayant déjà eu un arrêt cardiaque, elle n'a pas montré d'efficacité significative, et l'implantation d'un défibrillateur implantable doit être considérée en priorité.

➤ **Dysopyramide :**

Par son effet inotrope négatif, cet antiarythmique qui modifie la cinétique du calcium entraîne aussi une diminution du gradient tant au repos qu'à l'effort. Il améliore les symptômes (notamment la dyspnée et la syncope) des patients avec gradient intraventriculaire. Du fait de son effet atropinique, le disopyramide expose le patient à une sensation de bouche sèche, des troubles de l'accommodation, une constipation et/ou une dysurie.

Il est déconseillé de l'utiliser seul, car il peut favoriser une augmentation de la fréquence d'un flutter ou d'une FA. C'est pourquoi il est recommandé de l'associer à de petites doses de bêtabloquant (sauf au sotalol). De même, il n'est pas recommandé de l'administrer associé à de l'amiodarone, en raison du risque proarythmogène.

➤ Les médicaments déconseillés :

- Les IEC et les ARAN2 doivent être utilisés avec précaution voire ne pas être proposés chez les Patients présentant une obstruction au repos ou après induction (ACC/AHA IIb).

Les médicaments Contre-indiqués :

- La nifédipine ou autre dihydropyridine (ACC/AHA ! III).
- Les digitaliques peuvent être dangereux et n'ont pas de place en l'absence d'une FA (ACC/AHA III).
- Les Inotropes positifs : dopamine, dobutamine, noradrénaline (ACC/AHA III).

Chez les patients résistant au traitement médical, l'attitude va différer selon qu'il existe ou non une obstruction intraventriculaire gauche.

En présence d'une obstruction intraventriculaire gauche, les recommandations préconisent une évaluation rigoureuse par une équipe pluridisciplinaire expérimentée.

II.5.6.3. Chirurgicale

- Myotomie
- Myectomie
- Remplacement la valve mitrale (RVM)

Myotomie du septum inter ventriculaire basal par aortotomie sous circulation extra corporelle (CEE).

Ce traitement n'est à proposer qu'en cas d'alternative aux échecs du traitement médical, il permettrait une amélioration fonctionnelle à court terme dans 80% des cas. Elle n'est réservée bien sûr qu'aux patients porteurs d'un gradient intra-ventriculaire majeur.

Les obstructions intra-VG engendrées par les CMH peuvent être traitées chirurgicalement soit par une myotomie (opération de Bigelow), soit par une résection plus étendue de la paroi septale (myectomie ou opération de Morrow), associées ou non à une plastie mitrale.

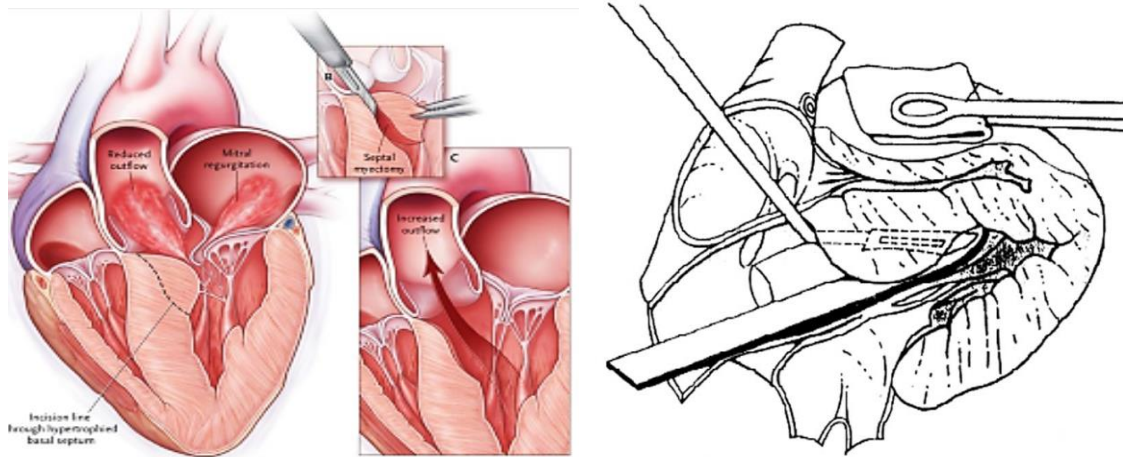


Figure 18 : les techniques chirurgicales

La myotomie-myectomie est en principe réservée à des patients :

- 1) en classe III et IV de la NYHA, non améliorés par le traitement maximal toléré ;
- 2) avec un gradient intraventriculaire gauche ≥ 50 mmHg (au repos ou à l'effort) et avec une HVG très prononcée (> 18 mm) ;
- 3) s'ils ont une maladie cardiaque associée nécessitant un traitement chirurgical (par exemple, une anomalie associée du muscle papillaire, un feuillet mitral antérieur nettement allongé, une maladie valvulaire mitrale intrinsèque, une coronaropathie multi-tronculaire, une sténose valvulaire aortique).

❖ **Alternatives thérapeutiques :**

- L'alcoolisation septale
- Le pacemaker double chambre
- Le défibrillateur automatique implantable
- La transplantation
- La thérapie génique ...

❖ **L'alcoolisation septale :**

Une technique utilisée depuis plus de 15 ans pour traiter les myocardiopathies hypertrophiques obstructives (CMO), une alternative moins invasive que la myomectomie chirurgicale pratiquée depuis plus de 40 ans. Ne doit être proposée qu'en deuxième intention par rapport à la myomectomie, après discussion argumentée et si le patient préfère cette solution (ACC/AHA IIb). L'alcoolisation ne doit pas être faite si l'âge est < 30 ans car ses résultats ne sont pas connus dans ce cas (ACC/AHA IIb).

Partie Théorique

Le principe de la nécrose d'une partie du septum interventriculaire par l'alcoolisation intra-artérielle septale (ASA) est de détruire chimiquement le bourrelet septal qui fait obstruction par l'injection locale d'alcool pur (éthanol 96 %).

L'alcoolisation septale consiste à obstruer une artère coronaire septale avec un ballonnet, puis à injecter de l'alcool dans le lit d'aval pour provoquer un infarctus septal limité. Cette procédure est réalisée lors d'une exploration hémodynamique, avec un repérage de la première artère coronaire septale au cours d'une coronarographie. L'échocardiographie de contraste permet de limiter la taille de l'infarctus septal et ses complications, comme un bloc auriculoventriculaire. L'amélioration peut prendre entre 6 et 12 mois.

Les centres experts ont une faible mortalité procédurale (< 1 %), et la survie à moyen terme est similaire à celle des patients ayant subi une myectomie chirurgicale. L'alcoolisation septale évite la sternotomie et est moins douloureuse pour les patients. Elle est recommandée chez les patients fragiles ou ayant des conditions comorbides qui augmentent le risque de myectomie chirurgicale. Elle est particulièrement indiquée lorsqu'il y a des symptômes invalidants, résistants aux thérapeutiques médicamenteuses, lorsque la chirurgie est contre-indiquée ou que son risque est considéré comme inacceptable en raison de comorbidités graves ou d'un âge avancé. [10]

La phrase peut être divisée en plusieurs phrases plus courtes et simples :

- Au repos, une pression élevée (≥ 100 mmHg) et une épaisseur septale extrême (≥ 30 mm).
- La procédure est recommandée en cas de gradient intraventriculaire gauche significatif.
- La procédure n'est pas recommandée en cas d'IM organique (jet central en Doppler couleur) ou si l'hypertrophie est peu importante (< 18 mm).
- Les craintes antérieures concernant les arythmies ventriculaires tardives liées à la cicatrice septale n'ont pas été confirmées dans des séries plus récentes.



Figure 19 : Alcoolisation septale

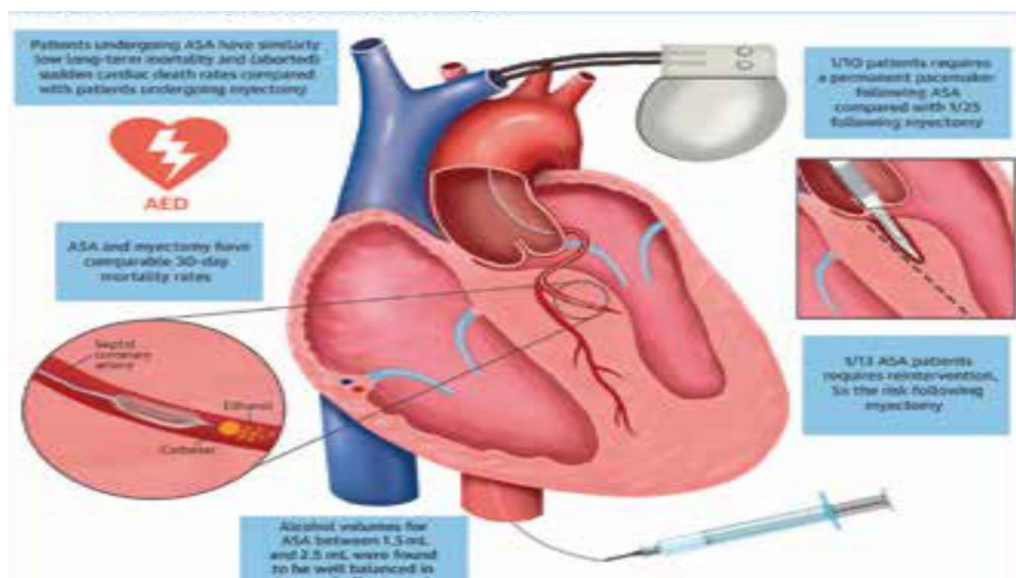


Figure 20 : alcoolisation

- **Implantation d'un défibrillateur**

Pour les patients a très haut risque de mort subite on va implanter un défibrillateur c'est comme un pacemaker a double chambre (si ce dernier détecte qu'il y a un trouble du rythme menaçant il va donner un choc qui va éviter la mort subite)

L'implantation d'un défibrillateur est recommandée en prévention secondaire après une mort subite récupérée ou un trouble du rythme ventriculaire soutenu. En prévention primaire, l'implantation dépend du risque absolu à 5 ans, évalué par un calculateur validé. Les

recommandations américaines se basent sur la présence de facteurs de risque, mais l'algorithme n'a pas été évalué. Certains facteurs de risque incluent une diminution de la FEVG, un anévrisme apical et des mutations génétiques.

L'implantation d'un défibrillateur est fortement recommandée chez les adultes en prévention secondaire après une mort subite récupérée ou un trouble du rythme ventriculaire soutenu. En prévention primaire, l'implantation d'un défibrillateur automatique peut être discutée pour prévenir la mort subite. Une étude a montré que le taux annuel de survenue d'un trouble du rythme ventriculaire soutenu était de 3,6%. Cependant, 27% des patients ont connu des chocs inappropriés. Les recommandations suggèrent d'implanter un défibrillateur en prévention primaire en fonction du risque absolu à 5 ans, évalué par un calculateur validé. Un risque inférieur à 4% à 5 ans ne nécessite pas d'implantation de défibrillateur automatique.

Les recommandations américaines de 2020 pour l'implantation d'un défibrillateur automatique implantable se basent sur la présence de facteurs de risque. Cependant, cet outil de calcul de risque n'est pas pris en compte. Bien que les recommandations soient divergentes, elles identifient des facteurs de risque utiles pour les patients présentant un faible ou un risque intermédiaire. Certains de ces facteurs de risque comprennent une diminution de la FEVG inférieure à 50%, un anévrisme apical, une augmentation tardive étendue, la présence de mutations dans les gènes du sarcomère et un profil anormal de la pression artérielle lors d'un effort physique.

- La transplantation :

Insuffisance cardiaque terminale et une CMH non obstructive ne pouvant pas bénéficier des autres traitements. La transplantation ne doit pas être réalisée en cas de CMH peu symptomatique.

II.5.7. Complication :

- 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 hémiparésie), 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).

C'est l'arythmie la plus fréquente, puisqu'on l'a notée chez 1/5e à 1/3 des patients atteints de CMH ;

- 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 »

II.5.7.1. Traitement de complication

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 antiarythmique de type amiodarone.

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 proscrit. Certains sports peuvent être poursuivis en activité de loisir.

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.[8]

II.5.8. Prévention :

La prévention repose avant tout sur le maintien d'un mode de vie sain :

- Avoir une alimentation saine et équilibrée ;
- Éviter ou lutter contre la surcharge pondérale ;
- Pratiquer une activité physique régulière ;
- Ne pas fumer, ou arrêter de fumer ;
- Limiter la consommation d'alcool ;

- Suivre les recommandations médicales - Impérative nécessité de bien prendre le traitement médicamenteux ;
- Contre-indication d'une activité sportive intensive (une activité physique « modérée » sans compétition est conseillée), éviter le stress, et certaines professions à risque (conducteur professionnel par exemple). La conduite automobile, à titre personnel et non professionnel, est autorisée (contrôle médical par un médecin agréé).
- La CMH ne contre-indique pas les voyages en avion
- Traiter efficacement une fibrillation atriale avec un objectif de restauration du rythme sinusal plutôt que le simple contrôle de la fréquence ventriculaire et anticoagulation indépendamment du score de Chas2-vasc qui n'est pas applicable dans cette pathologie.

Ablation par radiofréquence à discuter si besoin ;

- Alimentation équilibrée en évitant : déshydratation, consommation alcoolique excessive et repas trop copieux en cas d'obstruction intra-VG ;
- Éviter certains médicaments ;
- La femme en âge de procréer doit planifier toute grossesse avec l'équipe multidisciplinaire

II.5.9. Suivi

➤ Objectifs

- Adapter le suivi en fonction du risque et de l'âge du patient :
- Fréquence des consultations cliniques ;
- Fréquence des examens complémentaires ;
- Fréquence des examens biologiques.

➤ Professionnels impliqués :

- Le suivi du patient est coordonné, au mieux, par un médecin hospitalier du centre de référence et/ou de compétence de la CMH, référent identifié auprès du patient et du médecin traitant, en lien étroit avec celui-ci.
- Les autres spécialistes interviennent à la demande.
- Le suivi des stimulateurs et des défibrillateurs se fait en milieu spécialisé.

Partie Théorique

- Les médecins scolaires (projet personnalisé de scolarisation) et médecins du travail.
- Le suivi est systématique, et doit tenir compte du bilan initial, de la classification du patient (faible risque, haut risque) de la réponse du patient aux traitements utilisés et de l'état du patient (âge, grossesse, pathologie associée ou bilan préopératoire, par exemple).

➤ Examen clinique pendant le suivi

L'examen clinique, comprenant un interrogatoire détaillé, doit être au moins annuel en l'absence de symptôme, au moins semestriel chez un patient symptomatique, plus rapproché en cas d'instabilité ou de modification thérapeutique.

➤ Examens paracliniques pendant le suivi : Examens recommandés

- ECG 12 dérivations ;
- échocardiographie ;
- test d'effort sur tapis ou sur vélo pour évaluer le profil tensionnel ;
- Holter ECG.

Le rythme de surveillance doit être adapté selon l'évaluation initiale du risque rythmique (nombre de facteurs de risque), la stabilité ou la présence de symptômes

- Chez un patient asymptomatique et sans facteurs de risque rythmique, une échocardiographie annuelle ainsi qu'une épreuve d'effort et un Holter tous les deux à trois ans peuvent être préconisés ;
- Chez un patient avec au moins un facteur de risque ou en présence de symptômes, on recommande de réaliser annuellement une échocardiographie, un Holter et un test d'effort maximal sur tapis ou vélo, afin d'évaluer le profil tensionnel et détecter des arythmies catécholergiques

La réalisation d'une IRM cardiaque peut être envisagée tous les 5 ans en cas de CMH stable et tous les 2 à 3 ans en cas de progression de la maladie. Elle est utile en cas d'hypertrophie difficilement caractérisable en échocardiographie, en cas d'anévrysme apical et permet de rechercher du rehaussement tardif. Cette surveillance doit être adaptée à chaque cas (exemples : grossesse, aggravation des symptômes, avis préopératoire). La surveillance rythmologique d'un stimulateur double-chambre et ou d'un défibrillateur s'effectue en milieu spécialisé.

Examens biologiques pendant le suivi

En cas d'insuffisance cardiaque, les examens biologiques standards (incluant le BNP ou le NT pro-BNP) sont prescrits en fonction de l'état du patient. En cas de traitement par anticoagulant, par antivitamine K ou par amiodarone, une surveillance est instaurée (INR, TSH).

Autres prescriptions pendant le suivi

Les prescriptions de type rééducation, kinésithérapie etc. sont faites en fonction de l'état clinique du patient.

II.5.10. La mort subite d'origine cardiaque

La mort subite est la complication la plus redoutée de cette maladie, Le risque de mort subite est de 0,5 à 1 % par an dans la cardiomyopathie hypertrophique, en relation avec un trouble du rythme ventriculaire.

Bien sûr, en cas de mort subite récupérée, de FV ou de TV soutenue symptomatique, l'indication d'un DAI en prévention secondaire est d'emblée posée car le risque de récurrence de mort subite est de plus de 10 % par an. Pour les autres patients, il convient de stratifier le risque et de discuter l'indication du DAI en prévention primaire en fonction du risque estimé.

Il faut utiliser des critères prouvant une association et les cumuler pour identifier les risques de mort subite. Ces critères comprennent :

- Des antécédents familiaux de mort subite chez des proches de premier degré,
- Une syncope récente inexplicée survenue à l'effort sans signe avant-coureur,
- Une hypertrophie du ventricule gauche de près de 30 mm et
- Une tachycardie ventriculaire non soutenue qui se répète malgré un traitement par bêtabloquant.

La discussion sur l'implantation de DAI devrait être faite en groupe par une équipe de cardiologues et le risque doit être régulièrement réévalué chez le patient. Les recommandations européennes de 2014 ont proposé un score de risque qui prend en compte l'âge du patient. Si le risque de mort subite estimé est supérieur à 4% sur 5 ans, le DAI doit être discuté pour la prévention primaire, et s'il est supérieur à 6%, le DAI est généralement recommandé.

Partie Théorique

Ce score est applicable chez les sujets âgés de 18 à 80 ans, qui n'ont pas eu de réduction septale thérapeutique, qui ont une CMH supposée sarcomérique, et n'est pas applicable en cas de CMH apicale.

Chez l'enfant, l'évaluation du risque rythmique ventriculaire est plus empirique, mais les hypertrophies majeures > 30 mm ou Zscore > 6 , et l'histoire familiale de mort subite, sont des facteurs qui permettent de guider les indications de DAI en pratique.

Problématique

Problématique

Les maladies cardiaques englobent un large éventail de conditions affectant le cœur, chacune avec ses propres caractéristiques et implications.

La cardiomyopathie hypertrophique (CMH) est l'une de ces maladies cardiaques spécifiques.

Elle est relativement fréquente, bien qu'elle puisse varier en prévalence selon les populations étudiées et les critères diagnostiques utilisés, sa prévalence rapportée généralement entre 1 sur 200 à 500 personnes.

La CMH peut entraîner un risque accru de mort subite cardiaque, nécessitant une évaluation et des interventions spécifiques pour réduire ce risque.

Cette maladie peut affecter des personnes de tous âges, mais l'âge de présentation peut varier en fonction du type de cardiomyopathie spécifique.

Le diagnostic précoce de la cardiomyopathie hypertrophique (CMH) est crucial pour plusieurs raisons, notamment pour mettre en place une gestion précoce et des mesures de prévention et des complications graves.

D'où l'intérêt de faire un conseil génétique. Nous avons entamé une étude dans le service de cardiologie de CHU de Tlemcen pour recenser le nombre de CMH à l'admission, à la recherche des modalités de diagnostic et le conseil génétique.

Notre étude est une étude épidémiologique rétrospective qui nous a permis de répondre à certaines particularités de cette maladie dans la population de Tlemcen.

Objectifs de l'étude

Objectifs de l'étude

I. Principal :

- Explorer en profondeur les mécanismes génétiques, physiopathologiques et cliniques de la CMH.

II. Secondaires

- Étude des facteurs de risque et de la prédisposition génétique
- Développement de nouvelles approches diagnostiques
- Évaluation de l'efficacité des traitements et les méthodes les plus récents
- Amélioration des stratégies de gestion et de prévention

Partie Pratique

Matériel et Méthodes

I. Définition du phénomène étudié :

Un épaissement anormal du muscle cardiaque. Ce phénomène pathologique entraîne une augmentation de la rigidité du muscle cardiaque.

II. Le Type et Le Lieu

Notre étude s'est déroulée dans : le service de cardiologie du centre hospitalo universitaire Dr Tidjani Damerji de Tlemcen ; Il s'agit d'une étude épidémiologique rétrospective descriptive.

III. La durée et La Période d'étude

Notre étude est portée sur (09) dossiers des patients présentant la cardiomyopathie hypertrophique ;

L'étude s'est déroulée du 01 février 2023 au 30 Avril 2024.

IV. Population d'étude :

Les patients de plus de 40ans, admis au niveau des services de cardiologie dans la Wilaya de Tlemcen pour une prise en charge spécialisée d'une complication de la maladie de cardiomyopathie hypertrophique.

IV.1. Critères d'inclusion

Nous avons inclus dans notre étude :

- Les malades cardiopathes hypertrophique
- Patients âgés plus de 40 ans

IV.2. Critères de non-inclusion

Nous avons exclu de cette étude :

- Les autres cardiomyopathies : dilatées, ischémique, obstructive, tumoral,
- Les enfants à cause de retard de diagnostique
- Les cardiomyopathies hypertrophiques lié à l'HTA et sténose aortique et membrane sous aortique
- Les pathologies infiltrantes

V. Le recueil des données :

Le recueil des données s'est fait à partir des dossiers des patients, des fiches cliniques et des registres des protocoles opératoires.

Les données ont été reportées sur des fiches cliniques comportant plusieurs items : Etat civil, Service d'orientation, Service d'accueil, Diagnostic initial, Certificat médical descriptif, Examen médical, Bilan fonctionnel, Examens complémentaires « Imagerie demandée », Traitement de la maladie.

VI. L'analyse des données :

Pour l'analyse et l'interprétation des résultats nous avons utilisé des logiciels « Excel et Office Word »

Résultats

I. Données générales :

Durant la période d'étude, nous avons colligé 9 sur 260 dossiers de patients admis en cardiologie

II. Statistiques de la cardiomyopathie hypertrophique : tableaux et graphiques

II.1. Répartition selon l'âge

La plupart des patients ont un âge plus de 40ans

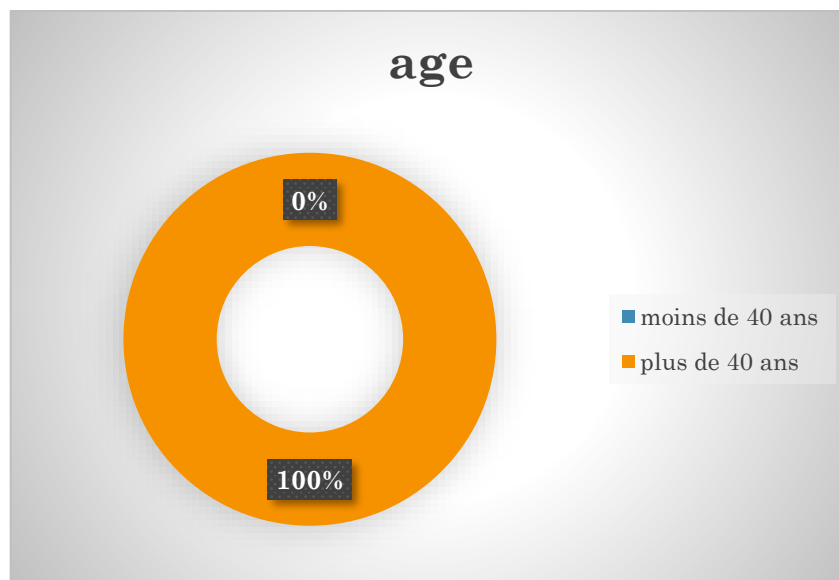


Figure 21 : répartition selon l'âge

II.2. Répartition selon le sexe

Le sexe masculin note une prédominance notable par rapport au sexe féminin. Il est le plus représenté 77,77% avec 7 cas alors que 22,22 % pour le sexe féminin avec 2 cas, avec sexe RATIO H/F= 3 ,5

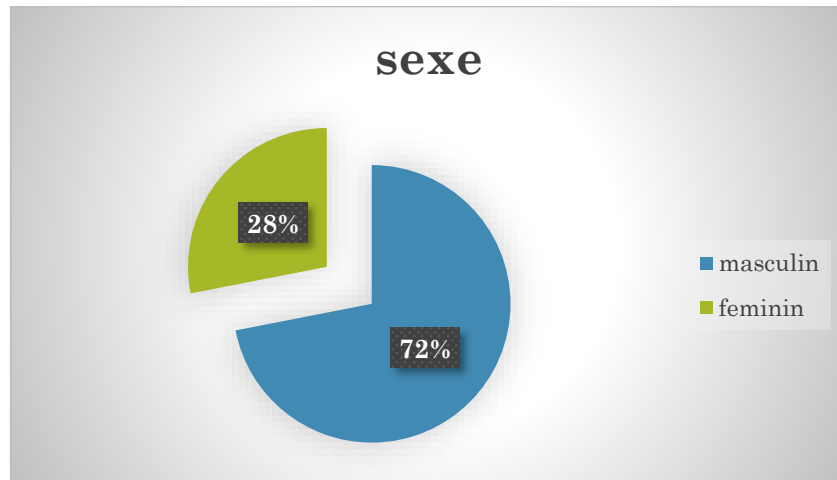


Figure 22 : répartition selon le sexe

II.3. Répartition par saison des admissions :

Les malades admis au service de cardiologie chez qui on a diagnostiqué une CMH en été réparti par saison : 4cas en hiver, 4 cas en printemps, 1 cas en automne et 0 cas en été.

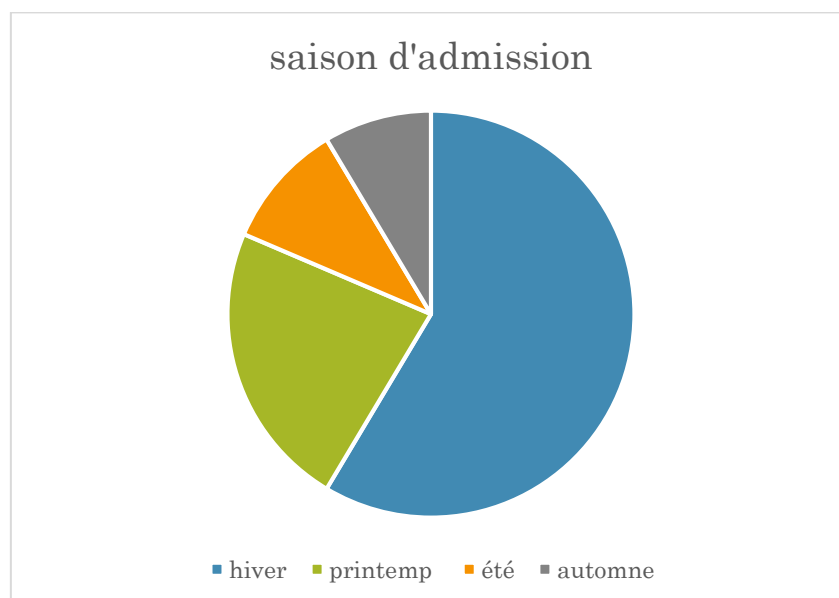


Figure 23 : répartition selon la saison

II.4. Etat de santé a l'admission :

Parmi les 9 personnes malades, 56% sont admis par malaise cardiaque contre 44% sont admis par complication, et 0% sont admis pour consultation et bilan préopératoire.

Tableau 3 : motif d'admission

Motif d'admission	Nombre des cas
Malaise cardiaque	5
Complication aigue	4
Consultation	0
Bilan préopératoire	0

II.5. Répartition selon le type de document médical d'orientation :

- Le taux des patients qui sont admis par rapport médicale seul est : 0%
- Le taux de patients qui sont admis par bilan cardiaque seul est : 66,66%
- Le taux de patient qui est admis par rapport et bilan est : 33,33%

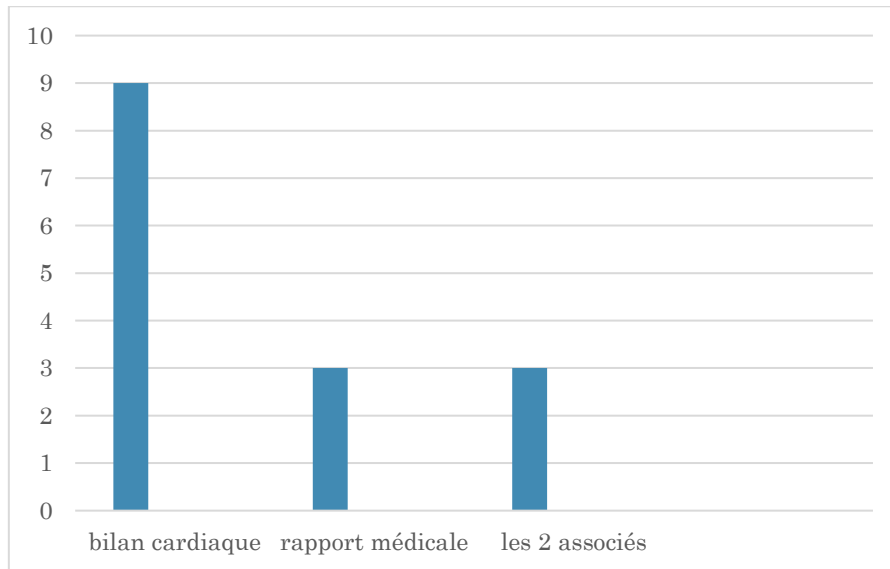


Figure 24 : répartition selon le type de document

II.6. La répartition selon l'habitude de vie :

On note que la sédentarité a été la plus représentée avec un taux de 73%.

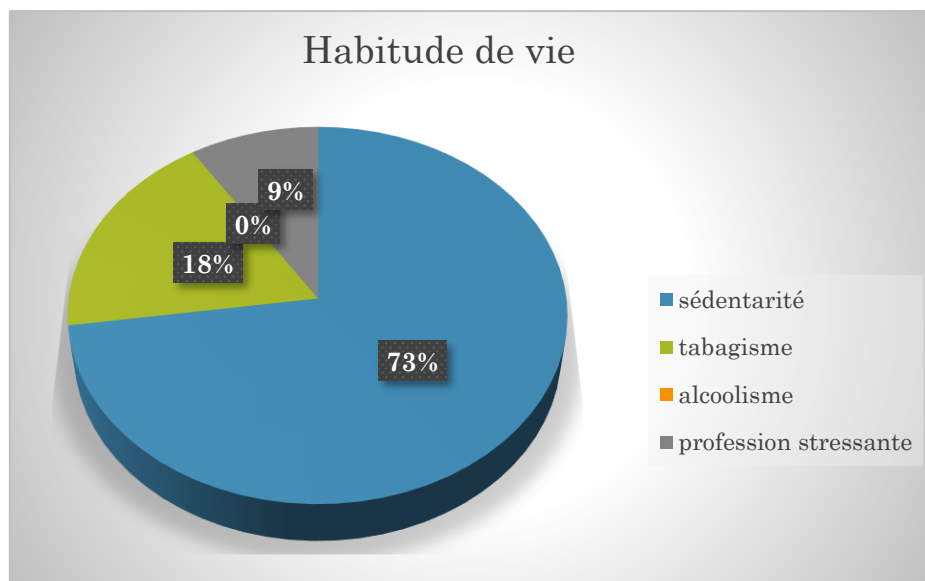


Figure 25 : répartition selon l'habitude de vie

II.7. Répartition selon le type d'imagerie utilisée dans le diagnostic :

L'échographie cardiaque et le ECG a été demandée chez tous nos patients. L'IRM a aussi une valeur importante pour poser le diagnostic, elle a été réalisée des dans notre série d'étude. La TDM n'a pas été demandé qu'exceptionnellement.

II.8. La répartition selon la fréquence de CMH dans les pathologies cardiaques constatées :

L'association de la cardiomyopathie hypertrophique et la cardiomyopathie dilatée est de 18%.

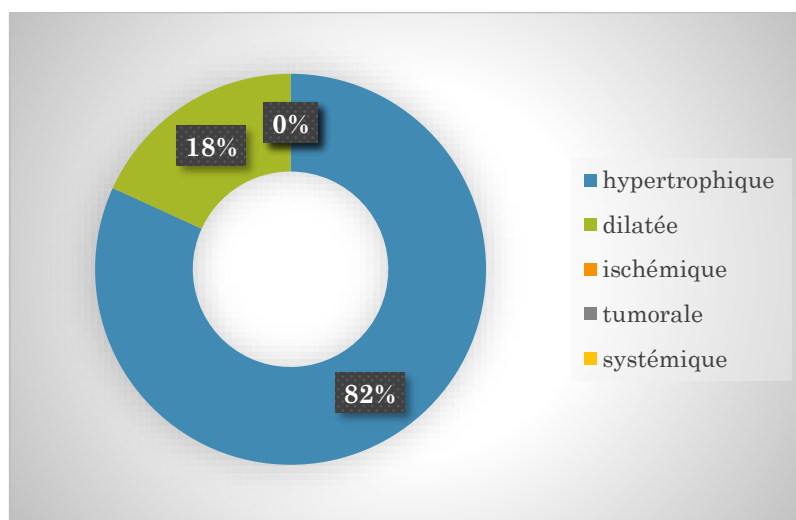


Figure 26 : Répartition selon la fréquence de CM

II.9. Répartition selon la précocité de diagnostic

- Le diagnostic a été tardif chez les 9 patients

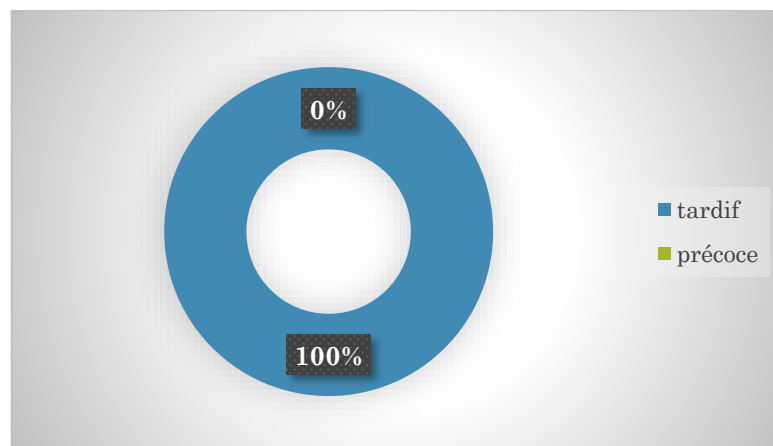


Figure 27 : Répartition selon la précocité

II.10. Répartition selon le choix thérapeutique :

Sur le plan thérapeutique, Le traitement médical était le plus pratiqué, réalisé chez 78% de nos patients.

Le traitement médical est le traitement de première intention au service de cardiologie.

Le traitement chirurgical Il n'est pratiqué qu'en cas d'échec du traitement médical. Il a été réalisé chez des patients présentant des complications à type de trouble du rythme cardiaque, réalisé chez 22%

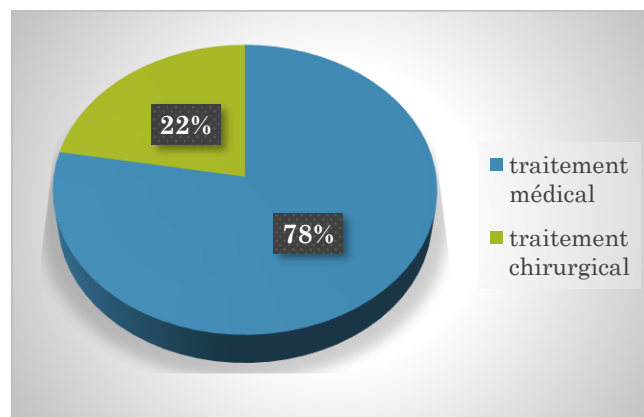


Figure 28 : Répartition selon le choix thérapeutique

II.11. Répartition selon l'existence d'un conseil génétique :

Le conseil génétique a été fait chez tous les patients.

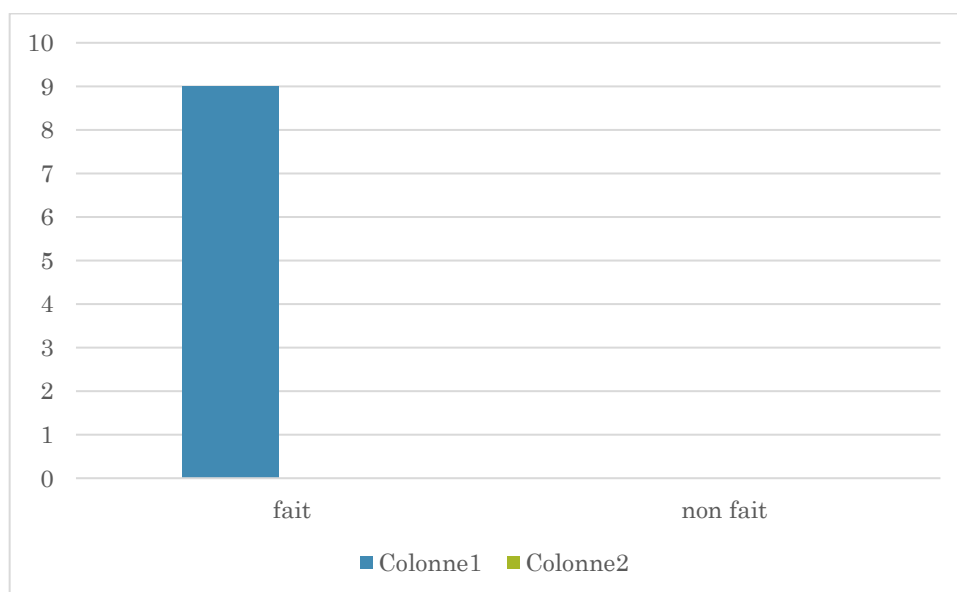


Figure 29 : répartition selon l'existence de conseil génétique

Discussion

I. Intérêt de l'étude

L'étude a été faite sur les 09 dossiers durant 14 mois des malades cardiopathes, tirés des hospitalisations du service de cardiologie CHU Tlemcen.

C'est une étude rétrospective qui cherche à faire montrer l'évolution de la maladie au niveau de la wilaya de Tlemcen.

Cette recherche a permis de mettre en évidence certains points :

- Le sexe masculin note une prédominance notable par rapport au sexe féminin. Cela s'explique du fait que l'homme est plus touché que la femme à cause de facteurs de risque.
- La majorité des patients sont âgés de 49 à 76 ans.
- Cela peut être expliqué par le fait que la population adulte présente un risque très élevé de maladies. Tandis qu'un faible pourcentage est observé dans la population âgée de 20 à 30 ans.
- En fonction de la répartition saisonnière pendant la période d'étude : Cette maladie a été observée en hiver et printemps.
- La maladie peut se manifester lors d'un effort au quotidien, lors de complications ou par hasard lors d'un bilan général et même en cas de stress.
- Le diagnostic dans la majorité des cas est tardif à cause de retard de diagnostic et de la mauvaise prise en charge des patients.
- Selon notre étude, la plupart des cas a survenu lors des complications aiguës.

II. Validité interne :

II.1. Limite de l'étude :

II.1.1. Biais de sélection :

La majorité des cas traités, avaient d'autres cardiopathies associées, en plus l'hospitalisation est de courte durée. Ce qui a rendu difficile la représentation de l'information contenue dans les données.

II.1.2. Biais de mesure :

Biais dans la certitude des allégations des patients par rapport aux maladies sans aucun symptôme cliniquement décelable. Cette erreur est quasi inévitable puisque aucun outil de mesure (interrogatoire, examen) n'est parfait.

II.1.3. Forces de notre étude :

Avantages de notre recherche : Un des bénéfices de notre étude réside dans sa capacité à recueillir des informations sur de nombreux patients. Il est aussi intéressant de noter que les patients n'ont pas été choisis, car ils étaient issus de la population générale et qu'ils font partie d'une catégorie de la population proprement dite

Conclusion

Conclusion

Le cœur joue un rôle crucial dans le bon fonctionnement du corps humain, en assurant la circulation sanguine et la distribution d'oxygène et de nutriments à toutes les cellules au sein du corps. Il est crucial de maintenir sa santé et son bon fonctionnement afin de préserver une bonne santé globale.

La cardiomyopathie hypertrophique (CMH) est une affection cardiaque chronique, complexe et fréquemment héréditaire. La présentation clinique de la CMH varie considérablement. Les symptômes peuvent être asymptomatiques ou légers, tandis que d'autres peuvent présenter des symptômes graves.

L'échocardiographie est utilisée pour diagnostiquer la CMH. La génétique peut confirmer le diagnostic dans les cas familiaux.

L'objectif de la gestion de la CMH est de maîtriser les signes, d'éviter les complications et de diminuer le risque de décès subit. Cela englobe des médicaments visant à améliorer la relaxation du cœur et à prévenir les arythmies. Plusieurs facteurs influencent le pronostic de la CMH, tels que la gravité de l'hypertrophie, la présence de symptômes et l'identification de facteurs de risque tels que des antécédents familiaux de décès subit. En ayant une bonne gestion, de nombreux patients peuvent vivre une vie normale, même si une surveillance à long terme est indispensable.

Malgré la complexité de la CMH et ses implications potentiellement graves, une prise en charge précoce et adéquate peut considérablement améliorer les résultats cliniques et la qualité de vie des patients touchés. Il est fréquemment indispensable d'adopter une approche multidisciplinaire comprenant des cardiologues, des généticiens et d'autres spécialistes afin d'améliorer les soins et la surveillance à long terme des patients atteints de CMH.

L'éducation et le soutien sont essentiels pour informer les patients sur la manière de gérer leur condition, incluant la gestion du stress, une alimentation saine et l'importance de le suivre. Il est également essentiel de fournir un soutien émotionnel et psychologique afin d'améliorer la qualité de vie des patients.

Les médecins peuvent améliorer la qualité des soins et les résultats pour leurs patients atteints de cardiomyopathie hypertrophique, tout en contribuant à leur bien-être à long terme.

Conclusion

Recommandations

- Il est nécessaire de réaliser une évaluation approfondie comprenant l'anamnèse familiale, l'examen physique et des tests diagnostiques tels que l'échocardiographie.
- L'évaluation génétique peut être envisagée chez les patients ayant des antécédents familiaux de CMH ou une présentation clinique inhabituelle.
- Planifier des rendez-vous fréquents afin d'évaluer l'évolution de la maladie, surveiller les symptômes et adapter le traitement en conséquence.
- Il est recommandé de réaliser régulièrement des échocardiogrammes afin d'évaluer l'épaississement septal et la fonction cardiaque.
- Éduquer les patients sur leur condition incluant les changements dans leur mode de vie (régime alimentaire, exercice physique modéré, évitement du tabac et de l'alcool)
- Autosurveillance : Être attentif aux changements dans les symptômes et signaler tout nouveau symptôme à l'équipe médicale.
- Proposer des recommandations concernant la planification familiale et l'importance de la génétique pour les membres de la famille.
- Collaborer à des experts tels que des généticiens, des électrophysiologies et des chirurgiens cardiaques afin de fournir une approche globale pour les patients atteints de CMH.

Références bibliographiques

Bibliographies

- [1] [classification des cardiopathies \(studylibfr.com\)](http://studylibfr.com)
- [2] [Articles - Brochure Patients - Cardiogen \(aphp.fr\)](http://aphp.fr)
- [3] [Dilated cardiomyopathy: the complexity of a diverse genetic architecture | Nature Reviews Cardiology](#)
- [4] [Cardiomyopathie hypertrophique et dilatée \(swisshealthweb.ch\)](http://swisshealthweb.ch)
- [5] [Maron BJ, Desai MY, Nishimura RA, et al. Diagnosis and Evaluation of Hypertrophic Cardiomyopathy: JACC State-of-the-Art Review. *J Am Coll Cardiol*](#)
- [6] Burkett, E. L. & Hershberger, R. E. Clinical and genetic issues in familial dilated cardiomyopathy. *J. Am. Coll.*
- [7] [Maladies cardiovasculaires \(who.int\)](http://who.int)
- [8] [Inscription Medscape Premières recommandations européennes sur la prise en charge des cardiomyopathies - Medscape - 4 sept 2023.](#)
- [9] [Scores de risque rythmique et prévention de la mort subite dans la cardiomyopathie hypertrophique | P. Charron \(edimark.fr\)](#)
- [10] [Pourquoi alcooliser une branche septale de la coronaire gauche ? | Cardiologie Pratique \(cardiologie-pratique.com\)](#)

Annexes

Cardiomyopathie hypertrophique dans la fratrie.

Mort subite dans la famille.

➤ Séjours en milieu hospitaliers : non oui

Le diagnostic de la cardiomyopathie était :

Clinique

Electrocardiographique

Échographique

Il s'agit d'une cardiomyopathie :

Hypertrophique

Ischémique

Dilatée

Tumorale

Systémique

Le diagnostic de la cardiomyopathie hypertrophique était

Tardif

Précoce

La conduite thérapeutique

Chirurgical :

.....
.....
.....

Médical :

.....
.....
.....

Annexes

Autres :

.....
.....
.....

Le conseil génétique

Fait : comment ?

.....
.....
.....

Non fait : pourquoi ?

.....
.....
.....

Résumé

Introduction : La cardiomyopathie hypertrophique (CMH) est une maladie cardiaque provoquant une croissance musculaire anormale, affectant la circulation sanguine. Le diagnostic nécessite un ECG, une échocardiographie et des tests génétiques, avec des suivis réguliers pour les progrès.

Problématique : Cardiomyopathie hypertrophique (CMH) est un maladies cardiaques et s'agit d'une maladie affectant tous les âges. Le diagnostic précoce est crucial pour gérer et prévenir des complications graves. Une étude épidémiologique rétrospective a été menée à Tlemcen.

Objectif de l'étude : est d'analyser les mécanismes génétiques, physiopathologiques et cliniques de la CMH, d'analyser les facteurs de risque et la prédisposition génétique, de Concepteur de nouvelles méthodes de diagnostic, d'évaluer l'efficacité du traitement et d'améliorer les stratégies de cure et de prévention.

Matériel et méthodes Nous avons effectué notre étude dans le service de cardiologie du centre hospitalier universitaire Dr Tidjani Damerji de Tlemcen. Cette étude est une étude épidémiologique rétrospective descriptive.

Résultats : Nous avons étudié (09) cas de patients atteints de cardiomyopathie hypertrophique au lieu du 01 février 2023 au 30 avril 2023. Le sexe masculin est nettement plus prédominant que le sexe féminin ; les adultes représentent une population à risque très élevé de la maladie.

Discussion L'étude visait à recueillir des informations sur de nombreux patients, mais a rencontré des difficultés pour représenter les données en raison des cardiopathies associées et de la courte durée d'hospitalisation.

Conclusion La cardiomyopathie hypertrophique (CMH) est une maladie cardiaque complexe et héréditaire diagnostiquée à l'aide d'échocardiographie et de tests génétiques. Une approche multidisciplinaire impliquant des cardiologues, des généticiens et des spécialistes peut améliorer les résultats cliniques et la qualité de vie des patients.

Mots clés : cardiomyopathie hypertrophique ,conseil génétique , prédominance masculine , sujet adulte

Abstract

Introduction: Hypertrophic cardiomyopathy (HDC) is a heart disease that causes abnormal muscle growth, affecting blood circulation. The diagnosis requires an ECG, echocardiography and genetic tests, with regular monitoring for progress.

Problem: Hypertrophic cardiomyopathy (HCH) is a heart disease that affects all ages. Early diagnosis is crucial in managing and preventing serious complications. A retrospective epidemiological study was conducted in Tlemcen.

Objective of the study: to analyze the genetic, physiopathological and clinical mechanisms of HCL, to analyse risk factors and genetic predisposition, to design new diagnostic methods, to evaluate the effectiveness of treatment and to improve strategies of cure and prevention.

Equipment and methods We conducted our study in the cardiology department of Dr Tidjani Damerji University Hospital Center in Tlemcen. This study is a descriptive retrospective epidemiological study.

Results: We studied (09) cases of patients with hypertrophic cardiomyopathy instead of from February 1, 2023 to April 30, 2023. The male sex is significantly more prevalent than the female; the adult population is at very high risk of the disease.

Discussion The study aims to gather information on many patients, but faces difficulties in representing the data due to associated heart disease and short hospitalization.

Conclusion

Keywords: hypertrophic cardiomyopathy, genetic counselling, male predominance, adult subject

ملخص

مقدمة: اعتلال عضلة القلب الضخامي (HCM) هو مرض قلبي يسبب نموًا غير طبيعي للعضلات، مما يؤثر على الدورة الدموية. يتطلب التشخيص تخطيط كهربية القلب، وتخطيط صدى القلب، والاختبارات الجينية، مع متابعة منتظمة للتقدم.

المشكلة: اعتلال عضلة القلب الضخامي (HCM) هو مرض قلبي وهو مرض يصيب جميع الأعمار. التشخيص المبكر أمر بالغ الأهمية لإدارة ومنع المضاعفات الخطيرة. أجريت دراسة وبائية بأثر رجعي في تلمسان

الهدف من الدراسة: هو تحليل الآليات الوراثية والفيزيولوجية المرضية والسريرية لمرض HCM ، وتحليل عوامل الخطر والاستعداد الوراثي، وتصميم طرق تشخيصية جديدة، وتقييم فعالية العلاج وتحسين استراتيجيات العلاج والوقاية.

المواد والأساليب أجرينا دراستنا في قسم أمراض القلب بالمركز الاستشفائي الجامعي الدكتور تيجاني الدرجمي تلمسان. هذه الدراسة هي دراسة وبائية وصفية بأثر رجعي

النتائج: قمنا بدراسة (09) حالات لمرضى يعانون من اعتلال عضلة القلب الضخامي في الفترة من 1 فبراير 2023 إلى 30 أبريل 2023.

ومن الواضح أن جنس الذكر أكثر هيمنة من جنس الأنثى؛ ويمثل البالغون مجموعة سكانية معرضة بشدة لخطر الإصابة بالمرض.

المناقشة: هدفت الدراسة إلى جمع معلومات عن العديد من المرضى، لكنها واجهت صعوبات في تمثيل البيانات بسبب أمراض القلب المرتبطة بها وقصر مدة العلاج في المستشفى.

الاستنتاج: اعتلال عضلة القلب الضخامي (HCM) هو مرض قلبي وراثي معقد يتم تشخيصه باستخدام تخطيط صدى القلب والاختبارات الجينية. يمكن للنهج متعدد التخصصات الذي يشمل أطباء القلب وعلماء الوراثة والمتخصصين تحسين النتائج السريرية ونوعية الحياة للمرضى

الكلمات المفتاحية: اعتلال عضلة القلب الضخامي، الاستشارة الوراثية، غلبة الذكور البالغين