ДРУЖЕСТВО НА КАРДИОЛОЗИТЕ В БЪЛГАРИЯ
Българска кардиология
том XXX, 2024, № 4

КЛИНИЧНИ СЛУЧАИ
CASE REPORTS

doi: 10.3897/bgcardio.30.e141268

РОЛЯТА НА КОМПЛЕКСНИЯ ПОДХОД ПРИ ДИАГНОСТИЧНАТА ОЦЕНКА И ЛЕЧЕНИЕ НА ПАЦИЕНТ С ХИПЕРТРОФИЧНА ОБСТРУКТИВНА КАРДИОМИОПАТИЯ С МЕЗОВЕНТРИКУЛАРЕН ГРАДИЕНТ

Х. Варналийска, Р. Стойчева, А. Попова, Д. Димитров, А. Османов, В. Грудева, Д. Трендафилова

Клиника по кардиология, УМБАЛ " Св. Екатерина" – София

THE ROLE OF THE COMPLEX APPROACH IN THE DIAGNOSTIC EVALUATION AND TREATMENT OF A PATIENT WITH HYPERTROPHIC OBSTRUCTIVE CARDIOMYOPATHY WITH A MIDVENTRICULAR GRADIENT

H. Varnaliyska, R. Stoycheva, A. Popova, D. Dimitrov, A. Osmanov, V. Grudeva, D. Trendafilova

Cardiology Clinic, UMHAT „Sveta Ekaterina" – Sofia

Резюме. Представяме клиничен случай на пациент с хипертрофична кардиомиопатия с морфологичен фенотип с обърната септална кривина със стенокардна и пресинкопална симптоматика. Такъв тип пациенти продължават да бъдат диагностично и терапевтично предизвикателство поради асоциацията с мезовентрикуларна обструкция, формиране на апикална аневризма и повишен риск от аритмии и ВСС. Лечението и проследяването им изисква мултидисциплинарен подход с цел подобряване на качеството на живот и прогнозата. Приложихме различни образни методики, които обективизираха наличието тежка левокамерна хипертрофия, хипертрофия на задната стена на дясна камера и потвърдихме наличието на мезовентрикулен градиент. От направения магнитен резонанс се доказа наличието на фиброза, ангажираща около 25% от миокарда. Пациентът се стратифицира като високорисков от ВСС. С цел подобряване на качеството на живот и прогнозата на пациента се оптимизира медикаментозната терапия и се имплантира кардиовертер – дефибрилатор.

Ключови думи: хипертрофична кардиомиопатия, обърната септална кривина, мезовентрикулен градиент, ядрено-магнитен резонанс, внезапна сърдечна смърт, кардиовертер-дефибрилатор

Адрес за коресподенция: д-р Христина Варналийска, УМБАЛ "Св. Екатерина" Клиника по кардиология, бул." Пенчо Славейков" № 52А, 1431 София, e-mail: varnaliiska@abv.bg

Abstract. We present a clinical case of a patient with hypertrophic cardiomyopathy (HCM) characterized by an inverted septal curvature phenotype, accompanied by angina and presyncope symptoms. Patients with this type of presentation remain a diagnostic and therapeutic challenge due to their association with midventricular obstruction, apical aneurysm formation, and an increased risk of arrhythmias and sudden cardiac death (SCD). Their treatment and follow-up require a multidisciplinary approach to improve quality of life and prognosis. Various imaging modalities were applied in this case, confirming the presence of severe left ventricular hypertrophy, posterior wall hypertrophy of the right ventricle, and a midventricular gradient. Magnetic resonance imaging (MRI) demonstrated fibrosis involving approximately 25% of the myocardium. The patient was stratified as high-risk patient for SCD. To improve the patient's quality of life and prognosis, pharmacological therapy was optimized, and an implantable cardioverter-defibrillator (ICD) was placed.

Key words: hypertrophic cardiomyopathy, reverse septal curve, midventricular gradient, cardiac magnetic resonance imaging, sudden cardiac death, implantable cardioverter-defibrillator

Address for correspondence: Hristina Varnaliiska, MD, Cardiology Clinic, UMHAT "Sveta Ekaterina" Blvd. Pencho Slaveykov" 52A, 1431 Sofia, e-mail: varnaliiska@abv.bg

This is an open access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License (CC BY 4.0), which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original author and source are credited.

Въведение

Хипертрофичната кардиомиопатия (ХКМП) е наследствено автозомно доминантно сърдечно-съдово заболяване, което се обяснява с мутации в 11 или повече гени, кодиращи саркомерни протеини. Мутациите причиняват структурни аномалии в миофибрите и миоцитите, които са отговорни за левокамерна хипертрофия (ЛКХ). Тези мутации са отговорни за асиметрична левокамерна хипертрофия. ХКМП при възрастните се определя от дебелина на стената на ЛК ≥ 15 mm в поне един миокарден сегмент, която не може да бъде обяснена с повишено пред- или следнатоварване. В зависимост от наличието на регистриран вътрекамерен градиент ХКМП се дели на обструктивна кардиомиопатия (ХОКМП) и необструктивна КМП. Морфологично има няколко фенотипа на ХКМП. Асиметричната ХКМП е най-честият вариант (60-70%) от случаите с непропорционална септална хипертрофия, засягаща базалните сегменти на преден септум и предната стена. Приблизително 10% от пациентите с ХКМП имат мезовентрикулна обструкция, която се причинява от подчертана хипертрофия на средната част на междукамерната преграда и свободната хиперконтрактилна стена на лявата камера (ЛК). Хипертрофията засяга средните сегменти на ЛК и придава формата на пясъчен часовник, като създава условия за образуване на аневризма в апекса на ЛК. Наличието на аномален папиларен мускул увеличава риска от възникване на мезовентрикулен градиент. Симетричната, или концентрична ХКМП е вторият по честота вариант. Апикалната ХКМП е третият най-рядко срещащ се вид ХКМП. Характеризира се с хипертрофия на апикалните сегменти, като придава характерен вид на ЛК – "ace пика". Може да се среща и смесен тип с комбинация от хипертрофия на септума и апикална хипертрофия. При пациентите с ХКМП има повишен риск от аритмии поради генетичните мутации, изразената ЛК хипертрофия, микроваскуларна исхемия и фиброза. Най-неблагоприятното усложнение на ХКМП е внезапната сърдечна смърт (ВСС), причинена от злокачествени камерни аритмии (КТ) [6]. Това налага извършване на стратификация на риск от ВСС [15].

Описание на клиничния случай

Представяме клиничен случай на 62-годишна пациентка, която се презентира в Клиниката с оплаквания от тежест в гърдите при физическо усилие, лесна умора, интермитентно сърцебиене, замайване и световъртеж при липса на синкопална симптоматика. Пациентката е с дългогодишна анамнеза за артериална хипертония със субоптимален контрол на стойностите на артериално наля-

Introduction

Hypertrophic cardiomyopathy is an autosomal dominant hereditary cardiovascular disease caused by mutations in 11 or more genes encoding sarcomeric proteins. These mutations result in structural abnormalities in myofibrils and cardiomyocytes, leading to left ventricular hypertrophy (LVH). These mutations are responsible for the asymmetric LVH commonly seen in HCM. In adults, HCM is defined by a wall thickness of the left ventricle (LV) ≥ 15 mm in at least one myocardial segment, which cannot be explained by increased preload or afterload. Depending on the presence of an intraventricular gradient, HCM can be classified as obstructive (HOCM) or non-obstructive cardiomyopathy. Morphologically, several phenotypes of HCM exist.

The asymmetric phenotype is the most common (60-70%), characterized by disproportionate septal hypertrophy affecting the basal segments of the anterior septum and anterior wall. Approximately 10% of patients with HCM exhibit midventricular obstruction, caused by pronounced hypertrophy of the mid-portion of the interventricular septum and the free hypercontractile wall of the LV. This hypertrophy affects the midsegments of the LV, giving it a “sandglass” appearance and predisposing to the formation of an apical aneurysm. The presence of an abnormal papillary muscle increases the risk of developing a midventricular gradient. Concentric HCM is the second most frequent variant. The apical HCM phenotype is the third and least common form, characterized by hypertrophy of the apical segments, giving the LV a characteristic “ace of spades” shape. Mixed types with combined septal and apical hypertrophy may also occur.

Patients with HCM are at increased risk for arrhythmias due to genetic mutations, pronounced LV hypertrophy, microvascular ischemia, and fibrosis. The most severe complication of HCM is sudden cardiac death (SCD), caused by malignant ventricular arrhythmias. Therefore, risk stratification for SCD is of great importance.

Case Description

We present the clinical case of a 62-year-old female patient who had chest pain during physical exertion, fatigue, intermittent palpitations, dizziness, and vertigo, without syncope. The patient has a long-standing history of arterial hypertension with suboptimal blood pressure control, despite outpatient therapy with Bisoprolol (2.5 mg),

гане на фона на амбулаторна терапия с бизопролол – 2,5 mg, Амлодипин – 25 mg, валсартан/хидрохлортиазид – 2160/12,5 mg. От фамилната анамнеза се установява обремененост по бащина линия за ВСС на 30-годишна възраст и леля починала от ВСС на 55 год. Сред останалите сърдечно-съдовите рискови фактори са: дислипидемия, хиперурикемия и обезитет с индекс на телесна маса (ИТМ) 32 kg/m^2. На 12-каналния ЕКГ запис се регистрира синусов ритъм при нормална сърдечна честота – 80 уд./min., и волтажни критерии за ЛК хипертрофия с вторични реполяризационни нарушения (фиг. 1).

Пациентката е с лабораторни данни за дислипидемия (общ холестерол 6,5 mmol/l, LDL – 4,58 mmol/l, TG – 0,96 mmol/l), хиперурикемия (пикочна киселина 480 μmol/l) и леко завишени сърдечни ензими (CK – 184,0 U/L, CK-MB фракция – 12,8 U/l, тропонин – 0,045 ng/ml).

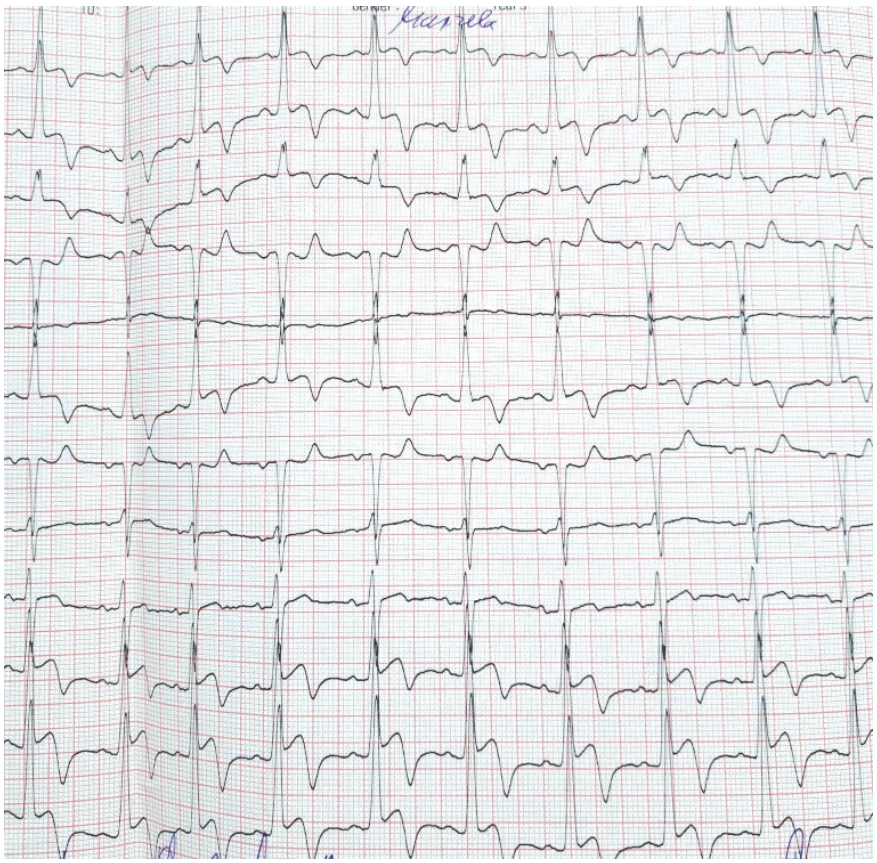
Проведе се трансторакална ехокардиография (ЕхоКГ), от която се установи хипертрофична лява камера при запазена систолна функция без значими клапни лезии. Хипертрофията засяга предимно средносептални сегменти и сърдечния връх, като достига до 29 mm (фиг. 2). От приложения M-mode не се регистрира систолно движение на предно митрално платно (SAM) (фиг. 4). При CW-доплера се визуализира празен доплеров сигнал в пикова систола с начален низходящ и късен систолен възходящ

Amlodipine (5 mg), and Valsartan/Hydrochlorothiazide (160/12.5 mg). Her family history reveals a paternal predisposition to sudden cardiac death at the age of 30 and an aunt who passed away from SCD at 55. Among the cardiovascular risk factors are also dyslipidemia, hyperuricemia, and obesity with a BMI of 32 kg/m^2.

A 12-lead ECG showed sinus rhythm with a normal heart rate of 80 beats/min, voltage criteria for left ventricular hypertrophy (LVH), and secondary repolarization abnormalities (Figure 1).

Laboratory tests revealed dyslipidemia (total cholesterol: 6.5 mmol/L, LDL: 4.58 mmol/L, triglycerides: 0.96 mmol/L), hyperuricemia (uric acid: 480 μmol/L), and mildly elevated cardiac enzymes (total creatine kinase: 184.0 U/L, creatine kinase-MB fraction: 12.8 U/L, high-sensitivity troponin: 0.045 ng/mL).

Transthoracic echocardiography (TTE) demonstrated hypertrophic left ventricle (LV) with preserved systolic function and no significant valvular lesions. The hypertrophy predominantly affected the mid-septal segments and the apex, with a thickness reaching up to 29 mm (Figure 2). M-Mode echocardiography excluded systolic anterior motion (SAM) of the anterior mitral leaflet (Figure 4). Continuous-wave Doppler identified a low Doppler signal in peak systole with an initial descending



Фиг. 1. 12-канална ЕКГ със скорост на записа 25 mm/s. Синусов ритъм, нормална сърдечна честота – 80 уд./min, критерии за левокамерна хипертрофия и псевдоинфарктен образ

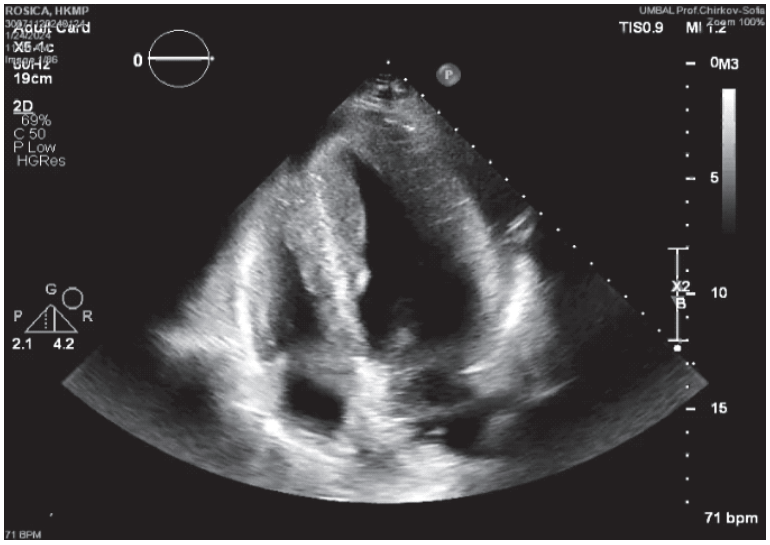
Fig. 1. 12-lead ECG at a recording speed of 25 mm/s. Sinus rhythm, normal heart rate of 80 beats/min, criteria for left ventricular hypertrophy, and pseudo-infarction pattern

компонент – образът визуално наподобява „нокът на омар“, характерен при мезовентрикуларна обструкция (фиг. 5). Профилът на митралния кръвоток съответства на диастолна дисфункция с повишени налягания на пълнене със съотношение E/A 1,5 и E/e› 22 за медиалния митрален анулус при дилатирано ляво предсърдие (ЛП) с индексиран обем 41 ml/mm².

Глобалният пиков лонгитудинален систолен стрейн (GLS) бе оценен количествено на 11%, като се регистрират понижени индекси на миокардна деформация в средни сегменти предно-септално и силно понижени в апикалната зона [1] (фиг. 3).

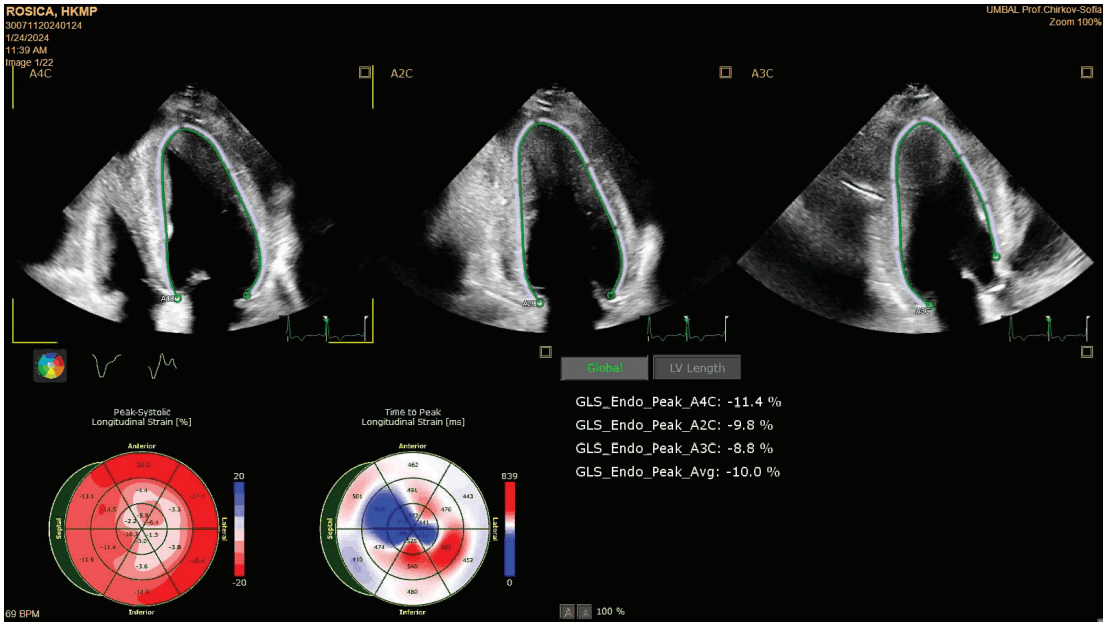
and late systolic ascending component resembling the characteristic “lobster claw” pattern of midventricular obstruction (Figure 5). Mitral inflow profile indicated diastolic dysfunction with elevated filling pressures, with an E/A ratio of 1.5 and E/e’ of 22 at the medial mitral annulus, along with a dilated left atrium (indexed volume: 41 mL/m²).

Global longitudinal strain (GLS) was quantitatively assessed at -11%, with reduced myocardial deformation index in the mid-anterior septal segments and severely reduced deformation in the apical region [1] (Figure 3).



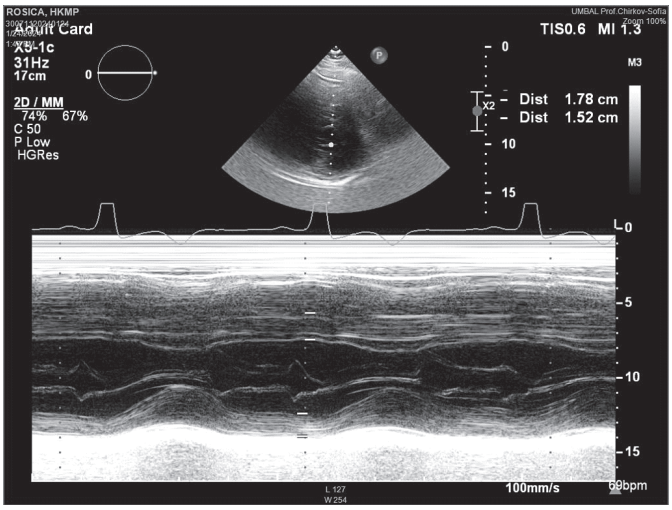
Фиг. 2. Двуразмерна ехокардиография – апикален, четирикухинен образ. Отчетлива хипертрофия на лявата камера, засягаща средносептални и апикални сегменти

Fig. 2. Two-dimensional echocardiography – apical four-chamber view. Significant left ventricular hypertrophy affecting mid-septal and apical segments.



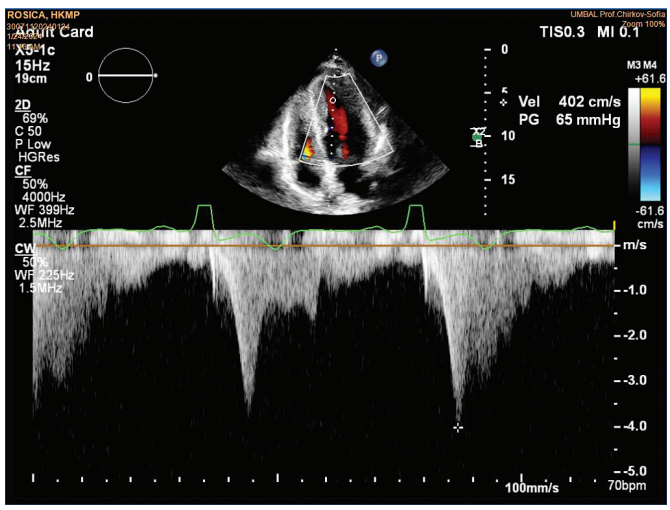
Фиг. 3. Двуразмерна стрейн трансторакална ехокардиография. Горен панел: видима е загубата на физиологичния базално-апикален стрейн градиент. Глобалният пиков лонгитудинален систолен стрейн (GLS) е – 11%. Долен панел: bull’s eye – регистрират се понижени индекси на миокардна деформация в средни сегменти на преден септум и върхова зона

Fig. 3. Two-dimensional strain TTE. Upper Panel: Loss of the physiological basal-apical strain gradient is evident. GLS is –11%. Lower Panel: Bulls-eye plot showing reduced myocardial deformation indices in the mid-anterior septal segments and apex



Фиг. 4. Ехокардиография – M-Mode от парастернален срез по дългата ос на нивото на митрална клапа. Не се регистрира SAM

Fig. 4. M-Mode echocardiography – parasternal long-axis view at the mitral valve level. No evidence of SAM



Фиг. 5. CW-доплер при двуизмерна ехокардиография – апикален петкухинен прозорец. Визуализира празен доплеров сигнал в пикова систола, начален низходящ и късен систолен възходящ компонент на доплеров сигнал – получения образ наподобява „нокът на омар“

Fig. 5. Continuous-wave Doppler TTE – apical five-chamber view. Low Doppler signal in peak systole with an initial descending and late systolic ascending component, resembling a “lobster claw”

По време на хоспитализацията се осъществи коронарна ангиография и лява вентрикулография (ЛВГ) с манометрия. Установиха се интактни коронарни артерии без митрална регургитация (МиИ), запазена систолна функция ФИ – 65% при нормални ЛК обеми. Регистрира се мезовентрикулен градиент 100 mm Hg. Предвид анамнезата за пресинкопалната симптоматика, данните за ЛКХ и фамилна обремененост за ВСС се проведе 24-часово холтер-ЕКГ изследване с цел скрининг за ритъмно-проводни нарушения. От него се регистрираха единични, редки мономорфни камерни екстрасистоли, без значими ритъмно-проводни нарушения.

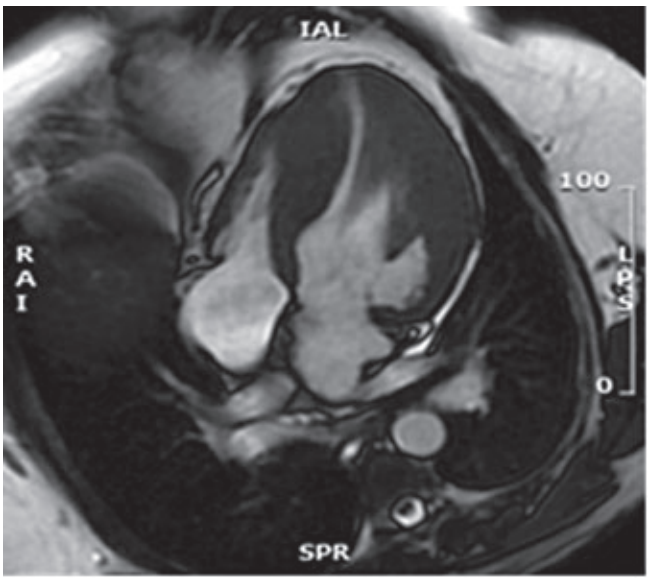
По приетия в Клиниката протокол, в съответствие с настоящите европейски препоръки на Дружеството по кардиология, при всички пациенти със съмнение за ХКМП се провежда сърдечен магнитен резонанс с контрастно вещество (ЯМР) за оценка на миокардната фиброза и апикална аневризма [14] (фиг. 6, 7, 8). При първоначалната оценка на кино образите се обективизира дифузна циркулярна хипертрофия на ЛК с обърната септална кривина и почти пълна систолна облитерация на ЛК в средни и апикални сегменти. Хипертрофията на ЛК е най-изразена върхово и мезовентрикулно с максимална дебелина на отделните сегменти, както следва: средни септални сегменти – 25 mm, и латерална стена – 24 mm, предна стена – 23 mm, долна стена – 22 mm, апикално септум до 27 mm, латерална стена – 23 mm, предна стена – 21 mm, долна стена – 21 mm. Визуализира се хипертрофия на папиларните мускули и липса на други аномалии

During hospitalization, coronary angiography and left ventriculography with manometry were performed, revealing intact coronary arteries, no mitral regurgitation, preserved systolic function (EF: 65%). A midventricular gradient of 100 mmHg was observed. Given the history of presyncope, LVH, and family history of SCD, a 24-hour Holter-ECG was conducted to screen for arrhythmias. The study recorded rare, isolated monomorphic ventricular extrasystoles without significant conduction abnormalities.

According to the clinic’s protocol and the current European Society of Cardiology (ESC) guidelines, all patients suspected of HCM undergo cardiac magnetic resonance imaging (MRI) with contrast to assess myocardial fibrosis and the presence of apical aneurysms [14] (Fig. 6, 7, 8). Initial evaluation of cine images revealed diffuse circular LV hypertrophy with reversed septal curvature and near-complete systolic obliteration of the LV in the middle and apical segments. The hypertrophy was most pronounced in the apex and midventricular regions, with maximum thicknesses as follows: mid-septal segment: 25 mm, lateral wall: 24 mm, anterior wall: 23 mm, posterior wall: 22 mm, apical septum: 27 mm, lateral wall: 23 mm, anterior wall: 21 mm, posterior wall: 21 mm. Hypertrophy of the papillary muscles was also ob-

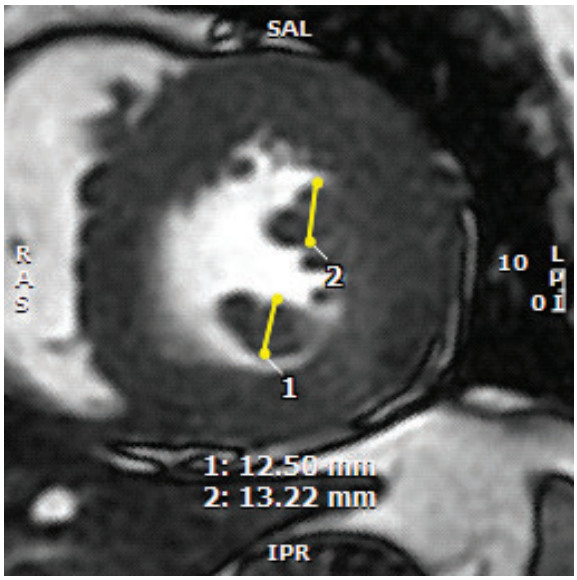
на митралния клапен апарат. Регистрирани са зони на късно гадолиниево контрастиране в хипертрофичния миокард с характеристика на неисхемични промени. Промените са с характеристика на фиброза, която ангажира 25% от миокарда и хипертрофия на задната стена на дясната камера [15].

served, without anomalies in the mitral valve apparatus. Late gadolinium enhancement (LGE) showed non-ischemic fibrosis involving 25% of the myocardium. Hypertrophy of the posterior wall of the right ventricle was also noted [15].



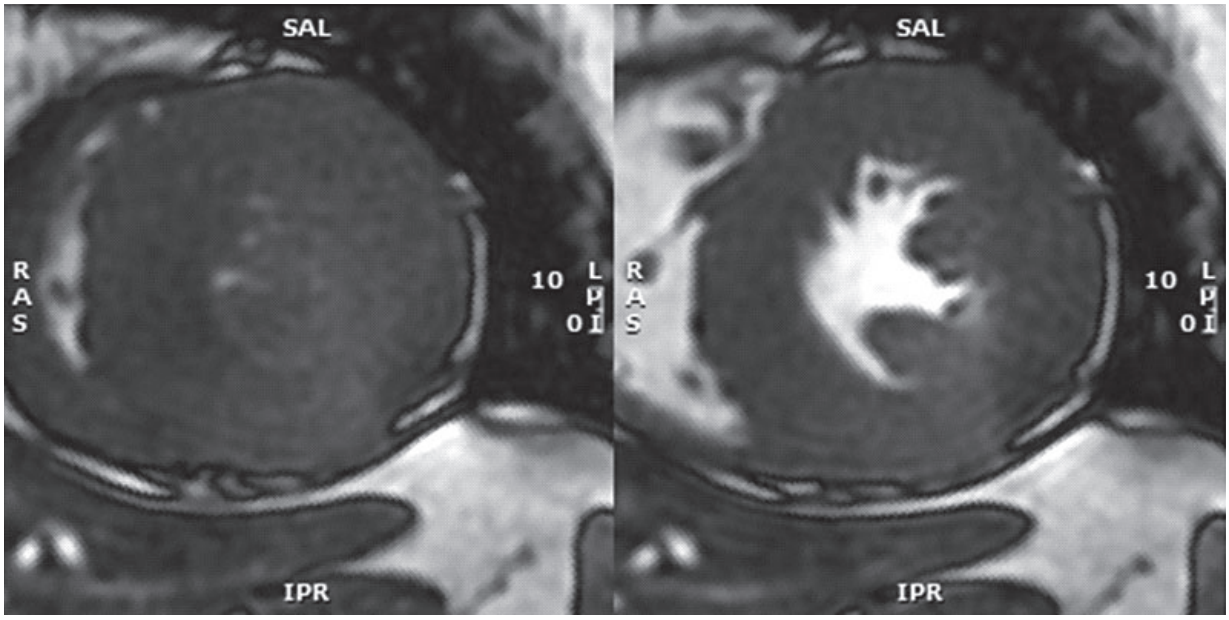
Фиг. 6. Ядрено-магнитен резонанс на сърце – четирикухинен срез, динамичен, кино образ в диастола. Асиметрична хипертрофия с обърнат септален контур «C» shape и ангажиране на дясна камера от хипертрофия

Fig. 6. Cardiac MRI – four-chamber cine image in diastole. Asymmetric hypertrophy with reversed “C”-shaped septal curvature, involving the right ventricle



Фиг. 7. ЯМР на сърце – двукухинен срез по късата ос на ниво митрална клапа, кино образ в диастола. Визуализира се хипертрофия на папиларните мускули и липса на други аномалия на митралния клапен апарат

Fig. 7. Cardiac MRI – short-axis cine image at the mitral valve level in diastole. Hypertrophy of the papillary muscles with no mitral valve apparatus anomalies



Фиг. 8. ЯМР – двукухинен срез по късата ос на ниво папиларни мускули, динамичен кино образ A систола и B диастола. Наблюдава се почти пълна облитерация в систола и хипертрофия на папиларни мускули

Fig. 8. Cardiac MRI - short-axis cine image at the papillary muscle level in systole (A) and diastole (B). Near-complete systolic obliteration and hypertrophy of the papillary muscles are visible

На базата на проведените неинвазивни и инвазивни изследвания се доказа ХКМП с мезовентрикулен градиент базиран на тежка ЛК хипертрофия в апикални и средни сегменти на преден септум с "обърната" септална крива [1, 3]. Едновременно ангажиране на дясна камера и наличието на миокардна фиброза (данни от ЯМР) при този фенотип ХКМП са допълнителни, независими предиктори за неблагоприятни събития.

Рискът от ВСС бе стратифициран чрез съответните рискови калкулатори за HCM-SCD (фиг. 9). Наличието на късно гадолиниево усилване в хипертрофичния миокард с ангажиране над 25% от него улеснява вземането на решение в полза на имплантация на ICD с цел първична профилактика за ВСС [6, 10].

Предприе се имплантация на ICD за първична профилактика от ВСС [7] (фиг. 10).

Based on the invasive and non-invasive investigations, HCM with a midventricular gradient due to severe LV hypertrophy in the apical and mid-anterior septal segments, accompanied by reversed septal curvature [1,3], was confirmed. Concomitant involvement of the right ventricle and the presence of myocardial fibrosis (MRI findings) in this HCM phenotype are additional independent predictors of adverse outcomes.

The SCD risk was classified using HCM-SCD risk calculators (Fig. 9). The presence of late gadolinium enhancement involving more than 25% of the myocardium supported the decision for ICD implantation for primary prevention of SCD [6, 10].

The decision was made to implant an ICD for primary prevention of SCD [7] (Fig. 10).

HCM-Risk-SCD

Възраст // Age – 62 год. // years

Максимална дебелина на стената – 29 mm
Maximum wall thickness

Размер на ЛП // Left atrial size – 48 mm

Регистриран вътрекамерен градиент – 100 mm Hg
Registered intraventricular gradient

ФА за ВСС // FH of SCD – да // yes

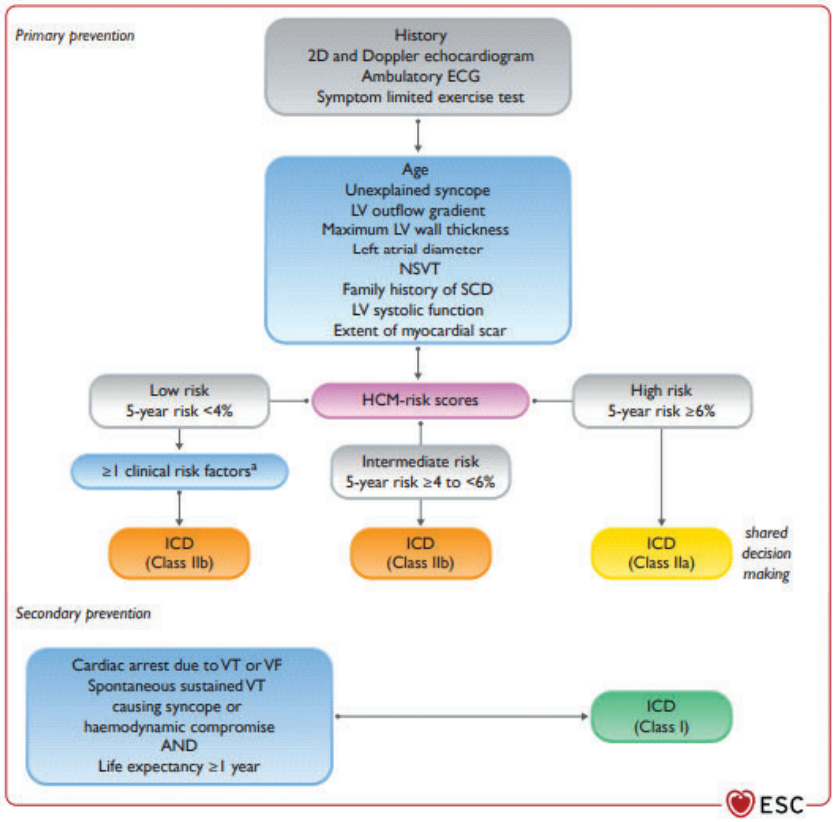
Непродължителна КТ // Sustained ventricular tachycardia – не // no

Синкоп // Syncope – не // no

Риск от ВСС за 5 год // 5-year risk of SCD – 4,7%

Фиг. 9. CM–Risk-SCD. Рискът от ВСС при съответният пациент е оценен на 4,7%, което го класифицира като интермедиерен

Fig. 9. CM–Risk-SCD. The patient's SCD risk was estimated at 4.7%, classifying her as intermediate risk



Фиг. 10. Алгоритъм за имплантиране на имплантируем кардиовертер дефибрилатор при пациенти с хипертрофична кардиомиопатия

Fig. 10. Algorithm for ICD implantation in patients with hypertrophic cardiomyopathy.

Обсъждане

Хипертрофичната кардиомиопатия (ХКМ) е генетично заболяване на миокарда с разпространение 1:500, което означава около 20 млн. случаи по света. Състоянието се характеризира с необяснима левокамерна хипертрофия, често свързана със запазена или повишена систолна функция, докато отличителната функционална аномалия е диастолната дисфункция. Клиничното представяне на HCM варира в широки граници – от асимптомни пациенти до такива, изпитващи симптоми като диспнея, болка в гърдите, синкоп или внезапна сърдечна смърт (ВСС). Последното, макар и рядко, е едно от най-опустошителните усложнения, особено при по-млади индивиди и спортисти [3, 4]. Следователно стратификацията и управлението на риска са от основно значение за подобряване на резултатите при тези пациенти.

Пациентите с ХКМП са с висок риск от ВСС, сърдечна недостатъчност и тромбоемболия [5]. Сърдечните образни изследвания предоставят важна информация за стратификация на риска. С трансторакална ехокардиография определихме локализацията и степента на ЛКХ, вътрекамерния градиент, размера и обема на лявото предсърдие, систолната и диастолната ЛК функция. От инвазивното изследване се установиха интактни коронарни артерии, без митрална регургитация, запазена систолна функция и се потвърди наличието на значим мезовентрикулен градиент.

Най-голямата роля на ЯМР за ХКМП е характеризирането на тъканите и подпомагането да се оцени степента на фиброза, да се изключат фенокопия на ХКМП като болест на Фабри и амилоидоза и наличието на апикална аневризма. Определянето на обширността на зоните на късно гадолиниево усилване е важен прогностичен фактор за ВСС [15]. Разпространението на късно гадолиниево усилване достига до 80% при ХКМП. В голямо многоцентрово, международно проспективно проучване количественото определяне на > 15% късно гадолиниево усилване демонстрира двукратно увеличение на събитията от ВСС [15].

През последните 20 години в клиничната практика са включени две основни системи за стратификация на риска според Американската сърдечна асоциация (ACC/AHA) [13] и европейското кардиологично дружество (ESC) [12]. Насоките на ACC/AHA [13] се фокусират върху анализа на неинвазивни рискови маркери за определяне на пациенти, които ще имат необходимост от ICD като първична профилактика [13, 16]. Основните рискови фактори според ACC/AHA [13] за ВСС са: ВСС вероятно свързана с ХКМП при > 1 роднина от първа степен или близки роднини < 50 години, ЛКХ > 30 mm във всеки ЛК сегмент, по-

Discussion

Hypertrophic cardiomyopathy (HCM) is a genetic myocardial disorder with a prevalence of 1:500, which translates to about 20 million cases worldwide. The condition is characterized by unexplained left ventricular hypertrophy (LVH), often associated with preserved or increased systolic function, while the hallmark functional abnormality is diastolic dysfunction. The clinical presentation of HCM varies widely, ranging from asymptomatic patients to those experiencing symptoms like dyspnea, chest pain, syncope, or sudden cardiac death (SCD). The latter, although infrequent, is one of the most devastating complications, particularly in younger individuals and athletes [3, 4]. Risk stratification and management are therefore central to improving outcomes in these patients.

The diagnosis of HCM was supported by a combination of imaging modalities. Echocardiography revealed severe asymmetric hypertrophy of the left ventricle, particularly in the septal and apical regions, as well as the midventricular obstruction, the systolic function and diastolic dysfunction of the LV. The coronary angiography excludes significant atherosclerosis of the epicardial coronary arteries. Cardiac MRI confirmed these findings and provided additional insights, including the presence of late gadolinium enhancement (LGE), indicative of myocardial fibrosis. This feature is a significant predictor of adverse outcomes, including SCD, and plays a role in guiding the management strategy [7, 8].

The greatest role of MRI in HCM is to characterize the tissue and help assess the extent of fibrosis, to exclude HCM phenocopies such as Fabry disease and amyloidosis, and to determine the presence of apical aneurysm. The extent of late gadolinium enhancement is an important prognostic factor for SCD [15]. The prevalence of late gadolinium enhancement has been reported to be as high as 80% in HCM. In a large multicenter, international prospective study, quantification of > 15% late gadolinium enhancement demonstrated a twofold increase in SCD events [15].

Over the past 20 years, two major risk stratification systems have been introduced into clinical practice – the one of the American Heart Association (AHA) [13] and the other of the European Heart Association (ESC) [12]. The ACC/AHA guidelines [13] focus on the analysis of noninvasive risk markers to identify patients who will require an ICD for primary prevention [13, 16]. Major risk factors for SCD include: SCD likely related to HCM in more than one first-degree relative or close relative under 50 years

вече от 1 синкоп, апикална аневризма, ЛК систолна дисфункция – ФИ < 50%. Според тези указания, ако е налице някой от тези основни рискови фактори, имплантирането на ICD е индикация клас IIa [13].

ESC насоки предлагат по количествен подход за прогнозиране на риска от ВСС. Създаден е онлайн калкулатор ESC-HCM Risk-SCD, чрез който се прогнозира 5-годишния риск за ВСС [12, 15]. Включени са 7 фактора: възраст, дебелина на ЛК, размер на ЛП, градиент на изходния тракт на ЛК (LVOT), непродължителна КТ, необясним синкоп и фамилна анамнеза за ВСС. Според този калкулатор пациентите са стратифицирани на: нисък (< 4%), среден (4-6%) и висок (> 6%) 5-годишен риск за ВСС. Съгласно ESC насоките при пациенти с нисък 5-годишен риск от ВСС ICD обикновено не е показан, докато при тези с висок риск трябва да се има предвид ICD. При пациентите с междинен риск трябва да се вземат предвид рискът и ползите от имплантиране на ICD [12, 16].

С направения ЯМР се доказва наличието на фиброза в хипертрофичния миокард. От проведената 24-часова холтер-ЕКГ не са наблюдавани значими ритъмно-проводни нарушения. Чрез валидирания рисков скор HCM Risk-SCD нашият пациент е с изчислен 5-годишен риск от ВСС между > 4% и < 6%, т.е. междинен риск, което е показание IIb клас за имплантация на ICD [7]. Тъй като инвазивните методики за редуциране на ЛК септум и подклапен градиент – септална миектомия и алкохолна септална аблация [2], са неприложими поради неподходяща анатомия и наличие на мезовентрикулен градиент, се предприе имплантиране на ICD дефибрилиращ биполярен електрод за ДК и биполярен електрод за ДП с оглед първична профилактика от ВСС (IIb).

Целта на медикаментозната терапия при ХКМП е редукция на обструкцията и подобряване на симптоматиката. В основата на терапията са бета-рецепторните антагонисти, недихидропиридиновите калциеви антагонисти като алтернатива на бета-блокерите, дизопирамид – антиаритмик от клас Ia. Започнато медикаментозно лечение [4], което включва увеличена доза бета-блокер – бизопролол 2 x 5 mg, тораземид 5 mg, розувастатин 10 mg и валсартан 160 mg.

Възможностите на медикаментозната терапия при нашия пациент не са напълно изчерпани, тъй като одобрените през 2022 г. миозинови инхибитори все още не са налични на българския пазар.

Заключение

ХКМП с морфологичен фенотип обърната кривина на септума представлява диагностично и терапевтично предизвикателство поради асоциацията с мезовентрикуларна обструкция, формиране на апикална аневризма и повишен риск от аритмии

of age, LVH > 30 mm in any LV segment, more than one history of syncope, imaging of a LV apical aneurysm, and LV systolic dysfunction with an EF < 50%. According to these guidelines, if any of the major risk factors listed above are present, ICD implantation is a class II an indication.

The ESC guidelines propose a quantitative approach to predicting the risk of SCD. An online ESC-HCM Risk-SCD calculator has been developed to predict the 5-year risk of SCD [12,15]. Seven factors are included: age, LV thickness, LA size, LV outflow tract gradient (LVOT), non-sustained ventricle tachycardia, unexplained syncope, and family history of SCD. According to this calculator, patients are stratified into low (< 4%), intermediate (4-6%), and high (> 6%) 5-year SCD risk. According to ESC guidelines, in patients with a low 5-year risk of SCD, ICD is always not indicated, while in those with a high risk, ICD should be considered. In patients with intermediate risk, you should consider the risk and use ICD implantation [12, 16].

MRI demonstrated the presence of fibrosis in the hypertrophic myocardium. A 24-hour Holter ECG showed no significant rhythm-conduction disorders. According to the validated HCM Risk-SCD risk, our patient has an estimated 5-year risk of SCD between > 4% and < 6%, i.e. intermediate risk, which is a class IIb indication for ICD implantation [7]. Since invasive methods for reducing the LV septum and subvalvular gradient – septal myectomy and alcohol septal ablation [2] are not applicable due to inappropriate anatomy and the presence of a mesoventricular gradient, an ICD is implanted – a defibrillating bipolar electrode for the LV and a bipolar lead for the right atrium with a view to primary prevention of SCD (IIb).

The primary purpose of drug therapy for HCM is to reduce obstruction and improvement of symptoms. The basis of therapy are beta-receptor antagonists, non-dihydropyridine calcium antagonists as an alternative to beta-blockers and disopyramide - a class Ia antiarrhythmic. The drug treatment was initiated [4], which included titration of the beta blocker dose to maximum tolerance – Bisoprolol 2 x 5 mg and Torasimide 5 mg, Rosuvastatin 10 mg and Valsartan 160 mg.

The possibilities of drug therapy in our patient are not fully worn off as the myosin inhibitors approved in 2022 are yet to become available on the Bulgarian market.

Conclusion

Hypertrophic cardiomyopathy with a reverse septal curve and midventricular obstruction remains

и ВСС. Лечението и проследяването на тази група пациенти изисква мултидисциплинарен подход [5] с цел подобряване на качеството на живот и прогнозата. Терапевтичната стратегия е комплексна и включва комбинирана медикаментозна терапия, интервенционални и хирургични методи за редукция на левокамерната обструкция и своевременна рискова стратификация за първична профилактика на ВСС. Поради генетичната етиология на заболяването е важно да се извърши фамилен скрининг на родственици от първа линия. Поради това такива пациенти трябва да се насочват към центрове с голям опит и с възможности за осъществяване на необходимите мултидисциплинарни дейности [5].

a diagnostic and therapeutic challenge due to its association with apical aneurysm formation, fibrosis, and arrhythmogenic risk. Multimodal imaging, including echocardiography and MRI, is crucial for the detailed evaluation of myocardial morphology, fibrosis, and risk stratification. Our patient benefited from a multidisciplinary approach involving optimization of medical therapy and ICD implantation, aimed at improving prognosis and quality of life. This case exemplifies the importance of combining advanced imaging techniques with clinical acumen to guide risk stratification and optimize patient outcomes.

Не е деклариран конфликт на интереси

No conflict of interest was declared

Библиография: // References

1. Mandeş L, Roşca M, Ciupercă D, Popescu BA. The role of echocardiography for diagnosis and prognostic stratification in hypertrophic cardiomyopathy. J Echocardiogr. 2020;18(3):137-148. doi: 10.1007/s12574-020-00467-9.

2. Ottaviani A, Mansour D, Molinari LV, et al. Revisiting Diagnosis and Treatment of Hypertrophic Cardiomyopathy: Current Practice and Novel Perspectives. J Clin Med. 2023;12(17):5710. doi: 10.3390/jcm12175710.

3. Turvey L, Augustine DX, Robinson S, et al. Transthoracic echocardiography of hypertrophic cardiomyopathy in adults: a practical guideline from the British Society of Echocardiography. Echo Res Pract. 2021;8(1):G61-G86. doi: 10.1530/ERP-20-0042.

4. Maron MS, Rowin EJ, Olivotto I, et al. Contemporary Natural History and Management of Nonobstructive Hypertrophic Cardiomyopathy. J Am Coll Cardiol. 2016;67(12):1399-1409. doi: 10.1016/j.jacc.2016.01.023.

5. Raj MA, Ranka S, Goyal A. Hypertrophic Obstructive Cardiomyopathy. [Updated 2022 Oct 31]. – In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 Jan-. Available from: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK430820/

6. Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, et al., ESC Scientific Document Group, 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies: Developed by the task force on the management of cardiomyopathies of the European Society of Cardiology (ESC). Eur Heart J, 2023;44(37):3503-3626. https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehad194.

7. 2024 AHA/ACC/AMSSM/HRS/PACES/SCMR Guideline for the Management of Hypertrophic Cardiomyopathy: A Report of the American Heart Association/American College of Cardiology Joint Committee on Clinical Practice Guideline 2024/06/04. doi: 10.1161/CIR.0000000000001250.

8. 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. https://doi.org/10.1161/01.CIR.92.4. 785

9. Zeppenfeld K, Tfelt-Hansen J, de Riva M et al., ESC Scientific Document Group. 2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death. Eur Heart J. 2022;43(40):3997-4126. doi: 10.1093/eurheartj/ehac262.

10. Yinga H, Su WW, Xiaoping L. Risk factors of sudden cardiac death in hypertrophic cardiomyopathy. Curr. Opin. Cardiol. 2022, 37:15-21.

11. Elliott PM, Anastasakis A, Borger MA, et al. 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy: The Task Force for the Diagnosis and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy of the European Society of Cardiology (ESC). Eur. Heart J. 2014, 35:2733-2779.

12. Ommen, SR, Mital S, Burke MA et al. 2020 AHA/ACC Guideline for the Diagnosis and Treatment of Patients with Hypertrophic Cardiomyopathy: A Report of the American College of Cardiology/American Heart Association Joint Committee on Clinical Practice Guidelines. Circulation. 2020;142:e558-e631.

13. Maron MS, Maron BJ. Clinical impact of contemporary cardiovascular magnetic resonance imaging in hypertrophic cardiomyopathy. Circulation, 2015;132:292-298.

14. O'Hanlon R, Grasso A, Roughton M, et al. Prognostic significance of myocardial fibrosis in hypertrophic cardiomyopathy. J Am Coll Cardiol, 2010;56:867-874.

15. Chan RH, Maron BJ, Olivotto I, et al. Prognostic value of quantitative contrast-enhanced cardiovascular magnetic resonance for the evaluation of sudden death risk in patients with hypertrophic cardiomyopathy. Circulation. 2014;130(6):484-95. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.113.007094.

16. Maron BJ, Maron MS. Hypertrophic cardiomyopathy. Lancet, 2013;381;242-255.