

Hypertrophic cardiomyopathy: Unveiling the genetic curse of the heart

Ngo Nguyen Nhat Dinh , Nguyen Minh Nhut

Hoan My Sai Gon Hospital

► Correspondence to

Dr. Ngo Nguyen Nhat Dinh
Hoan My Sai Gon Hospital
Email: nnndinh97@gmail.com

► Received 20 July 2025

Accepted 28 October 2025

Published online 28 February 2026

To cite: Ngo NND. *J Vietnam
Cardiol* 2026;**120**:27-37

ABSTRACT

Hypertrophic cardiomyopathy (HCM) is a fascinating yet potentially life-threatening genetic cardiac disorder that remains a major focus of cardiovascular research. First described by Donald Teare in 1957, HCM is characterized by unexplained thickening of the myocardial walls due to mutations in sarcomeric protein genes, leading to impaired cardiac relaxation, diastolic dysfunction, and arrhythmogenic potential. Unlike secondary hypertrophy caused by hypertension or valvular diseases, HCM develops independently and often silently, posing diagnostic challenges. Clinically, it ranges from being asymptomatic to presenting with exertional dyspnea, angina, syncope, or sudden cardiac death, particularly in young individuals and competitive athletes. Recent advances in imaging, genetics, and pharmacotherapy, including novel myosin inhibitors, have significantly improved early diagnosis and management. This review aims to provide a comprehensive understanding of the pathophysiology, diverse morphological phenotypes, clinical presentation, diagnostic strategies, and emerging therapeutic options for HCM, highlighting the importance of early recognition to prevent catastrophic outcomes.

Bệnh cơ tim phì đại: Vén màn lời nguyền di truyền từ trái tim

Ngô Nguyễn Nhật Đình , Nguyễn Minh Nhựt

Bệnh viện Hoàn Mỹ Sài Gòn

TÓM TẮT

Bệnh cơ tim phì đại (Hypertrophic Cardiomyopathy – HCM) là một rối loạn di truyền tim mạch đầy thú vị nhưng tiềm ẩn nhiều nguy hiểm, vẫn luôn là chủ đề nghiên cứu được quan tâm hàng đầu trong tim mạch học. Lần đầu tiên được Donald Teare mô tả vào năm 1957,

► Tác giả liên hệ

BS. Ngô Nguyễn Nhật Đình
Bệnh viện Hoàn Mỹ Sài Gòn
Email: nnndinh97@gmail.com

► Nhận ngày 20 tháng 07 năm 2025

Chấp nhận đăng ngày 28 tháng 10 năm 2025

Xuất bản online ngày 28 tháng 02 năm 2026

Mẫu trích dẫn: Ngô NND. J
Vietnam Cardiol 2026;120:
27-37

HCM đặc trưng bởi sự dày lên bất thường của thành cơ tim do đột biến các gen cấu trúc sarcomere, làm suy giảm khả năng giãn cơ tim, rối loạn chức năng tâm trương và dễ gây loạn nhịp tim. Khác với phì đại cơ tim thứ phát do tăng huyết áp hay bệnh van tim, HCM tiến triển độc lập và thường âm thầm, khiến việc chẩn đoán gặp nhiều khó khăn. Trên lâm sàng, bệnh có thể không triệu chứng hoặc biểu hiện bằng khó thở gắng sức, đau ngực, ngất, thậm chí đột tử, đặc biệt ở người

trẻ tuổi và vận động viên chuyên nghiệp. Những tiến bộ gần đây trong lĩnh vực hình ảnh học, di truyền học và dược lý, bao gồm các thuốc ức chế myosin thế hệ mới, đã mở ra nhiều triển vọng cho chẩn đoán sớm và điều trị hiệu quả. Bài viết này nhằm cung cấp cái nhìn tổng quan về cơ chế bệnh sinh, các hình thái lâm sàng đa dạng, chiến lược chẩn đoán và các hướng điều trị mới, nhấn mạnh tầm quan trọng của phát hiện sớm nhằm phòng ngừa các biến cố tim mạch nghiêm trọng.

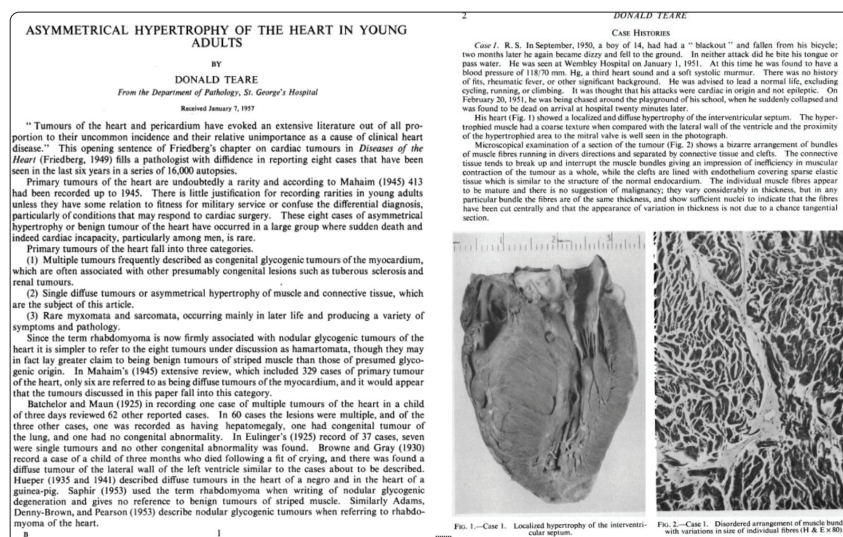


FIG. 1.—Case 1. Localized hypertrophy of the interventricular septum.

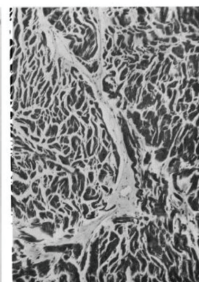


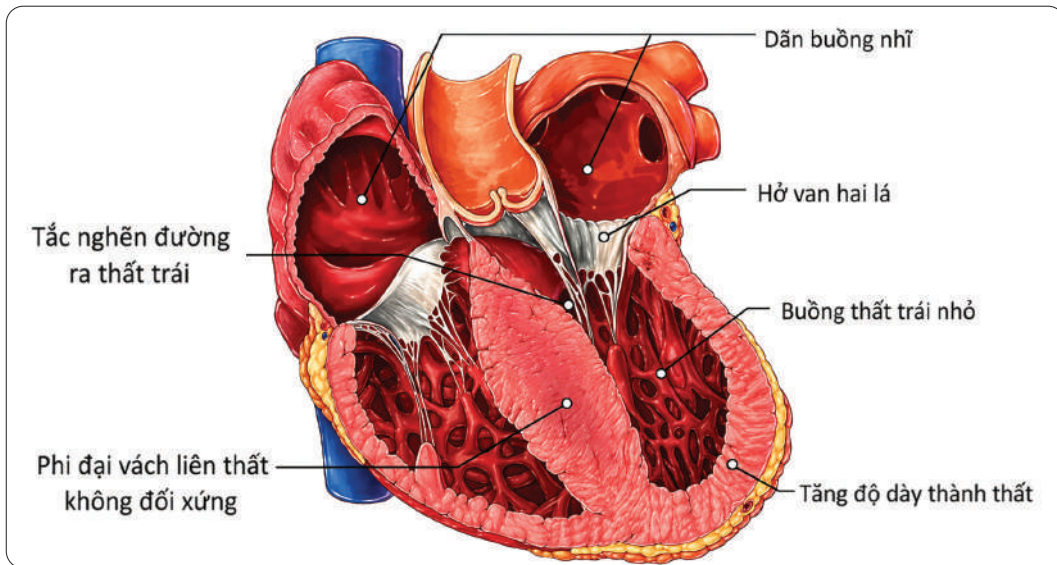
FIG. 2.—Case 1. Disordered arrangement of muscle bundles with variations in size of individual fibers (H & E × 80).

Hình 1. HCM lần đầu tiên được Donald Teare mô tả vào năm 1957

ĐẶT VẤN ĐỀ

Bệnh cơ tim phì đại (Hypertrophic Cardiomyopathy – HCM) là một bệnh cơ tim di truyền đặc trưng bởi sự phì đại không đối xứng của thất trái mà

không do nguyên nhân tăng tải rõ rệt, với tỷ lệ mắc 1/500 người trưởng thành. HCM thường diễn tiến thầm lặng và có thể là nguyên nhân hàng đầu gây đột tử tim, đặc biệt ở người trẻ



Hình 2. Hình ảnh dày tế bào cơ tim

và vận động viên. Mặc dù đã có nhiều tiến bộ trong chẩn đoán và điều trị, từ siêu âm tim 2D đến MRI tim và các liệu pháp mới như myosin inhibitor, bệnh vẫn tiềm ẩn nhiều biến chứng nghiêm trọng như loạn nhịp thất, suy tim tiến triển và đột tử.

Tại Việt Nam, số liệu dịch tễ học HCM vẫn còn hạn chế, trong khi đặc điểm hình thái học và chức năng tim ở bệnh nhân Việt Nam có thể khác biệt so với quần thể Âu – Mỹ do yếu tố gen và môi trường. Việc nhận diện sớm, phân tầng nguy cơ và cá thể hóa điều trị là mục tiêu trọng tâm nhằm cải thiện tiên lượng người bệnh. Trong bối cảnh đó, nghiên cứu này được thực hiện nhằm mô tả đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng và đề xuất định hướng quản lý bệnh nhân HCM tại cơ sở thực hành lâm sàng ở Việt Nam.

TỔNG QUAN

Bệnh cơ tim phì đại được chia thành 2 phân nhóm chính:

Bệnh cơ tim phì đại tắc nghẽn: ở nhóm này ta

sẽ thấy vách ngăn giữa 2 tâm thất dày lên, dẫn đến đường ra thất trái bị tắc nghẽn.

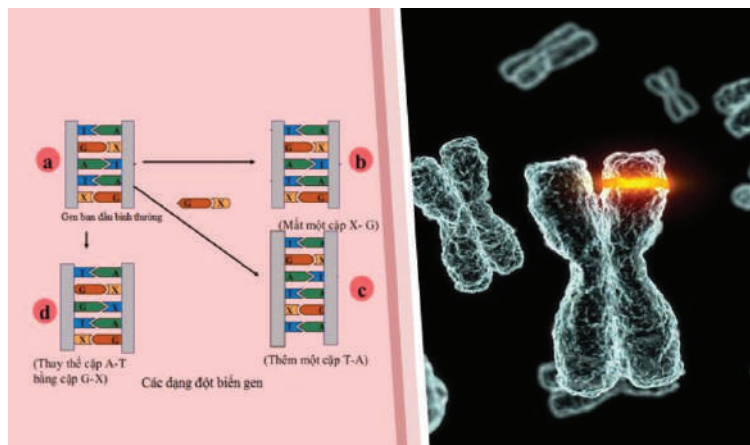
Bệnh cơ tim phì đại không tắc nghẽn: ngược lại ở nhóm trên, với nhóm không tắc nghẽn, không có sự xuất hiện dày lên tại vách ngăn 2 tâm thất, nhưng thất trái bệnh nhân sẽ dày hơn, từ đó giảm đi sức chứa của buồng thất trái.

Và cho dù đường ra thất trái bị tắc nghẽn hay giảm sức chứa của buồng thất trái thì vẫn sẽ dẫn đến kết quả giảm lưu lượng máu qua tim và bơm đi nuôi cơ thể.

Trong bài này, chúng tôi sẽ nói về cơ chế bệnh sinh, tiêu chuẩn chẩn đoán, triệu chứng lâm sàng, hướng điều trị bệnh cơ tim phì đại.

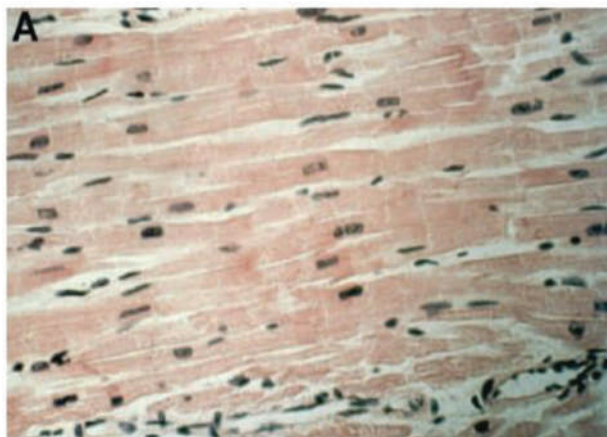
CƠ CHẾ BỆNH SINH

Bệnh cơ tim phì đại là một rối loạn di truyền liên quan đến gen trội trên nhiễm sắc thể thường, gây đột biến bộ gen của cấu trúc cơ tim, dẫn đến tăng co bóp cơ tim, làm cơ tim ngày càng phì đại và xơ hoá, giảm đàn hồi của thất trái.

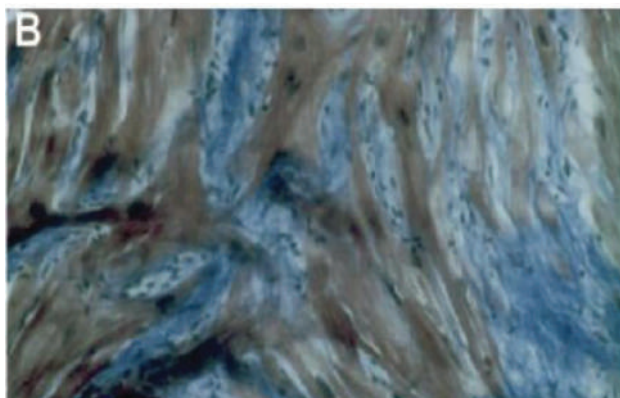


Hình 3. Các dạng đột biến nhiễm sắc thể

Giải phẫu bệnh: Tế bào cơ tim phì đại mất tính song song và xơ hoá các tổ chức cơ tim.



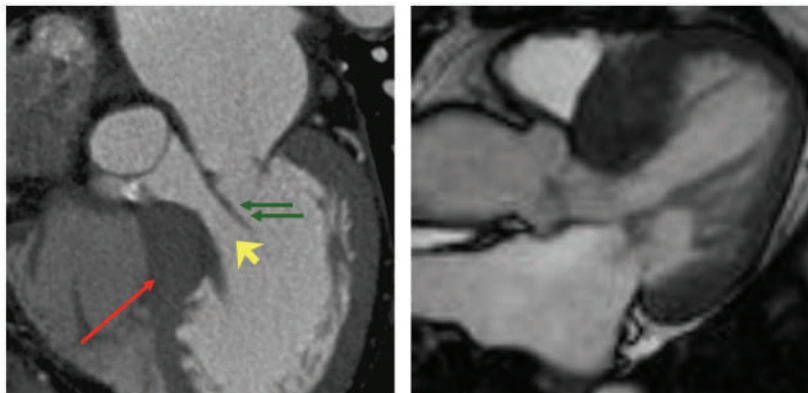
Hình 4. Tế bào cơ tim bình thường



Hình 5. Tế bào cơ tim phì đại mất tính song song, xơ cơ tim

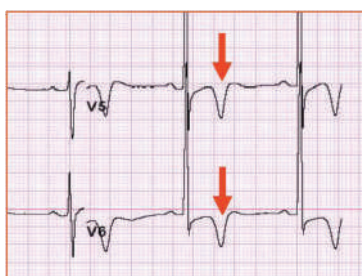
CÁC KIỂU HÌNH BỆNH CƠ TIM PHÌ ĐẠI

- Phì đại không đối xứng vách liên thất: HOCM (Hypertrophic Obstructive CardioMyopathy)-
Bệnh cơ tim phì đại tắc nghẽn.



Hình 6,7. Hình ảnh cơ tim phì đại không đối xứng tại vách liên thất

- Phì đại mỏm tim (apical type): ECG sóng T âm sâu, buồng thất trái có dạng át bích.

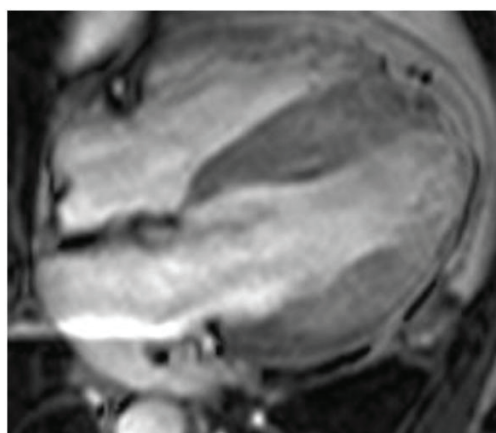


Hình 8. Sóng T âm sâu trên ECG



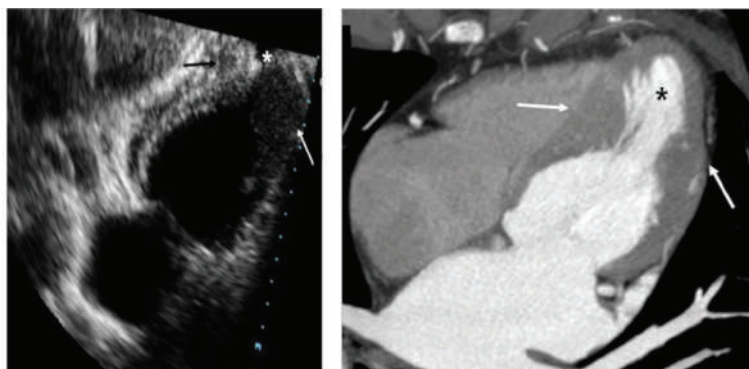
Hình 9,10. Hình ảnh buồng thất trái có dạng át bích

- Phì đại lan toả (đối xứng) (concentric type): phì đại lan toả đối xứng thành thất trái.



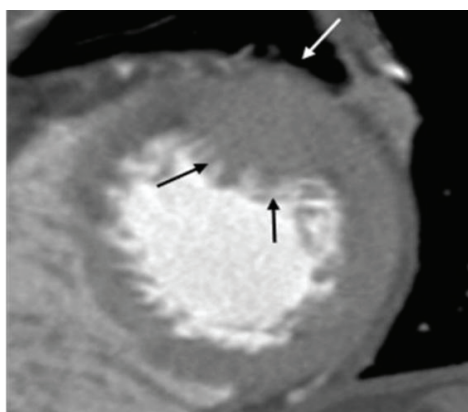
Hình 11. Hình ảnh cơ tim phì đại lan toả đối xứng thành thất trái

- *Phì đại giữa tim (Midventricular type):* phì đại ở vị trí giữa vách liên thất, buồng thất trái dạng quả tạ ("Dumb-bell" configuration).



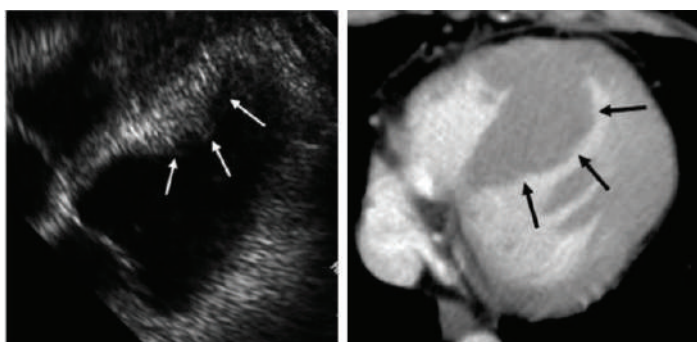
Hình 12,13. Hình ảnh buồng thất trái dạng quả tạ

- *Phì đại giống khối (Mass like):* Phì đại khu trú cơ thất trái, giống khối.



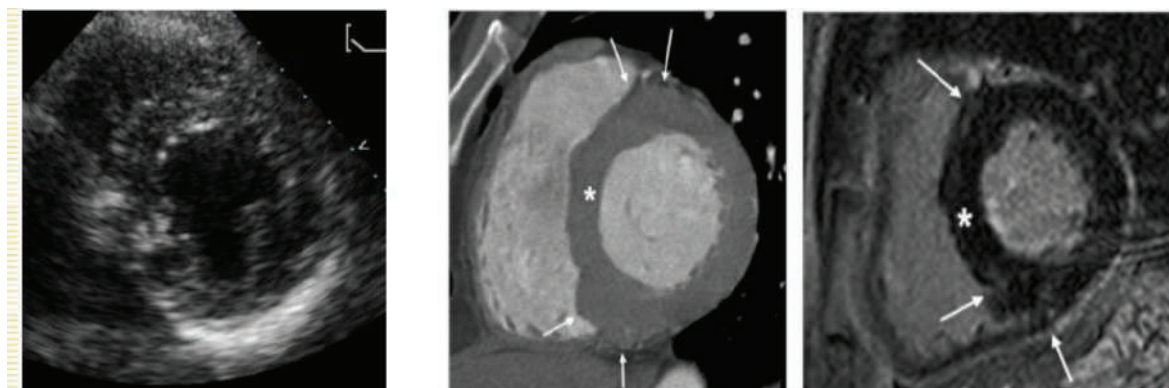
Hình 14. Hình ảnh phì đại khu trú cơ thất trái.

- *Phì đại vách liên thất có dạng cong ngược (Reverse-curve septum HCM):*



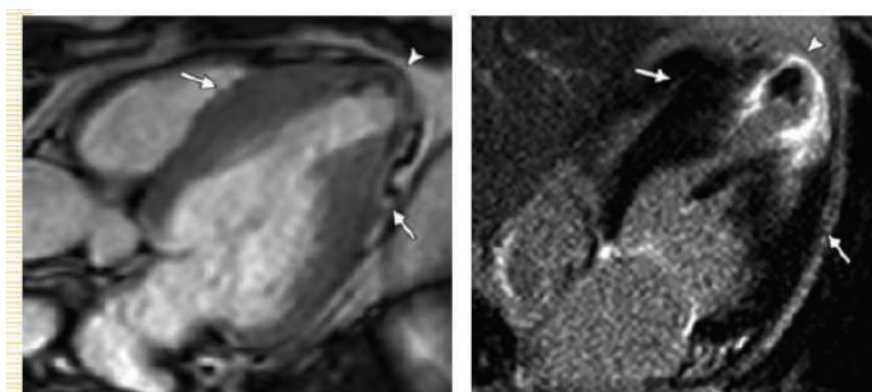
Hình 15,16. Hình ảnh vách liên thất dạng cong ngược

- *Phì đại cơ tim không liên tục (Non- contiguous):* có vị trí phì đại xen kẽ vùng cơ tim không phì đại (“lumpy” hypertrophic pattern)



Hình 17, 18 và 19. Hình ảnh phì đại cơ tim không liên tục

- *Phì đại cơ tim giai đoạn muộn (burn-out phase):* thất trái giãn, cơ tim thành thất trái mỏng, vận động nghịch. Giai đoạn này tiên lượng nặng.



Hình 20, 21. Hình ảnh phì đại cơ tim giai đoạn muộn

TRIỆU CHỨNG LÂM SÀNG

Bệnh cơ tim phì đại thường gặp ở những người trẻ tuổi hoặc những vận động viên. Bệnh thường không có triệu chứng rõ ràng, vì thế thường chỉ được phát hiện khi kiểm tra sức khoẻ định kỳ.

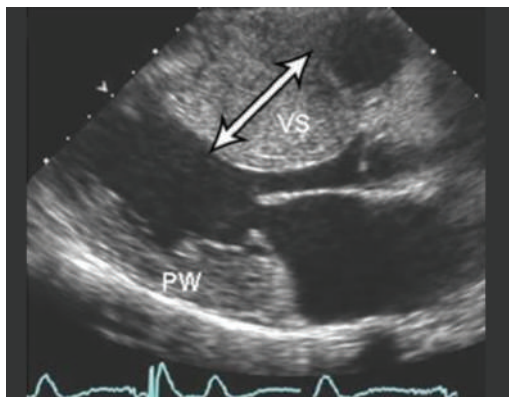
Thường khi bệnh cơ tim phì đại có biểu hiện triệu chứng là khi chức năng bơm máu của cơ tim bị suy giảm nặng như: đau ngực, khó thở

khi gắng sức, ngất, hồi hộp đánh trống ngực,...

Đôi khi các triệu chứng này lại bị nhầm lẫn với các chẩn đoán khác như: cơ đau thắt ngực, suy tim, phù phổi cấp, rối loạn tiền đình,...

TIÊU CHUẨN CHẨN ĐOÁN:

- Siêu âm tim: Bề dày thất trái $\geq 15\text{mm}$ đo ở cuối thì tâm trương với người lớn ($\geq 13\text{mm}$ với bệnh nhân có tiền sử gia đình bệnh cơ tim phì đại)



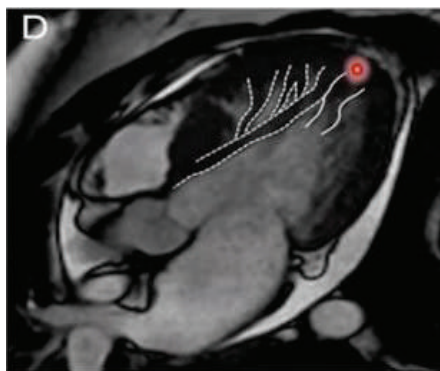
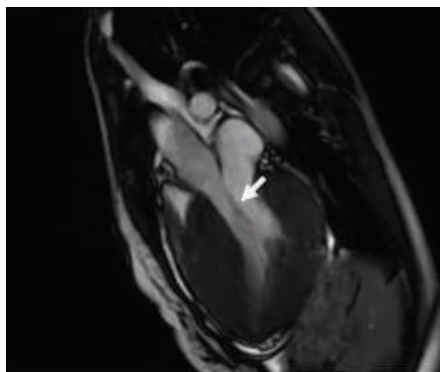
Hình 22. Phi đại vách liên thất

- Không kèm yếu tố làm dày thất trái thứ phát như: ở vận động viên, người bệnh tăng huyết áp, hẹp van động mạch chủ, amyloidosis, suy tim phân suất tống máu bảo tồn,...

- Vai trò MRI trong đánh giá bệnh cơ tim phì đại:

+ Đánh giá sợi hoá cơ tim, sự biến dạng theo chiều dọc toàn bộ thất trái (GLS) dự đoán biến cố tim mạch như đột tử do tim, nhịp nhanh thất kéo dài, suy tim,...

+ Giúp chẩn đoán xác định HCM khi siêu âm tim không thể xác định; đánh giá bất thường cấu trúc van hai lá và bộ máy dưới van.



Hình 23. Hình 24.

+ Giúp chẩn đoán phân biệt HCM với các bệnh nhân có phì đại thất trái nghi ngờ do nguyên nhân khác như tim vận động viên, bệnh tim do thâm nhiễm (Amyloidosis, Danon, Anderson-Fabry), tăng huyết áp.

Amyloid	A	B	Amyloid (A) Phi đại đồng tâm thất trái (B) Kiểu phân bố LGE: dưới nội mạc → xuyên thành phân bố lan tỏa thất T-P, nhĩ.
Anderson-Fabry	C	D	Bệnh Anderson - Fabry (C) Phi đại đồng tâm thất trái (D) Kiểu phân bố LGE: dày thành dưới bên thất T là vị trí đặc hiệu cho bệnh Xét nghiệm gene: đột biến GLA.
Danon	E	F	Bệnh Danon (E) Phi đại ưu thế vách liên thất (32mm) (dấu sao). (F) Kiểu phân bố LGE: xuyên thành toàn bộ thành trước và thành bên và tổn thương giữa cơ (mid-wall) ở vách liên thất, không điển hình HCM. Xét nghiệm gene: đột biến gene LAMP2

Hình 25. Các chẩn đoán phân biệt của HCM

ĐIỀU TRỊ

Với bệnh nhân không có triệu chứng: không điều trị hoặc có thể dự phòng bằng thuốc chẹn beta giao cảm

Với bệnh nhân có triệu chứng nhẹ

+ Chẹn beta giao cảm

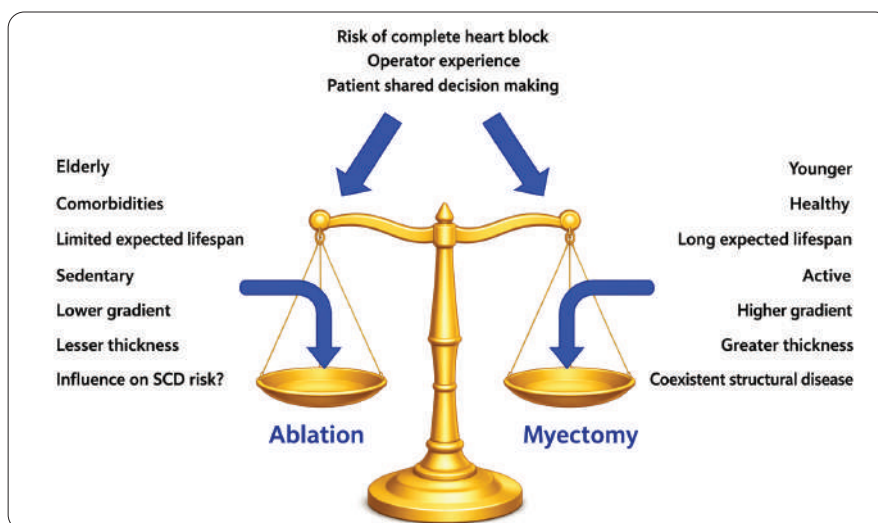
+ Chẹn kênh canxi non-DHP (Verapamil): khi bệnh nhân không đáp ứng với thuốc chẹn beta.

+ Thuốc chống đông: với bệnh nhân có rung nhĩ hoặc có rối loạn nhịp.

+ Thuốc lợi tiểu: với trường hợp có hạn chế đường ra thất trái.

+ Mavacamten

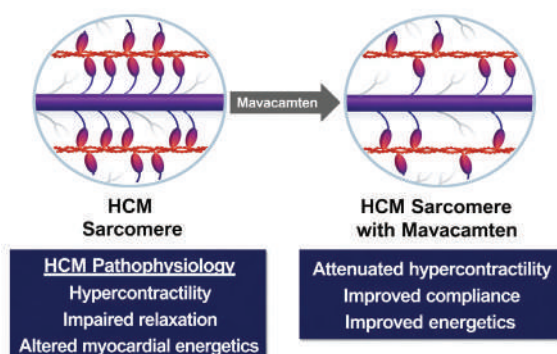
Với bệnh nhân có triệu chứng nghiêm trọng, không đáp ứng điều trị nội khoa: bơm cầu vào nhánh vách, phẫu thuật cắt cơ vách, đặt máy tạo nhịp (dự phòng nguy cơ đột tử)



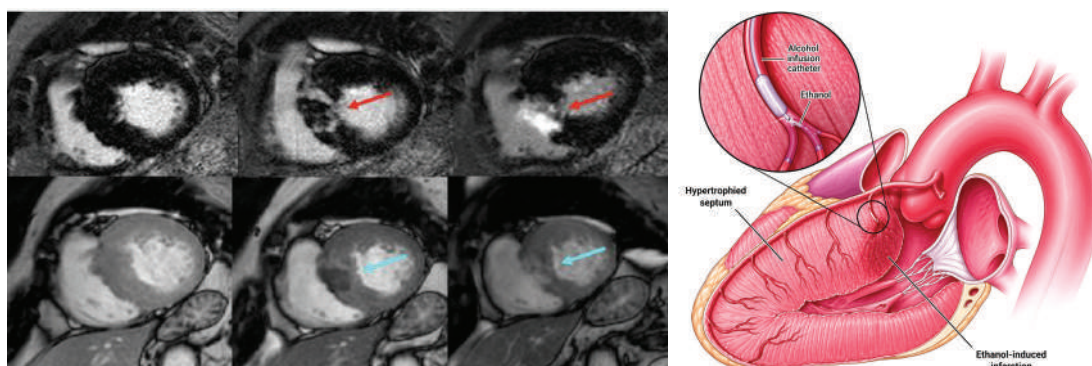
Hình 26. So sánh hai phương pháp điều trị: đốt bằng cồn và phẫu thuật

Hướng mở trong điều trị nội khoa ở những bệnh nhân HCM

Mavacamten là thuốc thuộc nhóm điều hoà myosin của tim, làm giảm rõ rệt số lượng cầu nối actin-myosin, từ đó giảm co bóp của tim, cải thiện thư giãn thất trái, cải thiện năng lượng cơ tim, điều được xem là vấn đề cốt lõi của bệnh cơ tim phì đại.



Hình 27. Sự thay đổi của Sarcomere



Hình 28. Đốt bằng cồn

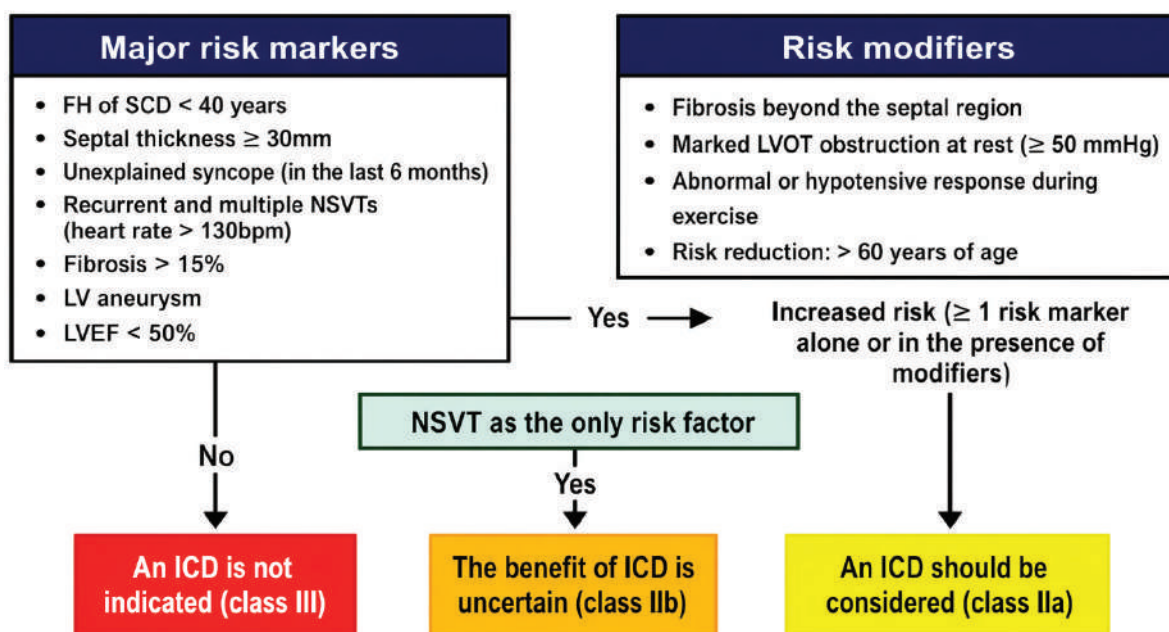
Chỉ định đốt nhánh bằng cồn:

- + Tuổi: >18
- + Đã điều trị nội khoa tối ưu và vẫn còn triệu chứng: suy tim, rối loạn nhịp,...
- + Vách liên thất dày >16mm
- + Độ chênh áp tối đa lúc nghỉ ≥ 50 mmHg
- + Không có tổn thương van 2 lá nặng
- + Không có chỉ định phẫu thuật tim khác

Điều trị dự phòng đột tử bằng máy phá rung ICD

Chỉ định đặt ICD theo ESC:

- Các yếu tố của HCM Risk - SCD;
- + Tuổi
 - + Tiền căn gia đình có người đột tử
 - + Ngất không giải thích được
 - + Chênh áp qua đường ra thất trái
 - + Bề dày thành thất trái tối đa
 - + Đường kính nhĩ trái
 - + Nhịp nhanh thất không kéo dài



Hình 29. Chỉ định đặt máy ICD

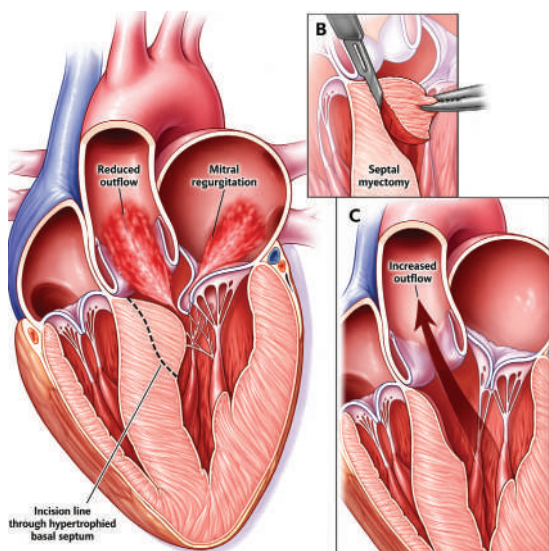
Chỉ định đặt ICD theo AHA:

Có ≥ 1 trong các yếu tố sau:

- + Tiền căn gia đình có người thân trực hệ hàng thứ nhất đột tử.
- + Bề dày thành thất trái $\geq 30\text{mm}$.
- + Ngắt gần dây không rõ lý do.
- + Phình mỏm thất trái.
- + $\text{EF} \leq 50\%$.
- + Trẻ em: Ngắt, dày nặng thất trái/ gia đình có người đột tử.
- + >16 tuổi: thảo luận nguy cơ đột tử 5 năm.

Điều trị bằng phẫu thuật cắt cơ vách (myectomy);

Với bệnh nhân có triệu chứng nặng và chênh áp đường ra thất trái $> 50\text{mmHg}$ có chỉ định phẫu thuật cắt phần cơ phì đại tại vách liên thất $\rightarrow$ giúp giảm sự chênh áp, giảm triệu chứng, nhưng không loại trừ nguy cơ đột tử.



Hình 30. Phẫu thuật cắt cơ vách

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Ackerman, M.J., et al. Sudden cardiac death in athletes: the role of hypertrophic

cardiomyopathy. Circulation, 2012; 125(1): 91-94.

2. Charron, P. et al. The role of genetic testing in hypertrophic cardiomyopathy. European Heart Journal, 2010; 31(8): 1036-1044.
3. Cohen, A. et al. Management of hypertrophic cardiomyopathy. JACC: Heart Failure, 2016; 4(4): 276-284.
4. Gersh, B.J., et al. Hypertrophic Cardiomyopathy: Forensic Implications of a Genetic Disease. JAMA, 2010; 303(5): 474-482.
5. Maron, B.J. et al. Diagnostic and therapeutic aspects of hypertrophic cardiomyopathy. The Lancet, 2006; 367(9511): 1251-1261.
6. Maron, M.S. et al. Echocardiographic assessment of left ventricular wall thickness and its role in predicting risk in hypertrophic cardiomyopathy. Echocardiography, 2014; 31(8): 853-860.
7. Jensen, B.C. et al. Hypertrophic cardiomyopathy: new insights into the molecular genetics and pathophysiology. Current Opinion in Cardiology, 2015; 30(3): 244-252.
8. Teare D. Asymmetrical hypertrophy of heart in young adults. Br Heart J 1958
9. American College of Cardiology European Society of Cardiology 2003
10. Hypertrophic cardiomyopathy: Assessment with MR imaging and Multidetector CT RSNA 2010
11. Bài giảng "Hình ảnh bệnh cơ tim phì đại (Imaging of Hypertrophic Cardiomyopathy)"
12. Hội nghị Tim mạch lần thứ 8 - Bệnh cơ tim phì đại
13. Savage, D.D. et al. The role of imaging in hypertrophic cardiomyopathy. JACC: Cardiovascular Imaging, 2010; 3(3): 276-284.