

Cardiomiopatie ipertrofiche

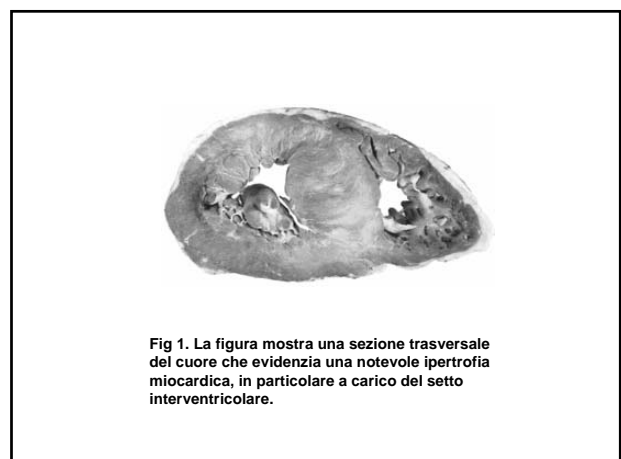
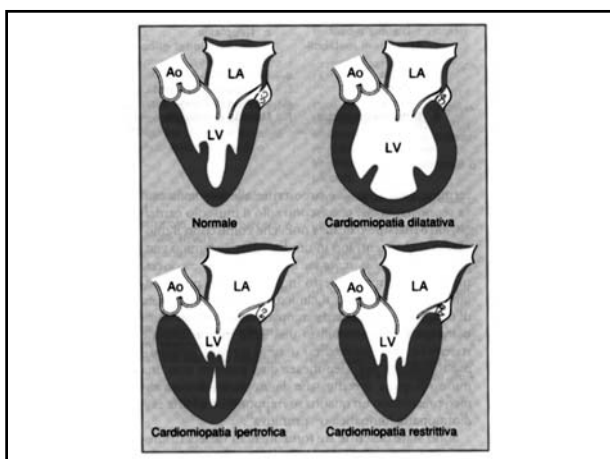
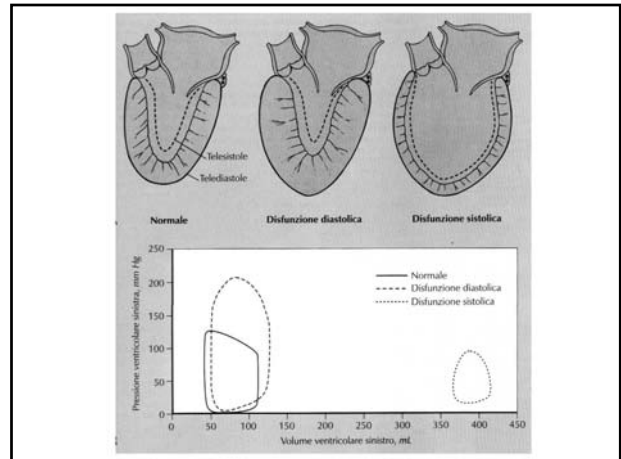


Fig 1. La figura mostra una sezione trasversale del cuore che evidenzia una notevole ipertrofia miocardica, in particolare a carico del setto interventricolare.

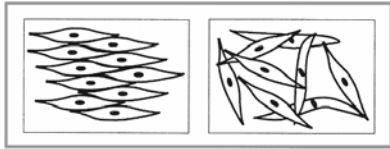


Fig 2. Malallineamento miocardico. Questi schemi mettono a confronto il regolare, parallelo allineamento delle cellule del muscolo in un cuore normale con l'irregolare, disorganizzato allineamento o malallineamento miocardico presente nel cuore di pazienti con CMI.

HISTOLOGIC ABNORMALITIES

- ♥ Myocardial Disarray
- ♥ Myocardial Fibrosis
- ♥ Abnormal intramural coronary arteries

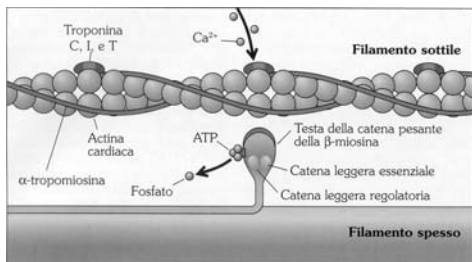
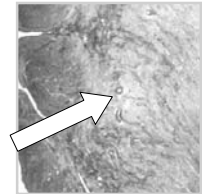


Fig 7. L'unità contrattile del cuore: il sarcomero. Il filamento sottile è costituito da actina cardiaca avvolta ad elica e dalla α -tropomiosina, associata a 3 troponine. Il filamento spesso è costituito da un fascio di catene pesanti di β -miosina, ciascuna delle quali termina con una testa che protrude dalla molecola e si lega a due catene leggere.

Mutazioni delle proteine del sarcomero correlate con la miocardiopatia ipertrofica

Anomalie correlate ai filamenti spessi

- Catena pesante della miosina, cromosoma 14
- Catena leggera essenziale della miosina, cromosoma 3
- Catena leggera regolatrice della miosina, cromosoma 12

Anomalie correlate ai filamenti sottili

- Troponina T, cromosoma 1
- Tropomiosina, cromosoma 15
- Troponina I, cromosoma 19

Anomalie correlate allo scheletro strutturale del sarcomero

- Proteina C legante la miosina, cromosoma 11
- Alfa-actina
- Titina

TABELLA 20.1 - Alterazioni elettrocardiografiche più comuni nella cardiomiopatia ipertrofica (in ordine di frequenza)

- Anomalie del tratto ST e dell'onda T
- Ipertrofia ventricolare sinistra e deviazione assiale sinistra
- Onde Q patologiche ("pseudoinfartuali")
- Impegno atriale sinistro
- Ipertrofia ventricolare destra
- Allungamento intervallo P-R
- Fibrillazione atriale
- Preccitazione cardiaca

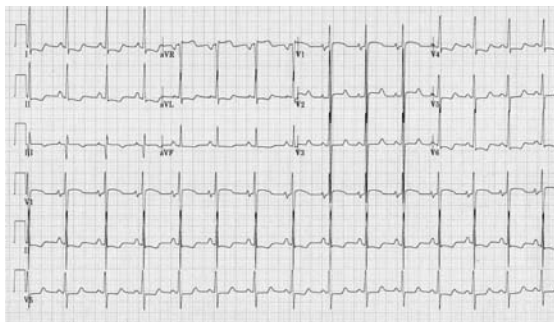
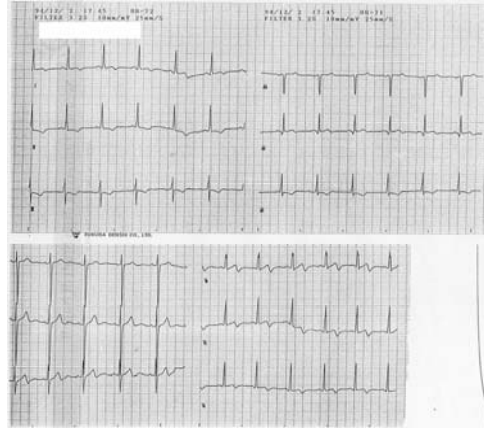


TABELLA 20.3 - Localizzazione dell'ipertrofia all'ECO bidimensionale

(Shapiro e coll., voce bibl. 68)

- Asimmetrica: setto > parete posteriore	55%
* setto + parete anterolaterale	51%
* setto anteriore e posteriore	35%
* setto anteriore	14%
- Concentrica (simmetrica)	31%
- Apicale	14%

(Maron e coll., voce bibl. 70)

- setto anteriore (tipo I)	10%
- setto anteriore e posteriore (tipo II)	20%
- setto + parete anterolaterale (tipo III)	52%
- regione posterosettale, apico-settale o anterolaterale isolate	18%
- Ipertrofia concentrica	rara

Quadri morfologici delle miocardiopatie ipertrofiche

Interessamento del ventricolo sinistro

- Ipertrofia asimmetrica
 - Settale
 - Medioventricolare
 - Apicale
- Ipertrofia simmetrica

Interessamento del ventricolo destro

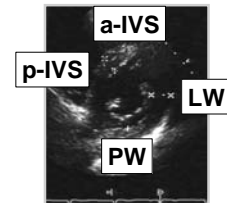


Fig 8. Forme macroscopiche di CMI. ASH: ipertrofia settale asimmetrica; IHSS: stenosi subaortica ipertrofica idiopatica.

Diagnosis of HCM

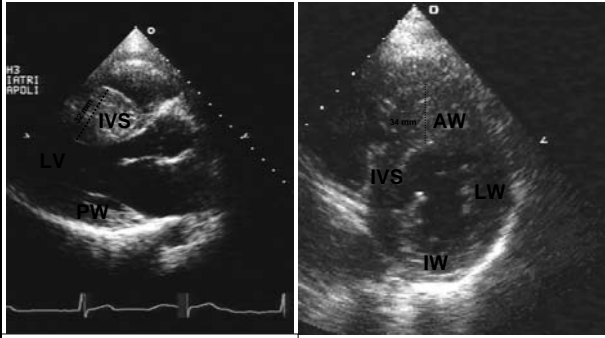


M-Mode

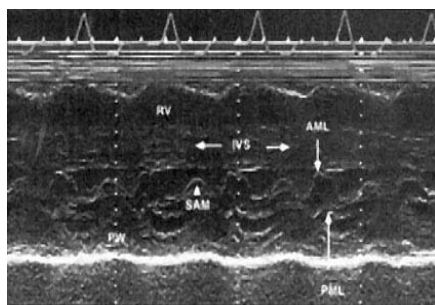
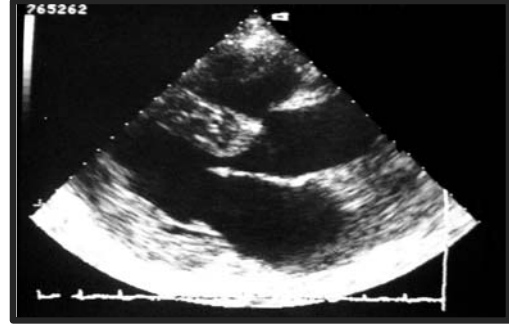


2D-Short Axis

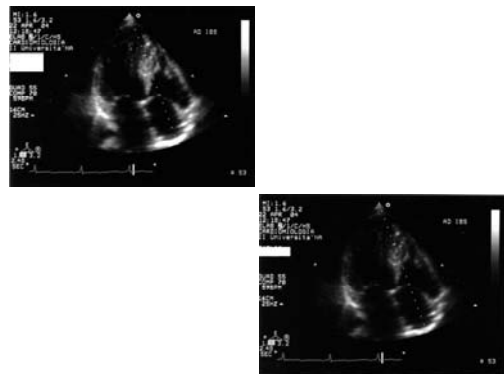
Echocardiogramm



Severe LVH (MWT 3.4 cm); absence of LVOT gradient



✓ **SAM**
low sensibility,
high specificity!!!



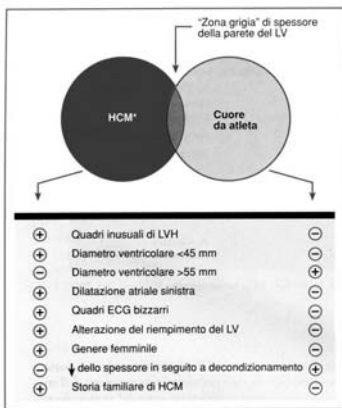
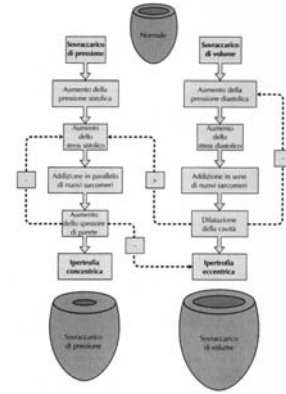
Echocardiography

New technologies

Integrated backscattering

Doppler tissue imaging

Strain/SR



Cardiologia dello Sport

TABELLA 20.4 - Elementi diagnostico-differenziali ecocardiografici tra cuore d'atleta e cardiomiopatia ipertrofica

	Cuore d'atleta	Cardiomiopatia ipertrofica
Spessori parietali	< 16 mm	> 16 mm (specie il setto)
Distribuzione ipertrofia	omogenea	disomogenea *
Rapporto massa/volume	normale †	aumentato
Distruzione all'efflusso	assente	talora presente
Funzione diastolica	normale	alterata
Reversibilità ipertrofia con disallenamento	presente ‡	assente

* raramente asimmetrica
 † talora moderatamente aumentato in atleti di potenza
 ‡ lenta nelle forme più muscolari

Evoluzione clinica della CMI

- Progressione della sintomatologia
- Fibrillazione atriale
- Morte improvvisa
- End-stage con disfunzione sistolica

Profilo di rischio in base alle caratteristiche cliniche

Pazienti a basso rischio

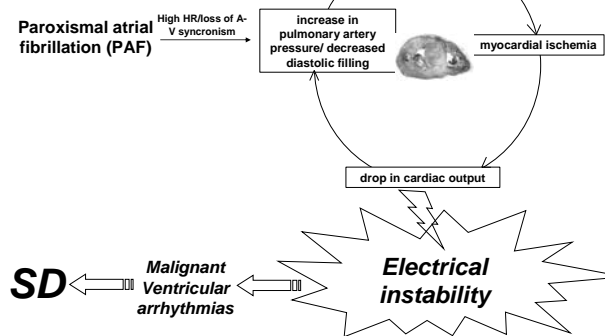
- Non storia familiare di morte improvvisa
- Assenza di TVNS all'Holter
- Ipertrofia <20mm
- Assenza di dilatazione atriale sinistra
- Normale comportamento PA durante sforzo

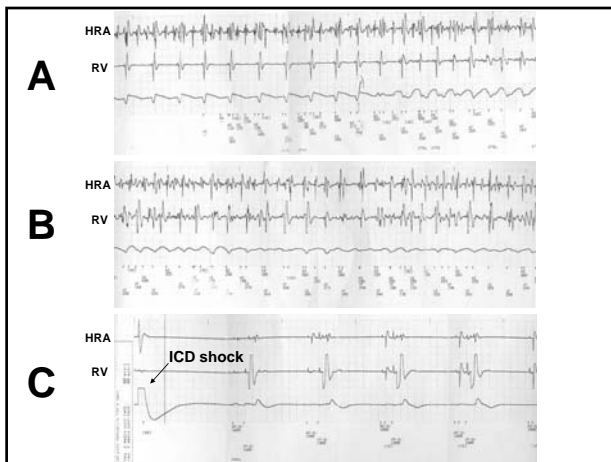
Profilo di rischio in base alle caratteristiche cliniche

Pazienti ad alto rischio

- Storia di arresto cardiaco
- Tachicardia ventricolare sostenuta
- TVNS (>5 episodi-24h e/o >10 battiti)
- Storia familiare di morte improvvisa
- Ipotensione al test ergometrico
- Mutazione ad alto rischio
- Ipertrofia massiva (>35mm)
- Gradiente intraventricolare >50mmHg

Mechanism of Sudden death (SD)





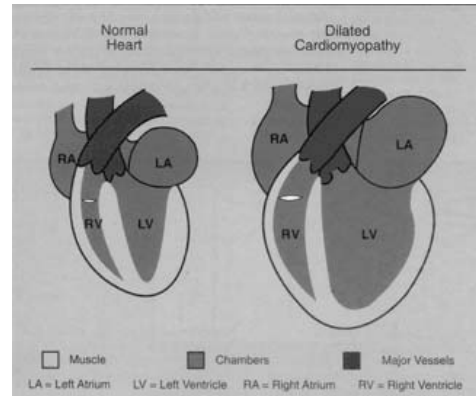
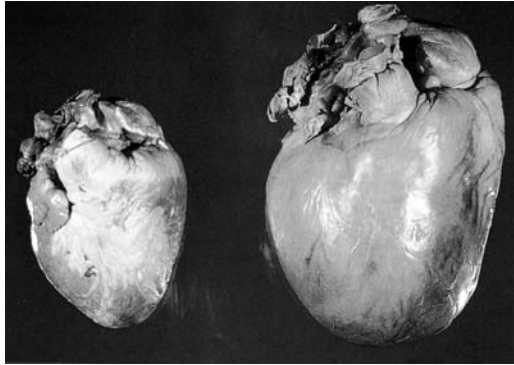
Terapia Farmacologica

- Beta bloccanti
- Calcio antagonisti
- Antiaritmici (amiodarone)

Terapia non Farmacologica

- Miomectomia
- Pacing DDD
- Alcolizzazione del setto interventricolare

Cardiomiopatie dilatative

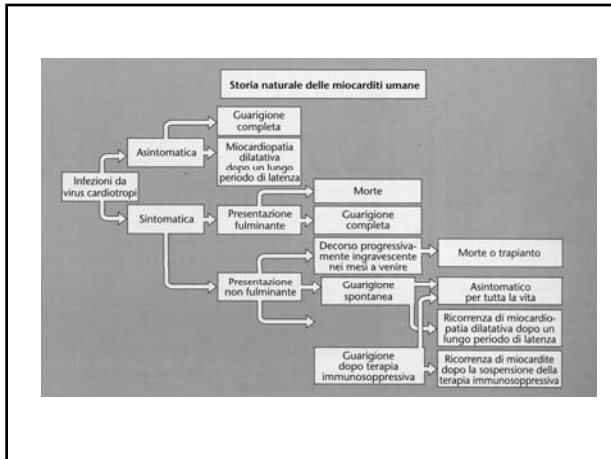


Cardiopatie che si manifestano con un quadro clinico di miocardiopatia dilatativa

1. Cardiopatia ischemica
2. Valvulopatie
3. Forme genetiche/familiari, isolate o nell'ambito di malattie neuromuscolari
4. Malattie nutrizionali (beri-beri)
5. Malattie endocrine o metaboliche (ipertiroidismo, feocromocitoma, acromegalia, emocromatosi)
6. Malattie infiammatorie (infezioni virali – coxackie A-B, echovirus, mononucleosi, epatite virale, influenza), batteriche, parassitarie (m. di Chagas)

Cardiopatie che si manifestano con un quadro clinico di miocardiopatia dilatativa

7. Malattie granulomatoze (sarcoidosi, lue)
8. Malattie infiltrative (amiloidosi)
9. Agenti tossici – chimici, fisici
10. Farmaci (antraciline, anoressizzanti, eroina, cocaina, amfetamine)
11. Miocardiopatia peripartum
12. Malattie autoimmuni (Lupus, artrite reumatoide, panarterite nodosa, polimiosite, connettivite mista)
13. Miocardiopatia indotta da tachicardia (tachicardiomiopatia)



Modalità di trasmissione genetica delle MCD

- Autosomica dominante 56%
- Autosomica recessiva 16%
- Recessiva legata al sesso (X-linked) con mutazioni del gene per la distrofina 10%
- Autosomica dominante con miopatia scheletrica subclinica 7,7%
- Autosomica dominante con difetti di conduzione 2,6%
- Forme rare non classificabili 7,7%

- SINTOMI**
- DISPNEA
 - DA SFORZO
 - PAROSSISTICA NOTTURNA
 - EDEMA POLMONARE
 - CARDIOPALMO
 - ASTENIE
 - EDEMA DECLIVE

- RILIEVI OBIETTIVI**
- PALLORE CUTANEO E SUDORAZIONE
 - RIDUZIONE DELLA PRESSIONE DIFFERENZIALE
 - AUMENTO DELL'AIA DI OTTUSITÀ CARDIACA
 - RIDOTTA INTENSITÀ DEL 1° TONO
 - COMPARSA DI 3° E/O 4° TONO SINISTRO E/O DESTRO
 - COMPARSA DI SOFFIO OLOSISTOLICO DA RIGURGITO ATRIO-VENTRICOLARE
 - TURGORE DELLE GIUGULARI
 - REFLUSSO EPATO-GIUGULARE
 - EPATOMEGALIA DOLOROSA

Sintomatologia di presentazione iniziale delle MCD

- Dispnea da sforzo 47-88%
- Ortopnea 10-55%
- Cardiopalmo 20-30%
- Edemi 30%
- Astenia 30%
- Dolore toracico 10-35%
- Sincope 02-15%
- Morte improvvisa 4%
- Embolia polmonare 10%

Criteri minori per formulare la diagnosi di MCD

- Aritmie sia sopraventricolari (fibrillazione atriale o tachiaritmie sostenute) che ventricolari frequenti (>1000/24h) o ripetitive (>3 battiti a frequenza >120/min) in età inferiore a 50 anni
- Aumento del diametro diastolico >112% rispetto ai valori medi di popolazione
- Disfunzione ventricolare sinistra (FE <50%, D% <28)
- Disturbi della conduzione (BBS, BAV)
- Episodio familiare di morte improvvisa <50 anni
- Anomalie della cinetica segmentaria (<1 segmento) in assenza di difetti di conduzione o di malattia ischemica

TAB. 32.VII. SINTOMI ASSOCIATI A CARDIOMEGALIA

Ai Sintomi che precedono la fase di scompenso cardiaco	
Dolore anginoso	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Stenosi aortica → Cardiopatia ischemica → Cardiomiopatia ipertrofica ✓ Cardiopatia ipertrofica
	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Aritmie sopraventricolari ✓ Stenosi mitralica → Cardiopatia ipertensiva ✓ Mixoma atriale
	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Aritmie ventricolari ✓ Stenosi aortica → Insufficienza aortica → Cardiomiopatia ipertrofica ✓ Cardiomiopatia dilatativa
Sincope	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Stenosi aortica (sincope da sforzo) → Cardiomiopatia ipertrofica → Ipertensione polmonare primitiva ✓ Mixoma atriale
Sintomi da compressione del bronco sinistro e del nervo laringeo ricorrente (tosse, disfonia)	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Stenosi mitralica (ingrandimento atrio sinistro) ✓ Versamento pericardico
Astenia, Mialgie, Artralgie, Febbre	<ul style="list-style-type: none"> → Miocardite

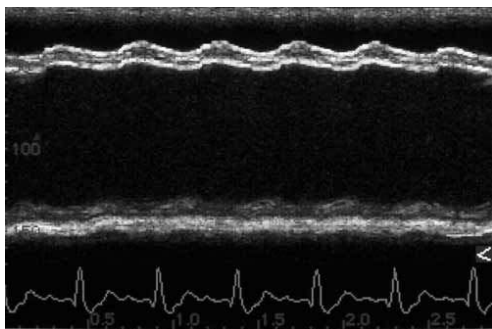
ELETTROCARDIOGRAMMA

- IPERTROFIA VENTRICOLARE SINISTRA
- ANOMALIE DIFFUSE DELLA RIPOLARIZZAZIONE
- COMPARSA DI ONDE Q PATOLOGICHE
- DISTURBI DEL RITMO
 - TACHICARDIA SINUSALE
 - ARITMIE IPOCINETICHE (BLOCCO DI BRANCA SIN. E BLOCCHI A-V)
 - ARITMIE IPERCINETICHE (EXTRASISTOLI VENTRICOLARI ISOLATE E/O RIPETITIVE E TACHICARDIE VENTRICOLARI)

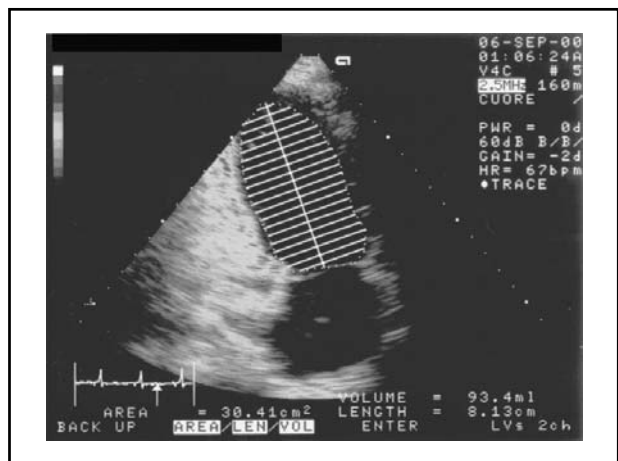
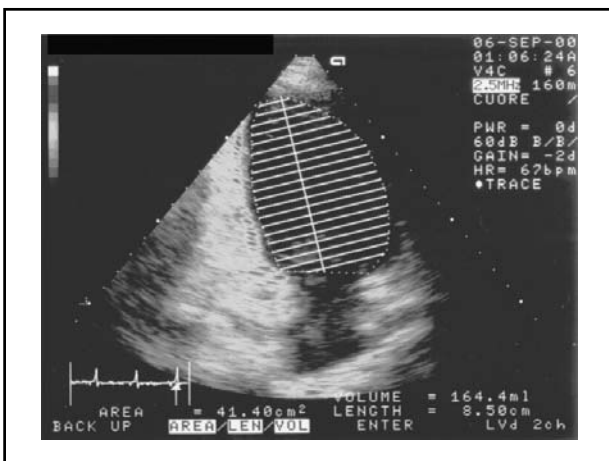
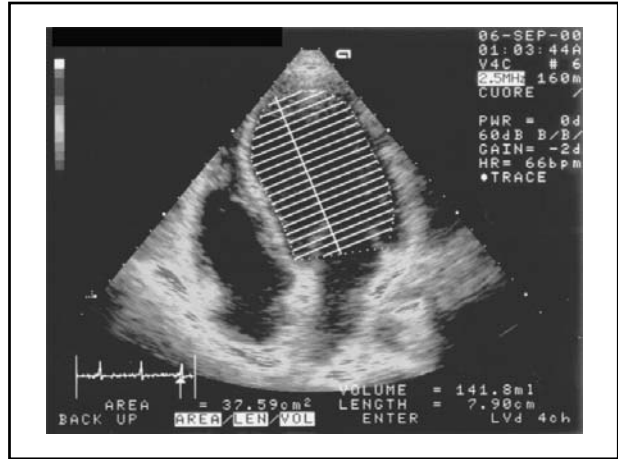
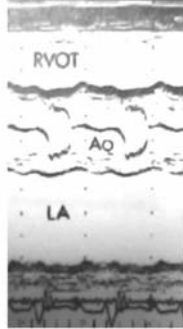


ECOCARDIOGRAMMA

- DILATAZIONE DI TUTTE LE CAMERE CARDIACHE
- AUMENTO DEI DIAMETRI SISTOLICI E DIASTOLICI DEL VENTRICOLO SINISTRO
- RIDUZIONE DELLA FRAZIONE DI EIEZIONE
- AUMENTO DEL DIAMETRO DELL'ATRIO SINISTRO
- IPOCINESIA DIFFUSA
- TROMBI INTRACARDIACI



dilated cardiomyopathy
with early systolic closure of the aortic valve

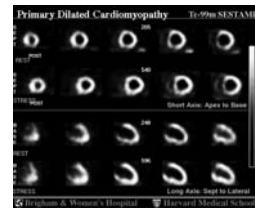


X-GRAFIA DEL TORACE

- AUMENTO DELLA VOLUMETRIA DI TUTTE LE CAVITÀ CARDIACHE
- STASI POLMONARE

SCINTIGRAFIA

- TECNEZIO-99
 - DEFICIT CONTRATTILI GLOBALI E SEGMENTARI
- TALLIO-201
 - PRESENZA DI AREE DI IPOCAPTAZIONE DISTRETTUALE



METODICHE INVASIVE

- BIOPSIA ENDOMIACARDICA
 - IPERTROFIA DELLE FIBRE MUSCOLARI
 - FIBROSI INTERSTIZIALE E PERIVASCOLARE
- CORONAROGRAFIA
 - ASSENZA DI LESIONI VASCOLARI CORONARICHE CRITICHE
- ANGIOCARDIOGRAFIA
 - AUMENTO DELLA VOLUMETRIA DELLE SINGOLE CAMERE
 - IPOCINESIA DEL VENTRICOLO SINISTRO
 - RIGURGITO ATRIO-VENTRICOLARE
 - TROMBI INTRACARDIACI

TERAPIA

- RIDUZIONE DELL'ATTIVITÀ FISICA
- FARMACI INOTROPI POSITIVI
 - DIGITALE
 - DOPAMINA
- DIURETICI
 - TIAZIDICI
 - DIURETICI DELL'ANSA
- VASODILATATORI
 - ACE-INIBITORI
 - SARTANICI
- ANTICOAGULANTI
- BETA-BLOCCANTI
 - CARVEDILOLO
- TRAPIANTO CARDIACO