



[DOI] 10.3969/j.issn.1001-9057.2021.06.018

http://www.lcnkzz.com/CN/10.3969/j.issn.1001-9057.2021.06.018

· 病例报告 ·

双心室心肌致密化不全一例

李津阳 孙宇姣 林妍霞 王冠 陈玲 林杰

[关键词] 心肌致密化不全; 心肌小梁化; 心律失常性心脏病

[中图分类号] R542.2

[文献标识码] B

患者,男,66岁。因“反复心悸15年,加重4个月”于2020年8月26日入院。患者15年前于劳累或饮酒后出现心悸,无胸痛、胸闷、气短,无黑朦及晕厥,持续时间为数分钟至数小时不等,休息后自行缓解,发作频率约1次/月。曾诊断为“早搏”,间断口服“振源胶囊”。3年前开始发作较前频繁,发作时间较前明显延长,伴活动耐量减低,行动态心电图检查提示“频发室性早搏(简称室早),短阵室性心动过速(简称室速)”。4个月前患者轻微体力活动甚至静息时即可出现心悸,发作频繁,为5~6次/天。1周前患者心悸发作时伴胸闷痛和气短。起病以来无发热,无咳嗽、咳痰,无恶心、呕吐,无腹痛,大小便同常,活动耐量较前明显降低,近期体重无明显变化。既往否认高血压、冠心病、糖尿病病史。有“肠炎”、“肠易激综合征”病史30余年,每天排便3~8次,为不成形便,目前未系统药物治疗。否认外伤、手术史。否认药物过敏史及吸烟史。少量饮酒史,已戒酒。体格检查:T 36.5℃,P 71次/分,R 18次/分,Bp 128/81 mmHg,神志清楚,言语明晰,口唇无发绀,颈静脉无怒张,双肺呼吸音清,未闻及干湿啰音,心率71次/分,心律齐,各瓣膜区未闻及杂音。腹软,无压痛、反跳痛及肌紧张,肝脾肋下未触及,肠鸣音活跃,约8次/分。双下肢无水肿,双足背动脉搏动良好。辅助检查:入院后完善血、尿、大便常规、肝肾功能、电解质、甲状腺功能等检查结果均未见异常。入院心电图检查提示:窦性心律,心率71次/分,QTc间期0.464秒,未见明显ST-T改变。心脏超声检查示:主动脉瓣退行性变,左心室舒张功能正常,静息状态下左心室整体收缩功能正常。左心室心尖部肌小梁增多。左心室舒张末期内径48 mm,右心室舒张末期内径22 mm,室间隔厚度8 mm,左心室后壁厚度8 mm。每搏量48 ml,左心室射血分数(LVEF)56.0% (52.4%~76.4%,括号内为正常参考值范围,以下相同)。动态心电图检查示:窦性心律,偶发房性早搏,成对房性早搏,频发多源室早,室早二联律,成对室早,室早R on T,短阵室速,ST-T改变。室早总数量5264个,平均心率77次/分,最高心率132次/分,最低心率53次/分。动态血压监测结果:24小时平均血压108/71 mmHg,白天平均血压108/72 mmHg,夜间平均血压108/69 mmHg。昼夜血压节律异常,血压负荷正常。冠状动脉CT血管造影(CTA)检查示:左冠状动脉主干局限性混合斑块形成,管腔轻微狭窄

约10%。甲状腺超声检查等均未见特殊异常。患者入院后针对心脏超声提示心尖部肌小梁增多,完善心脏增强磁共振检查,结果检查示各房室大小正常。双心室游离壁致密心肌变薄,心肌小梁增多、隐窝加深,右心室相对显著,舒张末期非致密心肌/致密心肌(NC/C) > 2.3:1。二尖瓣、三尖瓣形态及活动良好,未见明显反流信号影(图1)。磁共振功能成像示:左心室弥漫性室壁运动正常,未见区域性室壁运动减弱及反向运动。静息态左心室收缩功能正常,右心室收缩功能正常,左心室舒张末期容积(LVEDV)76.68 ml[(115.37 ± 26.71) ml],右心室舒张末期容积(RVEDV)92.04 ml[(128.27 ± 32.16) ml],左心室收缩末期容积(LVESV)32.54 ml[(46.02 ± 15.72) ml],右心室收缩末期容积(RVESV)50.72 ml[(67.70 ± 21.07) ml],LVEF 57.68%[(60.62 ± 27.08)%],右心室射血分数(RVEF)44.89%[(47.73 ± 6.50)%],左心室舒张末期容积指数(LVEDV index)50.33 ml/m²[(64.14 ± 13.90) ml/m²],右心室舒张末期容积指数(RVEDV index)60.25 ml/m²[(70.98 ± 15.84) ml/m²]。灌注扫描心肌内未见灌注缺损,延迟扫描左心室心肌基底部分隔壁心肌中层可见线状延迟强化。诊断考虑:心肌病 双心室心肌致密化不全(NVM);心律失常 室早二联律 成对室早 室早R on T 短阵室速;冠状动脉粥样硬化;肠炎;肠易激综合征。针对患者心律失常,给予倍他乐克缓释片23.75 mg 每日1次口服,可达龙0.2 g 每日3次口服,逐步减量;住院期间为防止肌小梁间血栓形成,给予低分子肝素4000单位每日1次皮下注射抗凝治疗。患者胸闷胸痛、心悸、乏力症状经治疗有所缓解后出院。出院后20天患者门诊随访,复查动态心电图示,室早总数量959个,较前明显减少,未见短阵室速,平均心率75次/分,最高心率109次/分,最低心率53次/分。现患者规律随访中,近半年病情平稳。

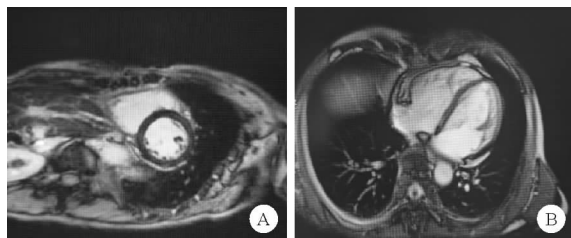


图1 患者心脏增强磁共振检查结果(A:短轴心室舒张末期;B:四腔心室舒张末期)

讨 论

NVM 是一种少见、有家族遗传倾向性的先天性心脏病,过去被称为海绵状心肌、窦状心肌持续状态及胚胎样心肌等。1990 年美国 Chin 等^[1]将其命名为心肌致密化不全(NVM)。2006 年美国心脏协会(AHA)将其划分为遗传性心脏病的一种^[2]。2008 年欧洲心脏病学会(ESC)将其归为未分型的心肌病^[3]。NVM 病理解剖特点是心室肌呈现出海绵状改变,肌小梁异常粗大,心室壁内有深陷的隐窝。心室肌呈现为两个不同的层,一层致密层和一层非致密层,心肌致密层较薄。异常小梁形成主要累及左心室,即左心室心肌致密化不全(LVNC),右心室也会受到影响。NVM 可孤立存在,也与其他先天性心脏畸形并存,如 Ebstein 畸形、紫绀型心脏病或右冠状动脉动脉瘤-左心室瘘。心肌活检可见心内膜下纤维化、心肌细胞肥大、心肌疤痕等改变^[4]。

NVM 的病因及其发病机制尚不完全明确,目前的主流学说主要包括胚胎发育异常假说和基因遗传学学说。LVNC 在人群中可散发,也可呈家族聚集性。约 15 个基因的变异被认为是导致非致密性心肌病的原因,包括编码桥粒、细胞骨架、肌动蛋白(最常见)和离子通道蛋白的基因^[5]。LVNC 与其他形式的心肌病在基因变异上有很大的重叠,故而 NVM 的临床表型具有多样性,包括最良性的类型(左心室大小、厚度、收缩和舒张功能正常,无相关的早发性心律失常)、右心室类型、双心室型、扩张型心肌病(DCM)型、肥厚型心肌病(HCM)型、限制型心肌病(RCM)型等。

NVM 的患者主诉症状不典型,如胸闷、胸痛、心悸、乏力等。充血性心力衰竭、心律失常和血栓形成及栓塞事件是三大常见并发症,也是主要致死原因,患者预后差异较大。关于 NVM 诊断上主要依赖其特有的异常心肌结构特征,目前尚无统一的诊断标准。超声心动图、心脏磁共振、左心室造影可辅助诊断,冠状动脉 CT、冠状动脉造影等可用于排除其他可能合并存在的心脏异常情况。心脏超声由于其方便快捷的优势,仍然是 LVNC 筛查诊断的首选,但近年来心脏磁共振逐步成为诊断的金标准。心脏超声目前常用的诊断标准是 2001 年 Jenni 等^[6]提出的舒张末期左心室心肌 NC/C 比值 ≥ 2 ,彩色多普勒显示肌小梁间的深陷隐窝内充满血流。通常认为,在心脏磁共振中于左心室舒张末期测量的左心室心肌 NC/C 比值 > 2.3 时具有诊断意义^[7]。2010 年 Jacquier 等^[8]提出另一种诊断标准,建议测量舒张末期左心室肌小梁质量,超过总质量 20% 以上时对于诊断 LVNC 具有较高的特异度和敏感度,可达到 93.7%。此外 LGE 的延迟增强是确定心肌纤维化的替代标志,常用来评价左心室疤痕范围(与心电图异常和快速性心律失常显著相关)和左心室功能障碍的程度。另外左心室造影也是一种辅助性的检查方法,在舒张期可见病变区域心内膜边缘处多显示为羽毛状,收缩期可见造影剂在深陷隐窝内有残留。

动态心电图是 LVNC 患者的重要检查手段,80% ~ 90% 的 LVNC 患者心电图可表现出异常,包括室上性心动过速、室性心动过速和心房颤动/扑动,传导系统也常会出现异常。另外,鉴于 LVNC 是一种常染色体显性遗传疾病,有 50% 的几率从基因携带者传给后代。指南对已经证实有致病基因变异的 LVNC 患者,建议其一级亲属进行临床筛查,同时进行遗传咨询和遗

传检测(I 类推荐)^[9]。

关于治疗方法目前尚无专门的指南,临床治疗的重点是管理和预防其严重的并发症。对于心力衰竭患者,可参照心力衰竭相关指南进行治疗;针对心律失常患者,可根据心律失常类型选择合适的药物。此外,植入性心脏复律除颤器(ICD)植入可作为 LVNC 患者降低猝死风险一级预防的临床策略。如果有证据表明晕厥与室性心动过速相关,或有心脏骤停复苏成功病史,且预期寿命 > 1 年,建议植入 ICD,对此指南^[9]给予了 I 类推荐。另外,如果有证据表明非持续性室性心动过速与射血分数下降有关,植入 ICD 也可以考虑,对此指南给予了 II a 类推荐。LVNC 患者合并心房颤动或既往有栓塞病史者,血栓栓塞的风险会增加。血栓的形成可能发生在致密化不全心室的小梁隐窝处,血栓脱落可导致外周或脑栓塞。指南中对有心房颤动和既往有栓塞事件的 LVNC 患者进行抗凝治疗给予 I 类推荐,对于仅合并心功能不全的 LVNC 患者给予 II b 类推荐。

综上所述,本例患者属于较为少见的双心室型 NVM,且右心室更为严重,以严重的心律失常为主要临床表现。我们在心脏超声提示心尖部肌小梁增多后完善了心脏增强磁共振检查,确定了诊断,并且针对患者的心律失常、心功能不全给予对症处理,对患者进行积极的心理疏导,取得了较好的疗效,并建立了有效的随访。尽管 NVM 的发病机制尚不完全明确,临床症状也缺乏特异性,但提高心内科、超声科和影像科医生对该病的认识,早期发现,减少误诊和漏诊,采取相应的治疗和预防措施,对改善患者的生存预后具有重要意义。

参 考 文 献

- [1] Chin TK, Perloff JK, Williams RG, et al. Isolated noncompaction of left ventricular myocardium. A study of eight cases[J]. Circulation, 1990, 82(2):507-513.
- [2] Maron BJ, Towbin JA, Thiene G, et al. Contemporary definitions and classification of the cardiomyopathies: an American Heart Association Scientific Statement from the Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functional Genomics and Translational Biology interdisciplinary Working Groups and Council on Epidemiology and Prevention[J]. Circulation, 2006, 113(14):1807-1816.
- [3] Elliott P, Andersson B, Arbustini E, et al. Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases[J]. Eur Heart J, 2008, 29(2):270-276.
- [4] Towbin JA, Jefferies JL. Cardiomyopathies due to left ventricular noncompaction, mitochondrial and storage diseases, and inborn errors of metabolism[J]. Circ Res, 2017, 121(7):838-854.
- [5] Van Waning JJ, Caliskan K, Hoedemaekers YM, et al. Genetics, clinical features, and long-term outcome of noncompaction cardiomyopathy[J]. J Am Coll Cardiol, 2018, 71(7):711-722.
- [6] Jenni R, Oechslin E, Schneider J, et al. Echocardiographic and pathoanatomical characteristics of isolated left ventricular noncompaction: a step towards classification as a distinct cardiomyopathy[J]. Heart, 2001, 86(6):666-671.
- [7] Petersen SE, Selvanayagam JB, Wiesmann F, et al. Left ventricular noncompaction: insights from cardiovascular magnetic resonance imaging[J]. J Am Coll Cardiol, 2005, 46(1):101-105.
- [8] Thuny F, Jacquier A, Jop B, et al. Assessment of left ventricular non-compaction in adults: side-by-side comparison of cardiac magnetic resonance imaging with echocardiography[J]. Arch Cardiovasc Dis, 2010, 103(3):150-159.
- [9] Towbin JA, McKenna WJ, Abrams DJ, et al. 2019 HRS expert consensus statement on evaluation, risk stratification, and management of arrhythmogenic cardiomyopathy[J]. Heart Rhythm, 2019, 16(11):301-372.

(收稿日期:2020-12-14)

(本文编辑:周三凤)