



BÖLÜM 49

HİPERTROFİK KARDİYOMİYOPATİ

Betül Banu KARASU¹

GİRİŞ

Hipertrofik kardiyomyopatinin (HK) bugünkü anlamda ilk modern tanımı 1958'de Donald Teare tarafından yapılmıştır. Donald Teare, kalbin asimetrik hipertrofisi veya m. müsküler hamartomu olarak tanımladığı ve genç erişkinleri kapsayan 8 vakalılık bir seri yayınlamıştır. Vakaların 7'si ani kardiyak ölümle sonuçlanmıştır. Kas liflerinin ve çekirdeklerinin hipertrofiye uğradığı, dağınık olarak sıralanmış kas demetlerinin bulunduğu bir patolojik tablo tanımlamıştır. Daha sonra 1964'te Braunwald ve arkadaşları 64 vakayı analiz ettikleri bir seride "idiyopatik hipertrofik subaortik stenoz" olarak isimlendirdiği hastalığı histopatolojik, klinik bulgular, seyri ve tedavi yaklaşımları açısından bir bütün olarak tanımlamıştır (1-3).

HK, en sık görülen genetik kardiyovasküler hastalık olup, kardiyak sarkomer proteinleri kodlayan genlerdeki çok çeşitli mutasyonların neticesinde oluşmaktadır. Bu mutasyonların tipiyle ilişkili olarak hastalığın ailesel geçişi, hipertrofinin derecesi, klinik seyri ve prognozu farklılık göstermektedir. Dolayısıyla, aynı aile bireyleri içinde dahi heterojen bir karakter sergileyebilmektedir. Klinik seyri bakıldığında hastalar asemptomatik

olabildiği gibi kalp yetmezliği veya aritmiyle ilişkili semptomlar da gösterebilmektedir. Hatta hastalığın ilk göstergesi olarak ani kardiyak ölüm görülebilmektedir. Nitekim, genç erişkin ve atletlerdeki en sık ani kardiyak ölüm nedenidir (4,5).

HK, ekokardiyografi veya kardiyak manyetik rezonans ile görüntülenen dilate olmayan sol ventrikül hipertrofisi ile karakterize bir hastalıktır. HK tanısını koyabilmek için kardiyak hipertrofiye neden olabilecek diğer kardiyak, metabolik, sendromik ve sistemik hastalıkların bulunmadığı teyit edilmelidir. HK'de, kardiyak hipertrofi çoğunlukla asimetriktir ve aort kapının hemen altındaki bazal interventriküler septumu içine almaktadır. Bunun dışında, apikal, konسانtrik, mid-ventriküler, lateral duvar, posteriyor duvar veya sağ ventriküler hipertrofisiyle seyreden HK tipleri de bulunmaktadır (6-10).

HK, her iki cinsiyeti eşit olarak etkilemektedir. Birçok ırkta ve etnik toplulukta gösterilmiştir. Dünya'nın %90'ını kapsayacak şekilde 122 ülkede bildirilmiştir. Genel popülasyonda bildirilen prevalansı 1:500'dür ve tüm dünyada yaklaşık 20 milyon kişiyi etkilediği düşünülmektedir. Ayrıca, klinik olarak vakaların yalnızca %10'unun tanımlanabildiği tahmin edilmektedir. Tanımlanan

¹ Uzm. Dr., Etimesgut Şehit Sait Ertürk Devlet Hastanesi, Kardiyoloji Kliniği, benginoglu@yahoo.com

yonlarının %1-5'ini kapsamaktadır. Mortalite oranları, diğerkardiyomiyopatilere bağılı mortalite oranlarıyla benzerdir. Ancak transplantasyon listesine alınan hastalarda bekleme sürecinde, küçük sol ventrikül kavitesi ve hızlı değışen hemodinamik karakteri nedeniyle sol ventriküler destek cihazı kullanımının daha az olduđu HK'li hastalarda, dilate kardiyomiyopatisi olan hastalara göre mortalite daha fazla olabilmektedir (12,18,48).

Implante Edilebilir Kardiyoverter Defibrilatör

Kişinin kardiyak arrest veya >30 sn süren hemodinamik bozulmaya neden olan sürekli ventriküler taşikardi öyküsünün olması durumunda ikincil koruma amacıyla implante edilebilir kardiyoverter defibrilatör takılması gerekmektedir.

Bunun dışında yukarıda ani kardiyak ölüm risk faktörleri arasında belirtilen 7 maddeden en az birinin olması durumunda birincil koruma amacıyla implante edilebilir kardiyoverter takılması önerilmektedir.

KAYNAKLAR

1. Teare D. Asymetrical hypertrophy of the heart in young adults. *Br. Heart J.* 1958;20:1-8. Doi: 10.1136/hrt.20.1.1
2. Braunwald E, Lambrew CT, Rockoff SD, et al. Idiopathic hypertrophic subaortic stenosis. A description of the disease based upon an analysis of 64 patients. *Circulation.* 1964;30(Suppl. IV):IV3-IV119. Doi:10.1161/01.cir.29.5s4.iv-3
3. Morrow A.G., Lambrew C.T., Braunwald E. Idiopathic hypertrophic subaortic stenosis: II, operative treatment and the results of pre- and post-operative hemodynamic evaluations. *Circulation.* 1964;30(suppl 4):120-151.
4. Popa-Fotea NM, Micheu MM, Bataila V, et al. Exploring the Continuum of Hypertrophic Cardiomyopathy-From DNA to Clinical Expression. *Medicina (Kaunas).* 2019 Jun 23;55(6):299. Doi: 10.3390/medicina55060299
5. Geske JB, Ommen SR, Gersh BJ. Hypertrophic Cardiomyopathy: Clinical Update. *JACC Heart Fail.* 2018 May;6(5):364-375. Doi: 10.1016/j.jchf.2018.02.010
6. Marian AJ, Braunwald E. Hypertrophic Cardiomyopathy: Genetics, Pathogenesis, Clinical Manifestations, Diagnosis, and Therapy. *Circ Res.* 2017 Sep 15;121(7):749-770. Doi: 10.1161/CIRCRESA-HA.117.311059
7. Syed IS, Ommen SR, Breen JF, et al. Hypertrophic cardiomyopathy: identification of morphological subtypes by echocardiography and cardiac magnetic resonance imaging. *J Am Coll Cardiol Img.* 2008;1:377-379. Doi: 10.1016/j.jcmg.2008.02.008
8. Putko BN, Wen K, Thompson RB, et al. Anderson-Fabry cardiomyopathy: prevalence, pathophysiology, diagnosis and treatment. *Heart Fail Rev* 2015;20:179-91. Doi:10.1007/s10741-014-9452-9.
9. Chinnery P, Majamaa K, Turnbull D, et al. Treatment for mitochondrial disorders. *Cochrane Database Syst Rev* 2006;(1):CD004426. doi: 10.1002/14651858.CD004426.pub2.
10. Wolf CM. Hypertrophic cardiomyopathy: genetics and clinical perspectives. *Cardiovasc Diagn Ther.* 2019 Oct;9(Suppl 2):S388-S415. Doi: 10.21037/cdt.2019.02.01
11. Maron BJ, Gardin JM, Flack JM, et al. 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. Doi: 10.1161/01.cir.92.4.785
12. Antunes MO, Scudeler TL. Hypertrophic cardiomyopathy. *Int J Cardiol Heart Vasc.* 2020 Mar 25;27:100503. Doi: 10.1016/j.ijcha.2020.100503
13. Maron B.J. Clinical course and management of hypertrophic cardiomyopathy. *N. Engl. J. Med.* 2018;379:655-668. Doi: 10.1056/NEJMra1710575.
14. Maron BJ, Mathenge R, Casey SA, et al. Clinical profile of hypertrophic cardiomyopathy identified de novo in rural communities. *Journal of the American College Cardiology.* 1999;33:1590-1595. Doi:10.1016/s0735-1097(99)00039-x
15. Charron P, Dubourg O, Desnos M, et al. Diagnostic value of electrocardiography and echocardiography for familial hypertrophic cardiomyopathy in a genotyped adult population. *Circulation.* 1997;96:214-219. Doi: 10.1161/01.cir.96.1.214.
16. Niimura H, Bachinski LL, Sangwatanaroj S, et al. Mutations in the gene for cardiac myosin-bind-

- ing protein c and late-onset familial hypertrophic cardiomyopathy. *The New England journal of medicine*. 1998;338:1248–1257. Doi:10.1056/NEJM199804303381802
17. Ingles J, Burns C, Bagnall RD, et al. Nonfamilial hypertrophic cardiomyopathy: prevalence, natural history, and clinical implications. *Circ Cardiovasc Genet*. 2017; 10:e001620. Doi:10.1161/CIRCGENETICS.116.001620.
 18. Ommen SR, Mital S, Burke MA, et al. 2020 AHA/ACC Guideline for the Diagnosis and Treatment of Patients With Hypertrophic Cardiomyopathy: Executive Summary: A Report of the American College of Cardiology/American Heart Association Joint Committee on Clinical Practice Guidelines. *Circulation*. 2020 Dec 22;142(25):e533–e557. Doi: 10.1161/CIR.0000000000000938
 19. Ho CY, Day SM, Ashley EA. Genotype and lifetime burden of disease in hypertrophic cardiomyopathy: Insights from the Sarcomeric Human Cardiomyopathy Registry (SHaRe). *Circulation*. 2018;138:1387–1398. Doi:10.1161/CIRCULATIONAHA.117.033200
 20. Hughes SE. The pathology of hypertrophic cardiomyopathy. *Histopathology*. 2004;44:412–427. Doi: 10.1111/j.1365-2559.2004.01835.x.
 21. Maron BJ. Hypertrophic cardiomyopathy. A systematic review. *JAMA*. 2002; 287:1308–20. doi: 10.1001/jama.287.10.1308
 22. McLellan AJ, Ellims AH, Prabhu S, et al. Diffuse ventricular fibrosis on cardiac magnetic resonance imaging associates with ventricular tachycardia in patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Journal of cardiovascular electrophysiology*. 2016;27:571–580. Doi: 10.1111/jce.12948
 23. Briasoulis A, Mallikethi-Reddy S, Palla M, et al. Myocardial fibrosis on cardiac magnetic resonance and cardiac outcomes in hypertrophic cardiomyopathy: A meta-analysis. *Heart*. 2015;101:1406–1411. Doi:10.1136/heartjnl-2015-307682
 24. Maron MS, Olivotto I, Zenovich AG et al. Hypertrophic cardiomyopathy is predominantly a disease of left ventricular outflow tract obstruction. *Circulation*. 2006;114:2232–2239. Doi:10.1161/CIRCULATIONAHA.106.644682
 25. Biagini E, Spirito P, Rocchi G, et al. Prognostic implications of the doppler restrictive filling pattern in hypertrophic cardiomyopathy. *Am J Cardiol*. 2009;104:1727–1731. Doi: 10.1016/j.amjcard.2009.07.057
 26. Maron BJ, Wolfson JK, Epstein SE et al. Intramural ('small vessel') coronary artery disease in hypertrophic cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol*. 1986;8:545–557. Doi: 10.1016/s0735-1097(86)80181-4
 27. Monserrat L, Elliott PM, Gimeno JR, et al. Non-sustained ventricular tachycardia in hypertrophic cardiomyopathy: An independent marker of sudden death risk in young patients. *J Am Coll Cardiol*. 2003;42:873–879. Doi: 10.1016/s0735-1097(03)00827-1
 28. Olivotto I, Cecchi F, Casey SA, et al. Impact of atrial fibrillation on the clinical course of hypertrophic cardiomyopathy. *Circulation*. 2001;104:2517–2524. Doi: 10.1161/hc4601.097997
 29. Grazioli G, Usin D, Trucco E, et al. Differentiating hypertrophic cardiomyopathy from athlete's heart: An electrocardiographic and echocardiographic approach. *J Electrocardiol*. 2016;49:539–544. Doi:10.1016/j.jelectrocard.2016.03.005
 30. Caselli S, Maron MS, Urbano-Moral JA, et al. Differentiating left ventricular hypertrophy in athletes from that in patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Am J Cardiol*. 2014;114:1383–1389. Doi:10.1016/j.amjcard.2014.07.070
 31. Mitevksa IP. Focus on echocardiography in hypertrophic cardiomyopathy—Fourth in series. An article from the e-journal of the ESC Council for Cardiology Practice. *E-J. Cardiol. Pract*. 2015;13.
 32. Elliott PM, Gimeno JR, Tome MT. Left ventricular outflow tract obstruction and sudden death risk in patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Eur. Heart J*. 2006;27:1933–1941. Doi: 10.1093/eurheartj/ehl041
 33. Nagueh SF, Bachinski LL, Meyer D, et al. Tissue Doppler imaging consistently detects myocardial abnormalities in patients with hypertrophic cardiomyopathy and provides a novel means for an early diagnosis before and independently of hypertrophy. *Circulation*. 2001;104:128–130. Doi:10.1161/01.cir.104.2.128
 34. Maron BJ, Gottdiener JS, Perry LW. Specificity of systolic anterior motion of anterior mitral leaflet for hypertrophic cardiomyopathy. Prevalence in large population of patients with other cardiac diseases. *Br. Heart J*. 1981;45:206–212. Doi: 10.1136/hrt.45.2.206.
 35. Petrone RK, Klues HG, Panza JA, et al. Coexistence of mitral valve prolapse in a consecutive

- group of 528 patients with hypertrophic cardiomyopathy assessed with echocardiography. *J Am Coll Cardiol.* 1992;20:55–61. Doi: 10.1016/0735-1097(92)90137-C.
36. Rickers C, Wilke NM, Jerosch-Herold M, et al. Utility of cardiac magnetic resonance imaging in the diagnosis of hypertrophic cardiomyopathy. *Circulation.* 2005;112:855–861. Doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.104.507723
37. Moon JC, McKenna WJ, McCrohon JA, et al. Toward clinical risk assessment in hypertrophic cardiomyopathy with gadolinium cardiovascular magnetic resonance. *J Am Coll Cardiol.* 2003;41:1561–1567. Doi:10.1016/s0735-1097(03)00189-x
38. Swoboda PP, McDiarmid AK, et al. Assessing Myocardial Extracellular Volume by T1 Mapping to Distinguish Hypertrophic Cardiomyopathy from Athlete's Heart. *J Am Coll Cardiol.* 2016;67. Doi: 10.1016/j.jacc.2016.02.054
39. Maron BJ, Rowin EJ, Casey SA, et al. Hypertrophic Cardiomyopathy in Adulthood Associated With Low Cardiovascular Mortality With Contemporary Management Strategies. *J Am Coll Cardiol.* 2015;65:1915–28. Doi:10.1016/j.jacc.2015.02.061
40. Maron BJ, McKenna WJ, Danielson GK, et al. American College of Cardiology/European Society of Cardiology clinical expert consensus document on hypertrophic cardiomyopathy. A report of the American College of Cardiology Foundation Task Force on Clinical Expert Consensus Documents and the European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines. *J Am Coll Cardiol.* 2003 Nov 5;42(9):1687–713. Doi: 10.1016/s0735-1097(03)00941-0
41. Harris KM, Spirito P, Maron MS, et al. Prevalence, clinical profile, and significance of left ventricular remodeling in the end-stage phase of hypertrophic cardiomyopathy. *Circulation.* 2006 Jul 18;114(3):216–25. Doi: 10.1161/CIRCULATION-AHA.105.583500
42. Maron MS, Zenovich AG, Casey SA, et al. Significance and relation between magnitude of left ventricular hypertrophy and heart failure symptoms in hypertrophic cardiomyopathy. *Am J Cardiol.* 2005 Jun 1;95(11):1329–33. Doi: 10.1016/j.amjcard.2005.01.077
43. Nistri S, Olivetto I, Betocchi S, et al. Prognostic significance of left atrial size in patients with hypertrophic cardiomyopathy (from the Italian Registry for Hypertrophic Cardiomyopathy). *Am J Cardiol.* 2006 Oct 1;98(7):960–5. Doi: 10.1016/j.amjcard.2006.05.013
44. Sherrid MV, Barac I, McKenna WJ, et al. Multicenter study of the efficacy and safety of disopyramide in obstructive hypertrophic cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol.* 2005; 45:1251–8. Doi:10.1016/j.jacc.2005.01.012
45. Kunkala MR, Schaff HV, Nishimura RA, et al. Transapical approach to myectomy for midventricular obstruction in hypertrophic cardiomyopathy. *Ann Thorac Surg.* 2013; 96:564–70. Doi: 10.1016/j.athoracsur.2013.04.073
46. Nguyen A, Schaff HV, Nishimura RA, et al. Does septal thickness influence outcome of myectomy for hypertrophic obstructive cardiomyopathy? *Eur J Cardiothorac Surg.* 2018; 53:582–9. Doi: 10.1093/ejcts/ezx398
47. Batzner A, Pfeiffer B, Neugebauer A, et al. Survival after alcohol septal ablation in patients with hypertrophic obstructive cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol.* 2018; 72:3087–94. Doi:10.1016/j.jacc.2018.09.064
48. Maron MS, Kalsmith BM, Udelson JE, et al. Survival after cardiac transplantation in patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Circ Heart Fail.* 2010;3:574–579. Doi: 10.1161/CIRCHEARTFAILURE.109.922872