



MINISTERUL SĂNĂTĂȚII AL REPUBLICII MOLDOVA

Cardiomiopatia hipertrofică

Protocol clinic național

PCN-248

Chișinău 2016

**Aprobat la ședința Consiliului de experți al Ministerului Sănătății al Republicii Moldova
din 19 ianuarie 2016, proces verbal nr.1**
**Aprobat prin ordinul Ministerului Sănătății al Republicii Moldova nr.215 din 29.03.2016 din
„Cu privire la aprobarea Protocolului clinic național „Cardiomiopatia hipertrofică”**

Elaborat de colectivul de autori:

Aurel Grosu	IMSP Institutul de Cardiologie
Lilia David	IMSP Institutul de Cardiologie
Aurelia Răducan	IMSP Institutul de Cardiologie
Cuzor Tatiana	IMSP Institutul de Cardiologie
Nadejda Diaconu	IMSP Institutul de Cardiologie
Cristina Gratii	IMSP Institutul de Cardiologie
Neamțu Oxana	IMSP Institutul de Cardiologie
Aureliu Batrînac	IMSP Spitalul Clinic Republican
Vitalie Moscalu	IMSP Institutul de Cardiologie

Recenzenți oficiali:

Victor Ghicavî	Comisia de specialitate a MS în farmacologie clinică
Valentin Gudumac	Comisia de specialitate a MS în medicina de laborator
Ghenadie Curocichin	Comisia de specialitate a MS în medicina de familie
Oleg Barbă	Centrul Național de Management în Sănătate
Vladislav Zara	Agenția Medicamentului și Dispozitivelor Medicale
Iurie Osoianu	Compania Națională de Asigurări în Medicină
Maria Cumpănă	Consiliul Național de Evaluare și Acreditare în Sănătate

Cuprins

ABREVIERI FOLOSITE ÎN DOCUMENT	4
PREFAȚĂ	5
A. PARTEA ÎNTRODUCTIVĂ	5
A.1. Diagnosticul: Cardiomiopatie hipertrofică	5
A.2. Codul bolii (CIM 10)	5
A.3. Gradul urgențelor medico-chirurgicale	5
A.4. Utilizatori:	5
A.5. Scopurile protocolului	6
A.6. Data elaborării protocolului	6
A.7. Data revizuirii următoare	6
A.8. Lista și informațiile de contact ale autorilor și persoanelor ce au participat la elaborarea protocolului.....	6
A.9. Definițiile folosite în document.	7
A.10. Informație epidemiologică.	7
B. PARTEA GENERALĂ	8
B.1. Instituțiile de AMP (medicii de familie)	8
B.2. Echipele AMU profil general și specializat 903.....	8
B.3. Secțiile specializare cardiologice și de profil general.....	9
C.1. ALGORITMELE DE CONDUITĂ	11
C.1.1. Algoritmul pentru evaluarea generală a pacienților cu CMH.....	11
C.1.2. Algoritmul de selectarea a strategiei de tratament la pacienții cu CMH	11
C.1.3. Algoritmul de tratament în insuficiența cardiacă la pacienții cu CMH.....	12
C.1.4. Prevenția morții cardiace subite.....	13
C.2. DESCRIEREA METODELOR, TEHNICILOR ȘI PROCEDURILOR	14
C.2.1. Diagnosticul CMH.....	14
C.2.2. Spitalizarea pacienților cu CMH	20
C.2.3. Strategii terapeutice.....	20
C.2.4. Măsurile de prevenție.....	22
C.2.5. Supravegherea pacienților cu CMH.....	23
D. RESURSE UMANE ȘI MATERIALE NECESARE PENTRU ÎNEDEPLINIREA PREVEDERILOR PROTOCOLULUI	24
E. INDICATORII DE MONITORIZARE A IMPLEMENTĂRII PROTOCOLULUI	25
BIBLIOGRAFIE	26
ANEXA PACIENTULUI	27

ABREVIERI FOLOSITE ÎN DOCUMENT

ADN	Acidul dezoxiribonucleic
AMP	Asistența medicală primară
AMU	Asistența medicală urgentă
AS	Atriul stâng
AV	Atrioventriculară
BRA	Blocanții receptorilor de angiotenzină
BTI	Blocul de terapie intensivă
CCS	Canadian Cardiovascular Society
CCS	Canadian Cardiac Society
CF	Clasa funcțională
CF	Clasa funcțională
CMH	Cardiomiopatia hipertrofică
CT	Tomografie computerizată
DTD	Diametrul telediastolic
ECG	Electrocardiograma
EchoCG	Ecocardiografia
ESC	European Society of Cardiology
ETE	Ecografia transesofagiană
ETT	Ecografia transtoracică
FEVS	Fracția de ejecție a ventriculului stâng
FSVS	Fracția de scurtare a vntriculului stâng
FV	Fibrilația ventriculară
HMMM	Heparina cu masa moleculară mică
HTA	Hipertensiunea arterială
IC	Insuficiența cardiacă
IEC	Inhibitorii enzimei de conversie
INR	Indicele național de referință
MAPSE	Excursia anterioară a planului inelului mitral
NYHA	New York Heart Association
PPVS	Peretele posterior al ventriculului srâng
RM	Regurgitare mitrală
RMN	Rezonanța Magnetică Nucleară
SIV	Septul interventricular
TAPSE	<u>Excursia sistolică a planului inelului</u> tricuspidian
TEVS	Tractul de ejecție al ventriculului stâng
TV	Tahicardia ventriculară
VD	Ventriculul drept
VS	Ventriculul stâng
VTD	Volumul telediastolic

PREFAȚĂ

Acest protocol a fost elaborat de grupul de lucru al Ministerului Sănătății al Republicii Moldova, constituit din colaboratorii IMSP Institutul de Cardiologie, în conformitate cu ghidul Societății Europene de Cardiologie “Cardiomiopatia hipertrofică” și poate servi drept bază pentru elaborarea protocoalelor instituționale, în baza posibilităților reale ale fiecărei instituții, în anul curent. La recomandarea Ministerului Sănătății pentru monitorizarea protocoalelor instituționale pot fi folosite formulare suplimentare, care nu sunt incluse în protocolul clinic național.

A. PARTEA INTRODUCȚIVĂ

A.1. Diagnosticul: Cardiomiopatie hipertrofică

Exemple de diagnostice clinice:

1. Cardiomiopatie hipertrofică fără obstrucția tractului de ejeție al ventriculului stâng, angină pectorală de efort, clasa funcțională II, fibrilație atrială paroxistică (data), risc tromboembolic scăzut (CHA₂DS₂VAS_c), insuficiență cardiacă de gradul II NYHA.
2. Cardiomiopatie hipertrofică cu obstrucția tractului de ejeție al ventriculului stâng, hipertensiune arterială de gradul II, fibrilație atrială permanentă, risc tromboembolic înalt (CHA₂DS₂VAS_c), insuficiența cardiacă de gradul II NYHA.
3. Cardiomiopatie hipertrofică cu obstrucția, tahicardie ventriculară paroxistică (data), angină pectorală de efort, clasa funcțională II, insuficiența cardiacă II NYHA, stare sincopală (data).

A.2. Codul bolii (CIM 10):

I421- Cardiomiopatie hipertrofică cu obstrucția TEVS

I422- Cardiomiopatie hipertrofică fără obstrucția TEVS

A.3. Gradul urgențelor medico-chirurgicale: major

A.4. Utilizatori:

- oficiile medicilor de familie;
- centrele de sănătate;
- centrele medicilor de familie;
- secțiile consultativ diagnostice;
- asociațiile medicale teritoriale;
- echipele AMU profil general și specializat 903;
- departamentele de medicină urgentă;
- secțiile de terapie ale spitalelor raionale, municipale și republicane;
- BTI ale spitalelor raionale, municipale și republicane.

Notă: Protocolul la necesitate poate fi utilizat și de alți specialiști.

A.5. Scopurile protocolului:

1. Sporirea numărului de pacienți care beneficiază de diagnostic corect, prompt și spitalizare de urgență în termen oportun pentru aplicarea tratamentului, recomandat de medicina bazată pe dovezi.
2. Stratificarea riscului de deces precoce pentru inițierea tratamentului adecvat.
3. Etapizarea și stratificarea metodelor de diagnostic în cardiomiopatie hipertrofică.
4. Scăderea incidenței morții subite.
5. Stratificarea obligatorie a riscului de moarte subită la pacienții cu cardiomiopatie hipertrofică.
6. Creșterea numărului de pacienți cărora li s-au aplicat măsurile de prevenție primară și secundară a morții subite.

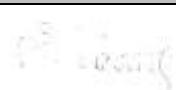



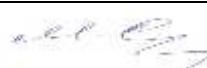

A.6. Data elaborării protocolului: martie 2016

A.7. Data revizuirii următoare: martie 2018

A.8. Lista și informațiile de contact ale autorilor și persoanelor ce au participat la elaborarea protocolului

Numele	Funcția
Aurel Grosu	doctor habilitat în științe medicale, profesor universitar, vice-director IMSP Institutul de Cardiologie, șef BTI și secția nr.1, IMSP Institutul de Cardiologie, șef laborator Tulburări de Ritm și Urgențe Cardiace
Lilia David	doctor habilitat în științe medicale, conferențiar-cercetător în laboratorul Tulburări de Ritm și Urgențe Cardiace, IMSP Institutul de Cardiologie
Aurelia Răducan	doctor în medicină, conferențiar-cercetător în laboratorul „Tulburări de ritm și Urgențe cardiace”, IMSP Institutul de Cardiologie.
Cuzor Tatiana	doctor în medicină, cercetător științific, laboratorul „Tulburări de ritm și Urgențe cardiace”, IMSP Institutul de Cardiologie
Nadejda Diaconu	doctor în medicină, cercetător științific, laboratorul „Tulburări de ritm și Urgențe cardiace”, IMSP Institutul de Cardiologie
Cristina Gratii	doctor în medicină, cercetător științific, laboratorul „Tulburări de ritm și Urgențe cardiace”, IMSP Institutul de Cardiologie
Neamțu Oxana	cercetător științific, laboratorul „Tulburări de ritm și Urgențe cardiace”, IMSP Institutul de Cardiologie
Aureliu Batrînac	doctor în științe medicale, conferențiar – cercetător, șef departament IMSP SCR
Vitalie Moscalu	doctor în medicină, conferențiar-cercetător, director IMSP Insitulul de Cardiologie

Protocolul a fost discutat, aprobat și contrasemnat:

Denumirea	Numele și semnătura
Seminarul științific de profil „Cardiologie și cardiochirurgie”	
Asociația medicilor de familie	
Agencia Medicamentului și Dispozitivelor Medicale	
Consiliul de experți al Ministerului Sănătății	
Consiliul Național de Evaluare și Acreditare în Sănătate	
Compania Națională de Asigurări în Medicină	

A.9. Definițiile folosite în document

Cardiomiopatiile sunt definite ca anomalii structurale și funcționale ale miocardului ventricular, care nu sunt explicate de boală coronariană sau condiții anormale de presarcină și postsarcină.

Acest grup de maladii a fost divizat în afecțiuni primară, atunci când cordul este unicul organ implicat, și afecțiuni secundară, când cardiomiopia este singura manifestare a unei patologii sistemice.

Cardiomiopia hipertrofică fără obstrucția TEVS este definită de prezența hipertrofiei ventriculare stângi $\geq 15\text{mm}$ a unui sau mai multor segmente ale miocardului VS- măsurate prin intermediul unei din tehnicile imagistice (EchoCG, RMN cardiacă sau CT cardiacă), care nu poate fi explicată doar de anomalii de sarcină ventriculară.

- La pacientul pediatric, criteriul specific CMH este reprezentat de hipertrofia VS cu ≥ 2 deviații standard deasupra mediei corespunzătoare vârstei, sexului și masei corporale

Modificările genetice și nongenetice pot fi asociate cu un grad mai redus al grosimii miocardului VS (13-14mm). În aceste cazuri, diagnosticul CMH implică evaluarea altor trăsături, cum ar fi anamneza familială, simptomele și semnele noncardiace, modificările ECG, testele de laborator și tehnicile imagistice multimodale.

Obstrucția TEVS - gradient presional instantaneu ≥ 30 mmHg, în repaos sau la efectuarea manevrelor de provocare - (manevra Valsava), în poziție verticală și la efort fizic.

Gradient presional ≥ 50 mmHg este considerat pragul la care obstrucția TEVS devine hemodinamic importantă

Circa o treime din pacienți au mișcare sistolică anterioară a valvei mitrale (MSA) în repaos, care duce la obstrucția în tractul de ejecție VS (TEVS), în timp ce o altă treime au obstrucție latentă, definită de un gradient presional maximal în TEVS ≥ 30 mmHg în timpul manevrelor de provocare fiziologice, cum ar fi manevra Valsalva, poziția verticală și exercițiul fizic.

A.10. Informația epidemiologică

O serie de studii metodologice din America de Nord, Europa, Asia și Africa raportează creșterea inexplicabilă a grosimii VS la adulți cu circa 0.02-0.23%. Marea majoritate a studiilor demonstrează o prevalență legată de vârstă, cu rate mult mai joase la pacienții cu vârstă sub 25 ani. În registrele pediatrice, prevalența CMH la copii nu este cunoscută, dar studiile raportează o incidență anuală de 0,3 la 0,5 la 100,000. CMH frecvent este transmisă autosomal- dominant, iar cele mai multe studii raportează o preponderență la sexul masculin.

B. PARTEA GENERALĂ

B.1. Instituțiile de AMP (medicii de familie)

Descriere (măsurile)	Motive (reper)	Pași (modalități și condiții de realizare)
1. Diagnostic		
1.1 Examenul primar și triaj	Diagnosticarea promptă a CMH amenințătoare de viață permite identificarea etiologiei, stratificării riscului de moarte cardiacă subită și selectarea tratamentului	<ul style="list-style-type: none"> Anamneza Examenul clinic al pacientului (Casetă 1) Examenul ECG 12 derivații standard (Casetă 2) <p>Notă: ECG normală nu exclude posibilitatea CMH</p> <ul style="list-style-type: none"> EchoCG (Casetă 6,7) Consultația cardiologului

B.2. Echipele AMU profil general și specializat 903

Descriere (măsurile)	Motive (reper)	Pași (modalități și condiții de realizare)
1. Diagnostic	Diagnosticarea complicațiilor CMH și acordarea urgentă a asistenței medicale în volum deplin	<ul style="list-style-type: none"> Anamneza (Casetă 1) Examenul clinic ECG (Casetă 2) Teste de laborator (Casetă 3)
2. Tratament	Înlăturarea pericolului vital	Se procesează în conformitate cu protocoalele clinice naționale publicate în vigoare în dependență de sindromul clinic predominant

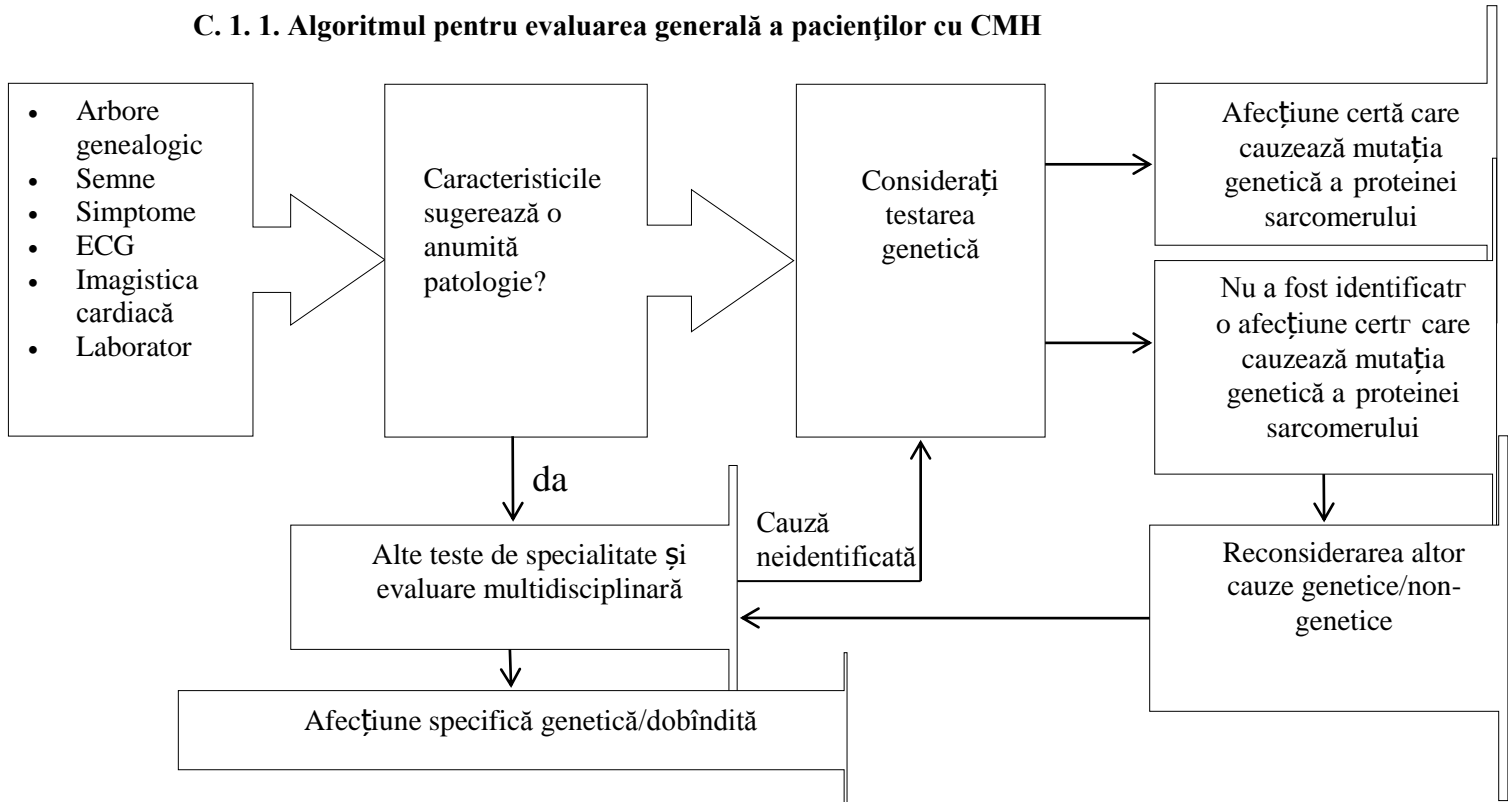
B.3. Secțiile specializate cardiologice și de profil general

Descriere (măsurile)	Motive (reper)	Pași (modalități și condiții de realizare)
1. Diagnostic	Diagnosticarea promptă a CMH amenințătoare de viață permite identificarea etiologiei, stratificării riscului de moarte cardiacă subită și selectarea tratamentului	<ul style="list-style-type: none"> Anamneza și examenul clinic al pacientului (Casetă 1) Examenul ECG 12 derivații standard (Casetă 2) <p>Notă: ECG normală nu exclude posibilitatea CMH</p> <ul style="list-style-type: none"> Teste de laborator (Casetă 4) Monitorizarea ambulatorie ECG (Casetă 5) Ecocardiografia transtoracică (Casetă 6,7) Ecocardiografia transesofagiană (Casetă 8) RMN (Casetă 9) Scintigrafia cardiacă (Casetă 10) Coronarangiografia (Casetă 11) Test cardiopulmonar de efort (Casetă 12) Testarea electrofiziologică Cateterismul cardiac Diagnostic diferențial (Casetă 14) Tratamentul IC (Casetă 16,17) Managementul fibrilației/flutter atrial (Casetă 18)

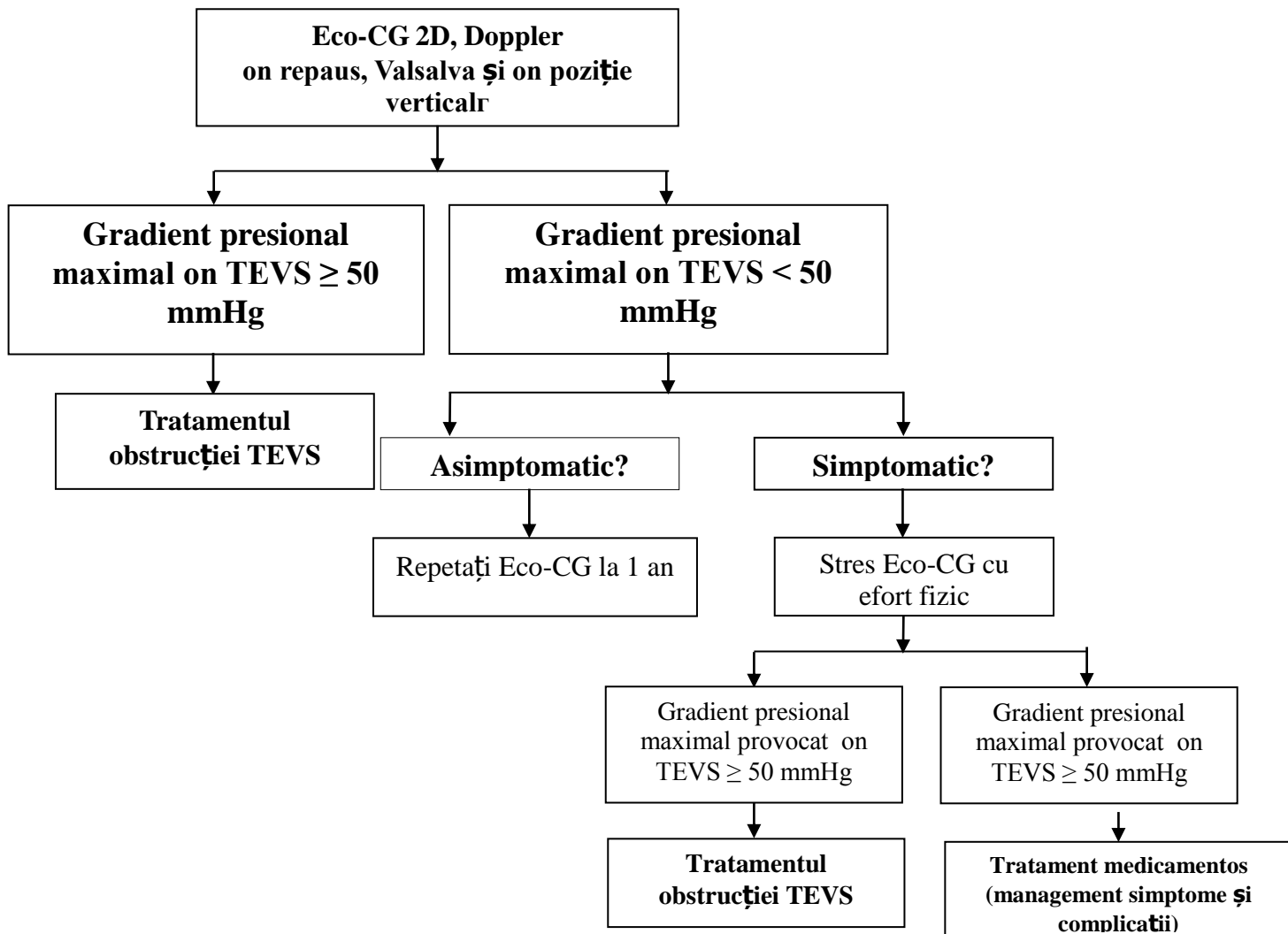
<p>2.Tratamentul CMH fără obstrucția TEVS</p> <p>CMH cu obstrucția TEVS</p>	<p>Pentru ameliorarea simptomelor la pacienții fără obstrucția TEVS</p> <p>Pentru ameliorarea simptomelor la pacienții cu obstrucția TEVS</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Implantarea Cardioverterului defibrilator (Caseta 21,22) • Transplant cardiac Transplantul cardiac ortotopic ar trebui luat în considerare la pacienții eligibili, cu FE≤50% și IC III-IV NYHA, în pofida tratamentului medical optimal sau tahiaritmie ventriculară • Terapia de reducție septală (Caseta 19,20) • Managementul fibrilației/flutter atrial (Caseta 18) • Transplant cardiac Transplantul cardiac ortotopic ar trebui luat în considerare la pacienții eligibili, cu FE≤50% și IC III-IV NYHA, în pofida tratamentului medical optimal sau tahiaritmie ventriculară • Implantarea Cardioverterului defibrilator (Caseta 21,22)
<p>3.Supraveghere</p>		<ul style="list-style-type: none"> • Criterii de spitalizare (Caseta 15) • Prevenția morții subite cardiace (Caseta 21,22) • Supravegherea pacienților cu CMH (Caseta 23) • Profilaxia endocarditei infecțioase (Caseta 24) • Reproducerea la femeile cu CMH (Caseta 25) • Consilierea genetică (Caseta 13)

C.1. ALGORITMELE DE CONDUITĂ

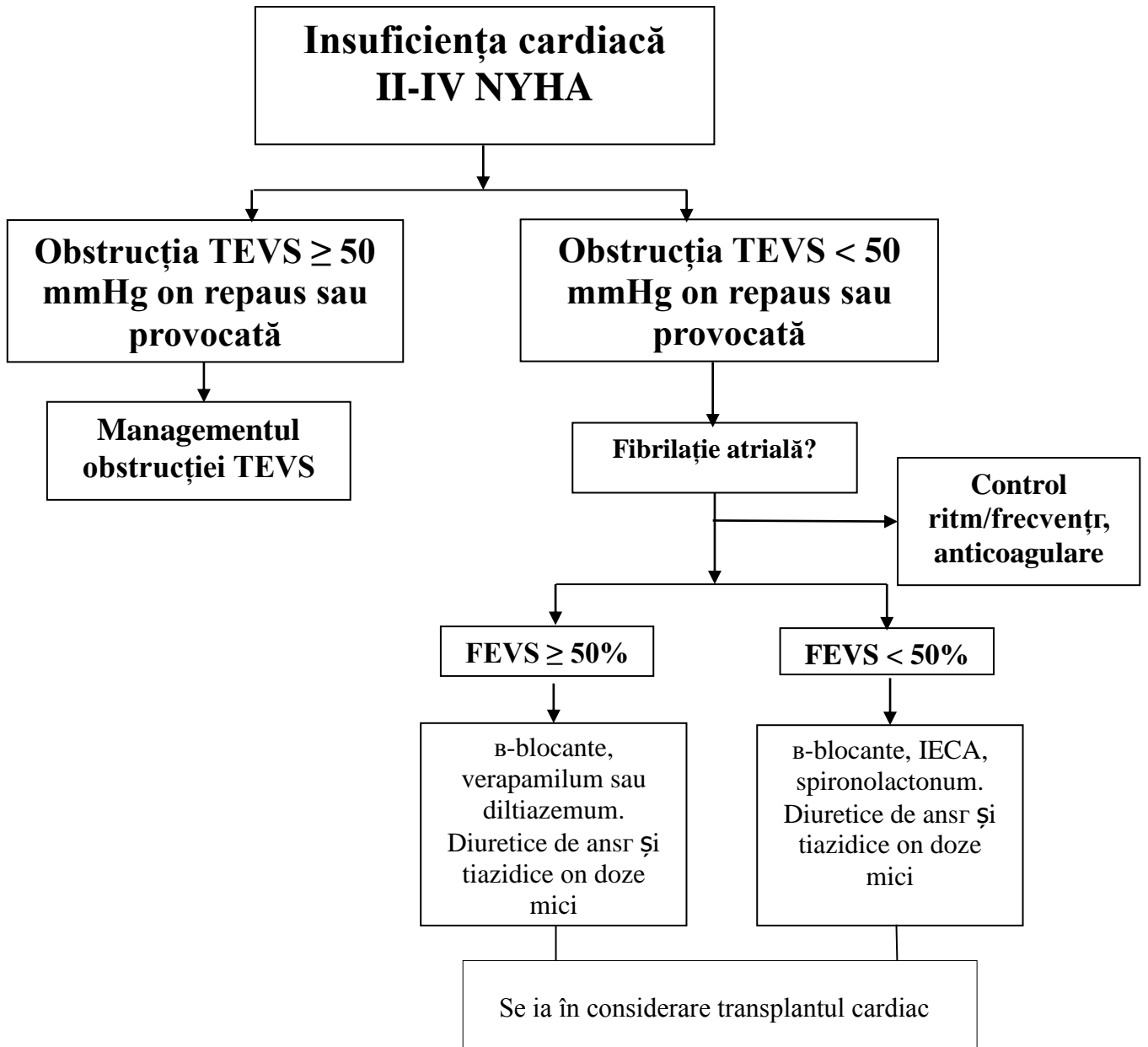
C. 1. 1. Algoritm pentru evaluarea generală a pacienților cu CMH



C. 1. 2. Algoritm de selectarea a strategiei de tratament la pacienții cu CMH



C.1.3. Algoritmul de tratament în insuficiență cardiacă la pacienții cu CMH



C.1.4. Prevenția morții cardiace subite

Prevenție primară

Se recomandă de evaluat:

- anamneza
- 2D/Dopple EchoCG
- Holter ECG 48h

Variabilele morții cardiace subite la pacienții cu CMH:

- Vârsta
- Anamneza familială de moarte cardiacă subită
- Sincopă inexplicabilă
- Gradient TEVS
- Grosimea maximă VS

Evaluarea scorului de moarte subită cardiacă

Risc scăzut
5ani < 4%

CRD nu este
indicat

Risc intermediar
5ani > 4-6%

CRD ar putea fi
luat în
considerare

Risc înalt
5ani > 6%

CRD trebuie să
fie luat în
considerare

Prevenție secundară

- Stop cardiac cauzat de TV sau FV
- Tv susținută care a provocat sincopă sau compromitere hemodinamică

Speranța de viață > 1an

Este recomandat CRD

C.2. DESCRIEREA METODELOR, TEHNICILOR SI PROCEDURILOR

C. 2. 1. Diagnosticul CMH

Caseta 1. Anamneza și examenul clinic general

- Vârsta
- Anamneza familială
- Durere toracică la efort sau în repaos
- Semnele de insuficiență cardiacă cronică
- Palpitații cardiace
- Sincopa

Caseta 2. Modificările ECG

- Prezența hipertrofiei ventriculare stângi
- Undele T negative gigante ($>10\text{mm}$) în derivațiile precordiale sau inferolaterale *denotă implicarea apexului VS*
- Elevarea concavă segmentului ST în derivațiile laterale *pot fi sugestive pentru hipertrofie apicală și formarea microanevrismelor apicale*
- Prezența undei Q-patologice cu durata $>40\text{ms}$ și/sau $>25\%$ din unda R și/sau $>3\text{mm}$ în profunzime în cel puțin 2 derivații contigue cu excepția aVR, *se asociază cu formarea zonelor de fibroză*
- Tahicardie ventriculară nesuținută
- Aritmiile supraventriculare paroxistice

Caseta 3. Teste de laborator recomandate

Hemoglobina	Anemia provoacă exacerbarea durerilor toracice și dispneei
BNP, NT-proBNP	Valorile elevate se asociază cu risc crescut de evenimente cardiovasculare majore și moarte subită
Troponina T	

Caseta 4. Teste de laborator recomandate pentru diagnosticarea CMH

- Hemoglobina
- Rata filtrației glomerulare
- ALAT, ASAT
- Creatinfosfokinaza
- Glucoza
- BNP
- NT-proBNP
- Troponina T
- Hormonii glandei tiroide
- Lactatul plasmatic
- INR
- D-dimerii
- Ionograma

Caseta 5. Recomandări pentru efectuarea Holter ECG 48 ore în evaluarea CMH

Monitorizarea ECG ambulatorie 48 ore este recomandată la evaluarea primară a pacientului, pentru detectarea aritmiei atriale sau ventriculare

Caseta 6. Recomandări pentru efectuarea EchoCG transtoracice la pacienții cu CMH

- Este recomandată măsurarea grosimii maxime VS în diastolă, utilizând secțiunea parasternală ax scurt la nivelul tuturor segmentelor VS de la bază spre apex în 2D.
- 2D și Doppler în repaos, în timpul manevrei Valsava, în poziție șezândă și semi-supină la toți pacienții, la care nu a fost identificat gradient la nivelul TEVS în repaos.
- Se recomandă aprecierea funcției diastolice VS, inclusiv prin Doppler pulsat transmitral, Doppler tisular, determinarea velocităților la nivelul venelor pulmonare, presiunii sistolice în artera pulmonară, dimensiunile și volumul AS.
- La pacienții cu vizualizare suboptimală sau cu suspecție la hipertrofie apicală VS sau anevrism, ar trebui să fie luată în considerare ETT cu opacifierea VS - cu utilizarea agenților ecocardiografici de contrast, fiind o alternativă pentru RMN.
- RMN cu captarea tardivă de gadolinium ar putea fi luată în considerare înainte de ablație septală cu alcool sau miectomie, pentru aprecierea extinderii hipertrofiei septale și fibrozei miocardice
- Persoanelor cu diagnostic incert, simptome severe sau risc înalt de complicații se recomandă efectuarea investigațiilor și managementului de către o echipă specializată
- Indiferent de statutul clinic al pacientului, este recomandată supravegherea pacienților, și la necesitate, rudelor de gradul întâi
- Pacienții cu CMH de toate tipurile, ar trebui să fie examinați în centre multidisciplinare, cu experiență în diagnostic, genetică, stratificarea riscului și managementul patologiei mușchiului cardiac

Caseta 7. Protocolul ECG transtoracice de examinare a pacienților cu CMH

Diagnosticul CMH se bazează pe următoarele criterii ecocardiografice (2D):

1. Grosimea inexplicabilă maximă a peretelui VS >15 mm în orice segment al miocardului VS
2. Relația SIV/PPVS >1.3 la pacienții normotensivi
3. Relația SIV/PPVS >1.5 la pacienții hipertensivi

Secțiuni recomandate în regim M-MODE și 2D:

- Parasternal ax lung:
 - diametrul antero-posterior al AS, volumul AS (N: 22±6ml/ m2).
 - DTD și VTD al VS sunt micșorate, în cazul implicării VD – este diminuat volumul VD
 - măsurarea grosimii m-lui în segmentele bazale și de mijloc SIV și PPVS ale VS
 - definiția tipului hipertrofiei septale în relație cu TEVS
 - evidențierea mișcării anterioare sistolice a VMA în mezo/telesistola
 - relația geometrică anormală a mușchilor papilari și aparatului subvalvular mitral, combinată cu ejecția hiperdinamică a VS
- Parasternal ax scurt (examinare din 4 poziții coprespunzător acelor de ceasornic (12, 3, 6, 9 ore) de la bază spre apex
 - Extinderea laterală și medială a hipertrofiei
- Apical 4 și 3 camere
 - măsurarea grosimii m-lui în segmentele bazale, de mijloc, apicale, apexul VS, VD

Ecografia Doppler oferă dovada directă a obstrucției și cuantifică gradul ei.

- Doppler pulsat
 - Secțiune apicală- plasarea eșanționului de volum la diferite distanțe în tractul de ejecție al VS
 - util când există gradient intraventricular într-o CMH cu obstrucție medioventriculară
- Doppler continuu
 - Secțiune apicală – flux cu viteză mare în tractul de ejecție VS, cu gradient maxim în tele sistolă

Diagnostic diferențial al anvelopei Doppler se face cu: stenoza aortică (gradientul maxim este atins în sistolă), regurgitarea mitrală, cardiopatia hipertensivă la pacient cu hipervolemie (obstrucția la nivel medioventricular sau mai aproape de apex)

Manevrele de provocare majorează gradientul în TEVS (efortul fizic, manevra Valsalva, etc) și evidențiază caracterul dinamic al obstrucției

- Evaluarea regurgitării mitrale
 - jetul este excentric orientat posterolateral
 - gradul de severitate al RM poate fi estimat prin măsurarea diametrului venei contracte
- Evaluarea funcției sistolice a VS și VD:
 - metode Teicholz și Simpson (FE VS și FS VS sunt crescute)
 - estimarea MAPSE (N > 12±2mm), TAPSE (N > 18±2mm)
 - Doppler tisular cu aprecierea vitezelor sistolice : Sm septale și Sm laterale
- Evaluarea funcției diastolice:
 - fluxul diastolic transmitral cu aprecierea gradului de afectare a relaxării (Doppler pulsat)
 - fluxul Doppler tisular (Em și E/Em)

Parametrii EchoCG care sugerează un prognostic nefavorabil la pacienții cu CMH (13)

Moarte subită cu grosimea maximă m-lui VS >30mm

- Moarte legată direct cu CMH: gradient presional la nivelul TEVS în repaos >30mmHg, FE<50%
- Toate cazurile de deces: diametrul AS >48mm
- Insuficiența cardiacă: Volumul AS >27ml/m2

Caseta 8. Recomandări pentru efectuarea EchoCG transesofagiene la pacienții cu CMH

- ETE perioperatorie este recomandată la pacienții care urmează miectomie septală, pentru a confirma mecanismul obstrucției TEVS, ghidarea strategiei chirurgicale, preîntâmpinarea complicațiilor postchirurgicale și detectarea obstrucției reziduale TEVS
- ETE ar trebui luată în considerare la pacienții cu CMH obstructivă, dacă mecanismul obstrucției este neclar, sau pentru evaluarea aparatului valvular mitral înaintea procedurii de reducere septală, sau în cazul prezenței regurgitării mitrale severe, cauzate de anormalii valvulare intrinseci
- ETE cu injectarea contrastului intracoronarian ar trebui luată în considerare pentru a ghida ablația septală cu alcool, atunci când ferestrele transtoracice sunt insuficiente pentru vizualizare adecvată a echo-contrastului în miocard

Caseta 9. Recomandări pentru efectuarea RMN în evaluarea CMH

- Se recomandă evaluarea prin RMN cardiacă de către echipe experimentate în imagistica cardiacă
- În absența contraindicațiilor, RMN cu captarea lentă de gadolinium se recomandă la pacienții cu vizualizare dificilă cu scopul de a confirma diagnosticul
- În absența contraindicațiilor, RMN cu captarea lentă de gadolinium trebuie luată în considerare la pacienții cu criterii pentru CMH, pentru evaluarea anatomiei cardiace, prezenței și extinderii fibrozei miocardice, înainte de ablație septală cu alcool sau miectomie
- RMN cu captarea lentă de gadolinium trebuie luată în considerare la pacienții cu suspecție la hipertrofia apicală VS sau anevrism apical
- RMN cu captarea lentă de gadolinium trebuie luată în considerare la pacienții cu suspecție la amiloidoză

Caseta 10. Recomandări pentru efectuarea scintigrafiei la pacienții cu CMH

- Scintigrafia osoasă (în particular cu $^{99m}\text{Tc-DPD}$) ar putea fi luată în considerare la pacienții cu simptome de TTR-amiloidoză
- Ar putea fi luată în considerare TC la pacienții, care au date ecocardiografice inadecvate și contraindicații pentru RMN

Caseta 11. Recomandări pentru efectuarea coronaroangiografiei la pacienții cu CMH

- Este recomandat la pacienții care au suportat stop cardiac, tahicardie ventriculară susținută sau care suferă de angină pectorală severă (CCS) $\text{CF} \geq 3$
- Coronaroangiografia sau CT angiografia coronariană ar putea fi luată în considerare la pacienții cu durere tipică la efort (CCS $\text{CF} \geq 3$), cu probabilitate intermediară pre-test de boală coronariană aterosclerotică, în baza vârstei, genului și factorilor de risc pentru ateroscleroză, sau anamneză de revascularizare coronariană
- La toți pacienții cu vârsta ≥ 40 ani, coronaroangiografia sau CT angiografia coronariană ar putea fi luată în considerare, înainte de terapia de reducere septală, indiferent de prezența durerilor toracice tipice exerciționale

Caseta 12. Recomandări pentru efectuarea testului cardiopulmonar de efort la pacienții cu CMH

- Testul cardiopulmonar de efort cu măsurarea gazelor respiratorii, este recomandat la pacienții cu acuze severe, disfuncție sistolică și/sau diastolică VS, cu scop de transplant cardiac sau suport mecanic
- Indiferent de simptome, testul cardiopulmonar cu măsurarea gazelor respiratorii (standard treadmill sau cicloergometria dacă nu este valabil) ar trebui luat în considerare pentru a evalua severitatea, mecanismul intoleranței exerciționale și modificările tensiunii arteriale sistolice
- Indiferent de simptome, testul cardiopulmonar cu măsurarea gazelor respiratorii (standard treadmill sau cicloergometria dacă nu este valabil) ar trebui luat în considerare la pacienții, care vor urma ablație septală cu alcool și miectomie septală pentru a determina severitatea limității exerciționale

Caseta 13. Recomandări pentru consilierea genetică a pacienților cu CMH

- Este recomandată pentru toți pacienții cu CMH, dacă maladia nu poate fi explicată doar de cauză non-genetică, vor fi utilizate teste clinice și genetice pentru screening familial
- Consilierea genetică ar trebui să fie efectuată de profesioniști, antrenați în acest domeniu, care activează

în comun cu o echipă multidisciplinară

Testarea genetică a probanzilor:

- Este recomandată la pacienții cu criterii diagnostice pentru CMH, atunci când este posibil screening-ul genetic al rudelor
- Este recomandată desfășurarea în laboratoare de diagnostic verificate, cu experiență în interpretarea mutațiilor legate de CMH
- În prezența simptomelor și semnelor sugestive pentru cauza specifică a CMH, testarea genetică este recomandată pentru confirmarea diagnosticului
- Testarea genetică la pacienții cu diagnostic incert de CMH ar putea fi luată în considerare, doar după o evaluare detaliată de echipe specializate
- Testarea genetică post-mortem a tesutului sau ADN -lui ar putea fi luată în considerare, după confirmarea patologică, pentru a permite screening-ul genetic al rudelor

Testarea genetică a rudelor adulte:

- Screening-ul rudelor de gradul întâi, după o consiliere genetică pre-test a pacienților, cu mutata definită ce condiționează maladia
- Evaluarea clinică, ECG, EchoCG, supravegherea pe termen lung, este recomandată la rudele de gradul întâi, care suferă de maladia, cauzată de aceeași mutație ca și probandul
- Rudele de gradul întâi, care nu suferă de maladia, cauzată de aceeași mutație ca și probandul, ar trebui să fie excluși din supravegherea pe termen lung, dar se recomandă de a fi evaluați, dacă dezvoltă simptome sau apar alte date relevante în familie
- Dacă nu sunt identificate mutații genetice la proband sau nu sunt efectuate, ar trebui luate în considerare efectuarea ECG, EchoCG la rudele de gradul întâi și repetate fiecare 2-6 ani (sau fiecare 6-12 luni, dacă sunt prezente anomalii non-diagnostice)
- Ar trebui luată în considerare testarea genetică, urmată de consilierea genetică familială, la copii pacienților cu diagnostic genetic definit, la vârsta de 10 ani sau mai mult, în conformitate cu ghidurile internaționale pentru testarea genetică a copiilor
- Pentru copii rudelor de gradul întâi, a căror statut genetic nu este cunoscut, ar trebui luată în considerare evaluare ECG, EchoCG la vârsta de 10 ani sau mai mult fiecare 1-2 ani în intervalul 10-20 ani, apoi fiecare 2-5 ani

Caseta 14. Caracteristici clinice care favorizează diagnosticul de CMH la sportivi de performanță cu grosimea maximă a peretelui VS 12-15 mm

Date demografice	
	Istoric familial de CMH la rudele de gradul I
	Sex feminin
	Istoric de moarte subită cardiacă la rudele de gradul I cu vârsta ≤ 40 ani
	Simptome cardiovasculare (sincopa neexplicată, dispnee disproporționată la efort, durere toracică, palpitații)
ECG	
	Unde Q patologice în cel puțin două derivații dintre II, III, aVF (în absența HBAS), V1-V4, DI, aVL, V5-V6
	Unde T negative în minim două derivații din grupurile DII, DIII, aVF și/sau DI, aVL, V5-V6
	Unde T negative în V2-V4 (la vârsta < 16 ani)
	Unde T negative gigante în două derivații contigue (> 5 mm)
	Unde T negative în V2-V4 (la vârsta > 16 ani)
	Aritmii ventriculare complexe la monitorizarea Holter ECG sau > 2000 ExV/24 ore
Date structurale	
	Hipertrofie ventriculară asimetrică
	Mișcare sistolică anterioară a valvei mitrale
	Diametru telediastolic VS < 45 mm
	Captare tardivă de gadolinium la RMN
	Gradient intraventricular de repaus
	Mișcare sistolică anterioară incompletă a valvei mitrale
	Grosimea septului anterior sau peretelui posterior ≥ 12 mm

	Diametru AS>45mm
	Hipertrofie ventriculară dreaptă (grosimea VD subcostal >5mm)
	Cripte miocardice identificate la RMN
Date funcționale	
	Pattern diastolic transmitral E<A (<20ani)
	TDI:E<9cm/sec
	TDI:S<9cm/sec
	BNP crescut
	TDI:E 10-13 cm/sec
	Strain radial diastolic<7 cm/sec
	Torsiune VS crescută
Oprirea antrenamentului	
	Fără răspuns la 3 luni de la oprirea antrenamentului
Date genetice	
	Mutații ale genelor sarcomerice

Clasa de recomandare I “se recomandă”

Clasa de recomandare Ila “trebuie luat în considerare”

C. 2. 2. Spitalizarea pacienților cu CMH

Caseta 15. Criteriile de spitalizare a pacienților cu CMH

- Prezența tahiaritmiilor amenințătoare de viață
- Stare sincopală
- Instabilitatea clinică sau hemodinamică
- Comorbidități severe/avansate

C.2. Tratamentul

C. 2.3. Strategii terapeutice

Caseta 16. Recomandări pentru pacienții cu insuficiență cardiacă și FE redusă

- IEC (sau BRA, dacă IEC nu sunt tolerate) ar trebui luate în considerare, în combinație cu β-blocantele, la pacienții cu $FE \leq 50\%$, în absența obstrucției TEVS, pentru reducerea ratei spitalizărilor pentru IC și riscul de moarte cardiacă subită
- B-blocantele ar trebui luate în considerare, în combinație cu IEC (sau BRA, dacă IEC nu sunt tolerate) la pacienții cu $FE \leq 50\%$, în absența obstrucției TEVS, pentru ameliorarea simptomelor, reducerea ratei spitalizărilor pentru IC și riscul de moarte cardiacă subită
- Doze mici de diuretice de ansă ar trebui luate în considerare la pacienții simptomatici, cu IC II-IV NYHA și $FE \leq 50\%$, pentru ameliorarea simptomelor, reducerea ratei spitalizărilor pentru IC și riscul de moarte cardiacă subită
- La toți pacienții cu persistența simptomelor (II-IV NYHA) și $FE \leq 50\%$ în pofida tratamentului cu IEC (sau BRA, dacă IEC nu sunt tolerate) și un β-blocant, antagonistul receptorilor mineralocorticoizi ar trebui luat în considerare, pentru reducerea ratei spitalizărilor pentru IC și riscul de moarte cardiacă subită

Caseta 17. Recomandări pentru pacienții cu insuficiență cardiacă și FE păstrată

- La pacienții cu IC II-IV NYHA și FE \geq 50%, în absența obstrucției TEVS în repaos sau la efort, ar trebui luate în considerare β -blocante, verapamilum sau diltiazemum pentru a ameliora simptomele
- Doze mici de diuretice de ansă sau tiazidice ar trebui luate în considerare la pacienții cu IC II-IV NYHA și FE \geq 50%, în absența obstrucției TEVS în repaos sau la efort, pentru a ameliora simptomele

Caseta 18. Recomandări pentru pacienții cu fibrilație/flutter atrial

- Anticoagulatele indirecte (INR-2-3), cu excepția cazurilor când sunt contraindicate, se recomandă la pacienții cu fibrilație atrială persistentă, permanentă sau paroxismală, pentru prevenirea tromboembolismului
- Terapia antitrombotică este recomandată la pacienții cu flutter atrial la fel ca și în fibrilație atrială
- Ar trebui luată în considerare evaluarea riscului tromboembolic prin intermediul scorului HASBLED, când se indică terapie antitrombotică (anticoagulatele indirecte sau antiplachetare)
- Restabilirea ritmului prin cardioversie electrică sau medicamentoasă, prin administrarea intravenoasă a Amiodaronum, ar trebui luată în considerare la pacienții cu fibrilație atrială cu debut recent
- Amiodaronum ar trebui luată în considerare pentru controlul ritmului sau menținerea ritmului sinusal după efectuarea cardioversiei electrice
- β -blocantele, verapamilum și diltiazemum sunt recomandate pentru controlul frecvenței ventriculare la pacienții cu fibrilație atrială persistentă sau permanentă
- Ar trebui luată în considerare ablația cu cateter a fibrilației atriale, la pacienții fără dilatare severă AS, cu acuze refractare la terapia medicamentoasă sau la pacienții care nu pot administra terapia antiaritmică
- Se recomandă ablația nodului AV, urmată de implantarea stimulatorului cardiac (DDD), la pacienții cu FE \geq 50%, fibrilație atrială paroxismală și implantarea stimulatorului cardiac unicameral (VVI) la pacienții cu fibrilație atrială persistentă și permanentă
- Monitorizarea holter ECG 48 ore, fiecare 6-12 luni, pentru detectarea fibrilației atriale ar trebui luată în considerare, la pacienții în ritm sinusal cu diametrul AS \geq 45mm
- Terapia antiplachetară cu administrarea Acidum acetylsalicylicum 75-100mg plus Clopidogrelum 75 mg (la pacienții cu risc scăzut de sângerare) ar trebui luate în considerare la pacienții care refuză administrarea anticoagulantelor orale (anticoagulatele indirecte sau anticoagulate orale noi- Rivaroxabanum, Dabigatranum, Apixabanum)
- Se recomandă administrarea inhibitorului direct al trombinei (dabigatranum) sau inhibitorul oral al factorului Xa (rivaroxabanum, apixabanum), la pacienții cu fibrilație atrială, la care nu pot fi ajustate dozele anticoagulantelor indirecte (INR-2-3), deoarece nu se obține o anticoagulare terapeutică, efectele adverse sau incapacitatea de a monitoriza INR
- Se recomandă terapia anticoagulantă pe viață cu anticoagulate indirecte (INR-2-3), chiar dacă ritmul sinusal a fost restabilit, cu excepția prezenței geneze reversibile a fibrilației atriale

Caseta 19. Recomandări pentru efectuarea terapiei de miectomie septală la pacienții cu CMH

- Este recomandată terapia de reducere septală să fie efectuată de către specialiști experimentați, care activează în cadrul echipei multidisciplinare pentru managementul CMH
- Terapia de reducere septală, cu scopul ameliorării simptomelor este recomandată la pacienții cu gradient maximal la nivelul TEVS \geq 50 mmHg, în repaos sau la efort, cu IC III-IV NYHA, în pofida tratamentului medicamentos maxim tolerat
- Terapia de reducere septală, ar trebui luată în considerare la pacienții cu sincope exerciționale recurente, provocate de gradientul maximal TEVS \geq 50 mmHg în repaos sau la efort în pofida tratamentului medicamentos maxim tolerat
- Miectomia septală este recomandată la pacienții cu indicații pentru reducere septală și alte leziuni, care necesită intervenție chirurgicală (înlocuirea valvei mitrale, intervenția asupra mușchilor papilari)
- Reparația sau înlocuirea valvei mitrale ar trebui luată în considerare la pacienții simptomatici cu gradientul maximal TEVS \geq 50 mmHg în repaos sau la efort și regurgitare mitrală moderată sau severă, care nu este condiționată doar de mișcarea sistolică valvei mitrale anterioare

Caseta 20. Recomandări pentru pacienții cu CMH și obstrucția TEVS

- Venoz și arteriodilatatoarele, inclusiv nitratii și inhibitorii fosfodiesterazei, ar trebui evitate, dacă este posibil la pacienții cu obstrucția TEVS în repaus sau la efort
- Restabilirea ritmului sinusal sau controlul ritmului ar trebui luat în considerare, înainte de terapia invazivă la pacienții cu debut sau control neefectiv al fibrilației atriale

Caseta 21. Recomandări pentru implantarea cardioverterului defibrilator la pacienții cu CMH

- Înainte de implantarea cardioverterului defibrilator, pacienții ar trebui să urmeze o consiliere, privind complicațiile și implicarea socială, ocupațională (șofatul) ale dispozitivului
- β -blocantele și/sau amiodarona sunt recomandate la pacienții cu CRD cu aritmii ventriculare simptomatice sau șocuri recurente, în pofida tratamentului administrat și reprogramării dispozitivului
- Studiul electrofiziologic este recomandat la pacienții cu CRD și șocuri inadecvate, condiționate de tahicardii supraventriculare frecvente, pentru identificarea și tratarea substratului ablativ aritmogen
- Este recomandat implantarea CRD la copii care au suportat stop cardiac sau TV susținută documentată
- Ar trebui luată în considerare implantarea CRD la copii cu ≥ 2 riscuri pediatrie majore, dacă consilierea, evaluarea riscului de complicații și impactului asupra stilului de viață și stării psihologice sugerează un beneficiu absolut în urma implantării CRD

C. 2. 4. Măsurile de prevenție**Caseta 22. Recomandări pentru prevenția morții subite cardiace**

- Se recomandă evitarea sporturilor competitive
- Se recomandă implantarea CRD, la pacienții care au suportat stop cardiac, condiționat de TV sau FV, sau TV susținută care a provocat sincopa sau instabilitatea hemodinamică, și au speranța de viață > 1 an
- CMH Risc- SCD este recomandată ca metodă de stratificare a riscului de moarte cardiacă subită pentru perioada de 5 ani, la pacienții ≥ 16 ani, care nu au suportat TV/FV sau TV susținută care a provocat sincopa sau instabilitatea hemodinamică
- Se recomandă stratificarea riscului de moarte cardiacă subită pentru 5 ani, la prima evaluare și re-evaluare la interval de 1-2 ani sau atunci când sunt modificări ale stării clinice
- Ar trebui luată în considerare implantarea CRD, la pacienții cu riscul de moarte subită pentru 5 ani $\geq 6\%$ și speranța de viață > 1 an, urmată de evaluarea clinică detaliată, luând în considerare riscul complicațiilor, impactul CRD asupra stilului de viață, statutul socio-economic și starea psihologică

C. 2. 5. Supravegherea pacienților cu CMH**Caseta 23. Recomandări privind supravegherea pacienților cu CMH**

- Se recomandă evitarea activităților sportive de competiție la pacienții cu CMH
- Evaluarea clinică, inclusiv efectuarea ECG 12 derivații, și ETT este recomandată fiecare 12-24 luni la pacienții clinic stabili
- Evaluarea clinică, inclusiv efectuarea ECG 12 derivații, și ETT este recomandată atunci când sunt modificări ale stării clinice
- Monitorizarea holter ECG 48 ore fiecare 12-24 luni este recomandată la pacienții clinic stabili, fiecare 6-12 luni la pacienții în ritm sinusal cu diametrul AS ≥ 45 mm, și atunci când apar acuze noi
- Test cu efort limitat de simptome ar trebui luat în considerare fiecare 2-3 ani la pacienții stabili clinic sau fiecare an la progresarea simptomelor

Caseta 24. Recomandări privind profilaxia endocarditei infecțioase

- Trebuie încurajată o igienă orală bună, dar profilaxia de rutină pe baza de antibiotice nu este recomandată la pacienții cu CMH cu obstrucția TEVS
- Profilaxia pe bază de antibiotice trebuie avută în vedere în cazul procedurilor cu risc crescut

Caseta 25. Recomandări privind problemele de reproducere la femei cu CMH

- Consilierea și stratificarea riscului înainte de sarcină este indicată la toate femeile
- Consilierea în vederea contracepției sigure și efective este recomandată la toate femeile de vârstă fertilă
- Consilierea în vederea riscului de transmitere este recomandată pentru toți bărbații și femeile înainte de concepție
- β -blocantele (preferențial metoprololum) ar trebui continuate, dacă a fost administrat până la sarcină
- β -blocantele (preferențial metoprolol) ar trebui indicate la femeile care dezvoltă simptome în timpul sarcinii (IC)
- β -blocantele ar trebui luate în considerare la pacientele cu CMH, obstrucția cel puțin moderată TEVS sau hiperterofia miocardului VS >15mm, pentru prevenirea congestiei pulmonare
- Cardioversia electrică trebuie luată în considerare la pacientele cu fibrilație atrială persistentă
- Atunci când sunt indicate β -blocantele, este recomandată monitorizarea creșterii fetale și stării nou-născutului
- Nașterea vaginală (indusă) este recomandată ca prima linie la pacientele cu risc scăzut de moarte cardiacă subită, iar pentru pacientele cu risc intermediar și înalt este recomandată nașterea planificată
- Severitatea obstrucției TEVS va fi decisivă în determinarea acceptabilității anesteziei epidurale.
- Terapia anticoagulantă cu HMMM sau anticoagulante indirecte, este recomandată la pacientele cu fibrilație atrială, în dependență de trimestrul sarcinii

D. RESURSELE UMANE ȘI MATERIALELE NECESARE PENTRU RESPECTAREA PREVEDERILOR PROTOCOLULUI

D.1. Instituțiile de asistență medicală primară	<p>Personal:</p> <ul style="list-style-type: none"> • medic de familie; • asistentă medicală;
	<p>Aparataj, utilaj.</p> <ul style="list-style-type: none"> • tonometru; • fonendoscop; • electrocardiograf;
D.2. Echipele AMU profil general și specializat 903	<p>Personal:</p> <ul style="list-style-type: none"> • cardiolog • medic funcționalist • asistente medicale • medic de laborator
	<p>Aparataj, utilaj.</p> <ul style="list-style-type: none"> • tonometru; • fonendoscop; • electrocardiograf; • defibrilator; • laborator clinic standard pentru determinarea: hemoglobina, BNP, NT-proBNP, troponina-T
	<p>Remediile:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Se procesează în conformitate cu protocoalele clinice naționale publicate în vigoare în dependență de sindromul clinic predominant
D.3. Secțiile specializate cardiologice și de profil general	<p>Personal:</p> <ul style="list-style-type: none"> • cardiolog • medic funcționalist • asistente medicale • medic de laborator
	<p>Aparataj, utilaj.</p> <ul style="list-style-type: none"> • tonometru; • fonendoscop; • electrocardiograf; • aparat pentru înregistrarea ECG ambulatorii (Holter) • ecocardiograf • laborator de angiografie, angiograf • defibrilator • laborator de chirurgie cardiaca, cardiochirurg • laborator clinic standard pentru determinarea: hemoglobina Rata filtrației glomerulare, ALAT, ASAT, creatinfosfokinaza, glucoza, BNP (*), NT-proBNP (*), Troponina T (*), hormonii glandei tiroide, lactatul plasmatic, INR,D-dimerii, ionograma • laborator de electrofiziologie
	<p>Remediile:</p> <ul style="list-style-type: none"> • BAB • Blocantele canalelor de calciu • IECA • BRA • Antagoniștii receptorilor mineralocorticoizi • Anticoagulante • Antiagregante • Amiodaronum

E. INDICATORII DE MONITORIZARE A IMPLEMENTĂRII PROTOCOLULUI

Scopurile protocolului	Măsurarea atingerii scopului	Metoda de calculare a indicatorului	
		Numărător	Numitor
1. Sporirea proporției persoanelor de pe lista medicului de familie, cu suspjecție de CMH supuși examenului standard.	Ponderea pacienților diagnosticați cu CMH și supuși examenului standard conform recomandărilor protocolului clinic național pentru CMH pe parcursul a 1 an.(în %)	Numărul de pacienți cu diagnostic de CMH confirmat aflați sub supraveghere medicală și supuși examenului standard conform recomandărilor protocolului clinic național pentru CMH pe parcursul 1 an x 100.	Numărul total de pacienți cu diagnostic confirmat de CMH, care se află sub supraveghere medicală pe parcursul ultimului an.
2. Sporirea proporției pacienților cu CMH la care s-a determinat riscul de deces timp de 5 ani.	Ponderea de pacienți cu CMH, la care în mod documentat s-a determinat riscul de deces timp de 5 ani de către medicul cardilog pe parcursul 1an. (în %)	Numărul de pacienți cu CMH, la care în mod documentat s-a determinat riscul de deces timp de 5 ani de către medicul cardiolog pe parcursul ultiului an x 100.	Numărul total de pacienți cu diagnostic confirmat de CMH, care se află sub supravegherea medicului cardiolog pe parcursul ultimului an.
3. Sporirea proporției pacienților cărora s-a administrat tratament complex pentru CMH.	Ponderea de pacienți cu CMH, cărora s-a administrat tratament complex pe parcursul 1an luni. (în %)	Numărul de pacienți cu CMH, la care s-a administrat tratament complex pe parcursul ultimului an x 100.	Numărul total de pacienți cu CMH, care se află sub supravegherea medicului cardiolog pe parcursul ultimului an.

ANEXA

Anexa nr.1 Ghidul pentru pacient.

Ce este cardiomiopatia hipertrofică?

Cardiomiopatie înseamnă o afectare a mușchiului inimii. Cardiomiopatia hipertrofică înseamnă de fapt îngroșarea mușchiului inimii.

Mușchiul inimii se poate îngroșa în caz de hipertensiune arterială sau la indivizi sănătoși după antrenamente sportive prelungite. În caz de cardiomiopatie hipertrofică îngroșarea se produce fără o cauză decelabilă. În majoritatea cazurilor boala este moștenită genetic. În unele cazuri nu se poate stabili prezența acestei afecțiuni la predecesori. În familiile afectate boala se transmite de la tatăl sau de la mama afectată.

Manifestări clinice

Nu există un simptom care să fie caracteristic acestei afecțiuni. Motivul pentru care apar simptomele este de multe ori neelucidat întrucât acestea pot apărea la orice vârstă deși boala este prezentă de la naștere.

Dispneea (lipsa de aer). Capacitatea de efort este limitată de dispnee și slăbiciune generală. La majoritatea pacienților apare o limitare moderată a capacității de efort dar uneori limitarea este severă, dispneea fiind prezentă chiar în condiții de repaus.

Durerea toracică este un simptom destul de frecvent. Apare în general la efort și dispare în repaus dar uneori poate apărea și în somn. Cauza durerii este oxigenarea insuficientă a miocardului. În cardiomiopatie hipertrofică arterele coronare sunt normale, dar mușchiul miocardic fiind îngroșat are o necesitate mai mare de oxygen, care nu poate fi acoperită în anumite condiții, determinând apariția durerii.

Palpitațiile se prezintă ca și bătăi în plus sau lipsa unor bătăi cardiace. De multe ori perceperea bătăilor inimii înseamnă de fapt apariția unei aritmii. În acest caz palpitațiile apar brusc, sunt foarte rapide și se asociază cu transpirații sau sincope.

Sincopa. Uneori pot apărea amețeli și chiar sincope. Acestea pot surveni în condițiile unui efort fizic prelungit, a unor tulburări de ritm sau chiar fără o cauză decelabilă. În cazul apariției episoadelor sincopale trebuie informat de urgență medicul curant.

Diagnosticul

Cardiomiopatia hipertrofică este suspectată atunci, când simptomele prezentate mai sus apar însoțite de un suflu sistolic decelabil la examnul obiectiv sau de un aspect ECG anormal. Aceste aspecte nu sunt caracteristice și de aceea sunt necesare investigații ulterioare: ECG, ecocardiografie, test de efort, monitorizare Holter, coronaroangiografie, rezonanța magnetică nucleară.

Complicații

Într-un număr restrâns de cazuri pot apărea complicații. Acestea includ:

-aritmii, bătăi neregulate ale inimii, sunt complicațiile cel mai frecvent întâlnite.

Fibrilația atrială și tahicardia ventriculară prezintă o importanță deosebită și necesită tratament.

-blocul atrio-ventricular apare rar, dar prezența lui necesită implantarea de stimulator cardiac

-moartea cardiacă subită

Tratament

Din păcate nu există nici un tratament medicamentos, care să reducă dimensiunea mușchiului inimii la valorile normale. Cercetările se bazează pe identificarea persoanelor, care sunt purtătoare ale genei acestei afecțiuni și instruirea lor în sensul prevenirii bolii. Tratamentul actual are scopul de a ameliora simptomatologia și de a preveni apariția complicațiilor.

Tratamentul medicamentos diferă în funcție de fiecare pacient, cuprinde beta-blocante, blocantele canalelor de calciu și altele cum ar fi: anticoagulante la pacienți cu fibrilație atrială, diuretice.

La pacienții cu obstrucția la nivelul tractului de ejecție a ventriculului stâng și insuficiență mitrală asociată cu situații care determină bacteriemie (intervenții stomatologice, chirurgicale etc) se indică antibioticoterapie.

Tratamentul chirurgical realizează îndepărtarea unui fragment muscular septal din tractul de ejecție al ventriculului stâng cu remiterea simptomatologiei la pacienții la care tratamentul medicamentos nu a avut succes. Procedura se numește miomectomie. De multe ori se înlocuiește și valva mitrală. În timpul obstrucției prin hipertrofia septului a căii de ieșire sângelui din ventriculul stâng, valva mitrală atinge septul și sângele trece și prin valvă în atriu stâng. Dacă această regurgitare este severă se efectuează și înlocuirea valvei mitrale. Intervenția chirurgicală este rezervată pacienților cu afectare severă.

La pacienții cu afectare severă a funcției de pompă a inimii se poate apela la transplant cardiac. Alte forme de tratament cuprind: cardioversia electrică, implantarea de stimulator cardiac și defibrilator cardiac implantabil în caz de aritmii rapide amenințătoare de viață, care nu pot fi controlate cu tratament medicamentos, pentru prevenirea morții subite.

Recomandări pentru pacienți

Subiect	Îndrumări generale
Efort	<ul style="list-style-type: none">• Pacienții cu CMH trebuie să evite activitățile sportive competitive, dar trebuie să păstreze un stil de viață sănătos• Recomandările cu privire la activitățile recreative trebuie personalizate în funcție de simptome și de riscul de complicații asociate afecțiunii, inclusiv de moartea subită cardiacă.
Dietă, alcool și greutate	<ul style="list-style-type: none">• Pacienții trebuie încurajați să păstreze un index al masei corporale optim• Mesele bogate pot precipita dureri toracice, în special la pacienții cu obstrucția TEVS. Este posibil ca mesele mai mici și mai frecvente să fie de ajutor• A se evita deshidratarea și alcoolul în exces, în special la pacienții cu obstrucția TEVS.• Constipația este o reacție adversă frecventă asociată administrării de verapamil/disopiramidă și trebuie gestionată prin dietă și, dacă este necesar, prin administrarea de laxative
Fumat	<ul style="list-style-type: none">• Nu există date care să indice o interacțiune între fumatul de tutun și CMH, dar pacienților trebuie să li se furnizeze sfaturi generale privind riscurile de sănătate asociate fumului și, când disponibile, informații privind abandonarea fumului
Activitate sexuală	<ul style="list-style-type: none">• Pacienților trebuie să li se ofere oportunitatea de a discuta despre

	<p>preocupările lor cu privire la activitatea sexuală. Anxietatea și depresia după diagnostic sunt frecvente și unii pacienți pot exprima vinovăție sau teamă referitor la diagnosticul genetic care li s-a pus și la riscul de a transmite boala copiilor.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Pacienții trebuie consiliați cu privire la potențialul efect al tratamentului urmat cu privire la performanța sexuală. • În general, pacienții trebuie să evite inhibitorii PDE5, în special dacă prezintă obstrucția TEVS.
Vaccinare	<ul style="list-style-type: none"> • În absența unor contraindicații, pacienții simptomatici trebuie sfătuiți să-și facă anual vaccinul antigripal
Capacitatea de a conduce	<ul style="list-style-type: none"> • Majoritatea pacienților sunt eligibili pentru obținerea unui carnet de conducere obișnuit și pot continua să șofeze, cu excepția cazului în care manifestă simptome care îi împiedică • Recomandările privind obținerea carnetului de conducere pentru transportul bunurilor cu greutate mare sau a pasagerilor trebuie să fie conforme cu legislația locală • Pentru recomandări suplimentare privind capacitatea de a conduce în condițiile prezenței unui ICD, consultați ghidul EHRA și reglementările locale.
Ocupație	<ul style="list-style-type: none"> • Majoritatea persoanelor cu CMH vor putea să continue să lucreze. Implicațiile activităților manuale dificile care implică sarcini extenuante trebuie discutate împreună cu specialistul corespunzător • În cazul unor ocupații, precum cea de pilot și cele din serviciile militare și de urgență, există instrucțiuni stricte privind eligibilitatea • Implicațiile sociale și financiare ale diagnosticării CMH trebuie incluse în consilierea rudelor anterior screening-ului clinic sau genetic
Asigurări de deplasare și vacanță	<ul style="list-style-type: none"> • Majoritatea pacienților asimptomatici sau cu simptome minore pot zbura în siguranță. Pentru recomandări suplimentare, consultați Capacitatea de a zbura a pasagerilor cu afecțiuni cardiovasculare • Companiile de asigurări pot cere mai mulți bani pentru asigurările în caz de deplasare.
Asigurare de viață	<ul style="list-style-type: none"> • Diagnosticul de CMH va genera dificultăți în obținerea unei asigurări de viață sau a unei ipoteci. În momentul diagnosticării, pacienților trebuie să li se furnizeze sfaturi privind regulile care se aplică în diferite țări

BIBLIOGRAFIA

1. Elliott P, Andersson B, Arbustini E, Bilinska Z, Cecchi F, Charron P, Dubourg O, Kuhl U, Maisch B, McKenna WJ, Monserrat L, Pankuweit S, Rapezzi C, Seferovic P, Tavazzi L, Keren A. Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society Of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J* 2008;29:270–276.
2. Spoladore R, Maron MS, D'Amato R, Camici PG, Olivotto I. Pharmacological treatment options for hypertrophic cardiomyopathy: high time for evidence. *Eur Heart J* 2012;33:1724–1733.
3. Hada Y, Sakamoto T, Amano K, Yamaguchi T, Takenaka K, Takahashi H, Takikawa R, Hasegawa I, Takahashi T, Suzuki J. Prevalence of hypertrophic cardiomyopathy in a population of adult Japanese workers as detected by echocardiographic screening. *Am J Cardiol* 1987;59:183–184.
4. Codd MB, Sugrue DD, Gersh BJ, Melton LJ III. Epidemiology of idiopathic dilated and hypertrophic cardiomyopathy. A population-based study in Olmsted County, Minnesota, 1975–1984. *Circulation* 1989;80:564–572.
5. Maron BJ, Gardin JM, Flack JM, Gidding SS, Kurosaki TT, Bild DE. Prevalence of hypertrophic cardiomyopathy in a general population of young adults. Echocardiographic analysis of 4111 subjects in the CARDIA Study. Coronary Artery Risk Development in (Young) Adults. *Circulation* 1995;92:785–789.
6. Corrado D, Basso C, Schiavon M, Thiene G. Screening for hypertrophic cardiomyopathy in young athletes. *N Engl J Med* 1998;339:364–369.
7. Maron BJ, Mathenge R, Casey SA, Poliac LC, Longe TF. Clinical profile of hypertrophic cardiomyopathy identified de novo in rural communities. *J Am Coll Cardiol* 1999;33:1590–1595.
8. Nistri S, Thiene G, Basso C, Corrado D, Vitolo A, Maron BJ. Screening for hypertrophic cardiomyopathy in a young male military population. *Am J Cardiol* 2003; 91:1021–1023, A8.
9. Zou Y, Song L, Wang Z, Ma A, Liu T, Gu H, Lu S, Wu P, Zhang Y, Shen L, Cai Y, Zhen Y, Liu Y, Hui R. Prevalence of idiopathic hypertrophic cardiomyopathy in China: a population-based echocardiographic analysis of 8080 adults. *Am J Med* 2004;116:14–18.
10. Maron BJ, Spirito P, Roman MJ, Paranicas M, Okin PM, Best LG, Lee ET, Devereux RB. Prevalence of hypertrophic cardiomyopathy in a population-based sample of American Indians aged 51 to 77 years (the Strong Heart Study). *Am J Cardiol* 2004;93:1510–1514.
11. Maro EE, Janabi M, Kaushik R. Clinical and echocardiographic study of hypertrophic cardiomyopathy in Tanzania. *Trop Doct* 2006;36:225–227.
12. Ng CT, Chee TS, Ling LF, Lee YP, Ching CK, Chua TS, Cheok C, Ong HY. Prevalence of hypertrophic cardiomyopathy on an electrocardiogram-based pre-participation screening programme in a young male South-East Asian population: results from the Singapore Armed Forces Electrocardiogram and Echocardiogram screening protocol. *Europace* 2011;13:883–888.
13. Lipshultz SE, Sleeper LA, Towbin JA, Lowe AM, Orav EJ, Cox GF, Lurie PR, McCoy KL, McDonald MA, Messere JE, Colan SD. The incidence of pediatric cardiomyopathy in two regions of the United States. *N Engl J Med* 2003;348: 1647–1655.
14. Nugent AW, Daubeney PE, Chondros P, Carlin JB, Colan SD, Cheung M, Davis AM, Chow CW, Weintraub RG. Clinical features and outcomes of childhood hypertrophic cardiomyopathy: results from a national population-based study. *Circulation* 2005;112:1332–1338.
15. Van Driest SL, Ommen SR, Tajik AJ, Gersh BJ, Ackerman MJ. Yield of genetic testing in hypertrophic cardiomyopathy. *Mayo Clin Proc* 2005;80:739–744.
16. Morita H, Rehm HL, Menesses A, McDonough B, Roberts AE, Kucherlapati R, Towbin JA, Seidman JG, Seidman CE. Shared genetic causes of cardiac hypertrophy in children and adults. *N Engl J Med* 2008;358:1899–1908.
17. Brito D, Miltenberger-Miltenyi G, Vale PS, Silva D, Diogo AN, Madeira H. Sarcomeric hypertrophic cardiomyopathy: genetic profile in a Portuguese population. *Rev Port Cardiol* 2012;31:577–587.
18. Kassem HS, Azer RS, Saber-Ayad M, Moharem-Elgamal S, Magdy G, Elguindy A, Cecchi F, Olivotto I, Yacoub MH. Early results of sarcomeric gene screening from the Egyptian National BA-HCM Program. *J Cardiovasc Transl Res* 2013;6: 65–80.
19. Lopes LR, Zekavati A, Syrris P, Hubank M, Giambartolomei C, Dalageorgou C, Jenkins S, McKenna W, Plagnol V, Elliott PM. Genetic complexity in hypertrophic cardiomyopathy revealed by high-throughput sequencing. *J Med Genet* 2013;50: 228–239.
20. Watkins H, Ashrafian H, Redwood C. Inherited cardiomyopathies. *N Engl J Med* 2011;364:1643–1656.
21. Coats CJ, Elliott PM. Genetic biomarkers in hypertrophic cardiomyopathy. *Biomark Med* 2013;7:505–516.

