

# 孤立性左心室心肌致密化不全 1 例报告

李梦娟

云南昆明理工大学附属医院普洱市人民医院心内科 云南普洱 665000

**〔摘要〕** 心室肌致密化不全 (Non-compaction of ventricular myocardium, NVM), 又称海绵状心肌或心肌窦状隙持续状态, 是胚胎初期心脏在发育的过程中, 心内膜心肌的形态学发生变化, 使肌小梁不能致密化而导致心室肌发育不全, 属罕见的先天性心肌病。本病在儿童中多见, 成年人的发病率比预期的要高。病变均累及左心室, 也可同时累及右心室, 导致心室收缩和舒张功能不全, 出现进行性加重的心力衰竭、心律失常及血栓栓塞事件, 因此, 对 NVM 患者的早期诊断及治疗尤为重要。笔者在临床上见到 1 例孤立性左心室心肌致密化不全, 经治疗后随访 3 月, 该患者病情有好转, 报告如下。

**〔关键词〕** 心室肌致密化不全; 发病机制; 诊断; 预防及治疗

**〔中图分类号〕** R541.1 **〔文献标识码〕** A **〔文章编号〕** 2095-7165 (2019) 12-048-02

## 1 病例

患者, 男, 17 岁, 因“反复心悸、胸痛 2 天”于 2017 年 7 月 15 日收入我院治疗。患者 2 天前饮酒后出现反复心悸, 表现为心慌、心跳不适, 伴胸痛, 呈胸前区闷胀痛, 全身酸痛, 每次持续数秒钟, 胸痛能自行缓解, 无发热、咳嗽, 无盗汗、手抖, 无黑蒙晕厥, 无胸闷、呼吸困难, 自行服用“中药”及刮痧后, 全身酸痛症状好转, 胸痛、心悸症状未见明显好转, 就诊于我院。患者既往体健, 无心脑血管疾病病史, 否认心脏病家族史。查体: T36.4℃, HR71 次/分, R20 次/分, 血压 118/69mmHg, 神清, 体型消瘦, 心率 71 次/分, 各瓣膜听诊区未闻及病理性杂音, 未闻及心包摩擦音, 双下肢不肿。入院后查: 大小便、血常规、肝肾功能均正常。心电图提示: 窦性心律, 房性早搏。胸部 CT: 双肺未见活动性病变。心脏彩超: 1、左心室稍扩大; 2、左心室内(近心尖部)室壁多发小梁样结构: 心肌致密化不全可能。3、三尖瓣轻度关闭不全。动态心电图示: 窦性心律, 偶发房性早搏 15 个, 少部分时间 II、III、avF 导联 T 波低平或浅倒。结合患者临床表现和辅助检查资料, 诊断心肌致密化不全, 遂至云南省延安医院就诊, 复查超声心动图明确诊断, 冠脉 CT 示: 左冠状动脉主干、前降支、对角支、回旋支、右冠状动脉未见确切异常, 最终诊断: 孤立性左心室心肌致密化不全。给予加强营养支持, 同时予曲美他嗪片、螺内酯片药物治疗后, 患者心悸、胸痛症状好转, 经治疗 3 个月后, 复查二维超声心动图及彩色血流检查恢复正常。

## 2 讨论

心肌致密化不全发病率较低, NVM 年发病率为 0.05%~0.24%, 男性较女性多见。日本于 1996 年在 150 家医院共发现 NVM 27 例, 而欧美国家报道为 223 例, 占其 1997 年报道病例的 82%。2000 年我国唐红伟等报道以来, 逐年增多趋势, 据 2004 年的文献统计已达 30 余例, 据不完全统计, 截至 2008 年共约 100 余例。本文就 NVM 的病因及发病机制、分类、临床表现、诊断、治疗及预后等方面进行探讨。

### 2.1 病因及发病机制

心室肌致密化不全 (NVM) 是以心室内突起的肌小梁和深陷的小梁间隐窝为特征的一种原发性心肌病, 该病有家族遗传倾向<sup>[1]</sup>。2006 年美国心脏病协会 (AHA) 提出的心肌病新的定义和分类中, 首次将其归类为原发性心肌病的遗传性心肌

病之一。针对 NVM 家系的人类分子遗传学研究, 目前已经发现的 NVM 致病基因主要有 G4.5、CSX、 $\alpha$ -dystrobrevin (DTNA)、FKBP12、Lamina/C (LMNA)、L1M 域结合蛋白 3、肌节蛋白基因 (包括 MYH7、ACTC、TNNT2)、VCL、CASQ2、MYBPC3 等<sup>[2]</sup>。

### 2.2 分类

NVM 的分类主要有:

2.2.1 根据有无合并心脏畸形, 可将 NVM 分为两类: 即不合并心脏畸形的孤立性心肌致密化不全, 和合并有心脏畸形 (如房或室间隔缺损以及其他复杂的紫绀性先天性心脏病、心脏瓣膜畸形等) 的心肌致密化不全。

2.2.2 根据致密化不全发生的部位不同, NVM 还可分为左心室型、右心室型及双心室型, 以左心室型最常见。

根据以上分类, 该例患者属于孤立性左心室心肌致密化不全, 发病初属于轻型 NVM。

### 2.3 临床表现及诊断

NVM 发病年龄和临床表现差异相当大, 临床病情迁延, 三大临床表现为渐进性心力衰竭、心律失常和血栓栓塞事件<sup>[1]</sup>。

#### 2.3.1 心力衰竭

渐进性心力衰竭是 NVM 最常见临床表现, 也是首诊的主要原因。发生心衰的时间及严重程度与 NVM 病变范围有密切关系, 即心肌受累越广泛, 发生心力衰竭的年龄越小, 心衰程度越严重。受累心室呈收缩和舒张功能障碍产生逐渐加重的心力衰竭, 是最为常见的临床症状。心脏血功不能满足过多异常粗大的肌小梁对血液的需求, 造成慢性心肌缺血, 引起心内膜下心肌纤维化, 从而损害心肌收缩功能, 最终导致进行性收缩功能不全。舒张功能障碍引起的心力衰竭是由于粗大的肌小梁引起的室壁主动弛张障碍, 以及慢性缺血引起的心肌纤维化及瘢痕形成使左心室僵硬增加, 顺应性降低, 导致被动舒张松弛受限, 充盈障碍, 心搏量减少, 左心室舒张末压增高所致<sup>[1, 3]</sup>。

#### 2.3.2 心律失常

心律失常发生率很高, 国外报道为 88%~94%。心律失常以快速型室性心律失常、束支传导阻滞、异常 Q 波、R 波递增不良等, 也有报道可伴预激综合征<sup>[5]</sup>, 孟祥云等<sup>[6]</sup>曾报道一家系性 NVM 主要表现为病态窦房结综合征。

### 2.3.3 血栓栓塞

既往报道血栓栓塞发生率较高,达21-37.5%,包括脑栓塞、短暂性脑缺血发展和肠系膜动脉血栓。

### 2.3.4 诊断

心脏超声为确诊的首选检查,心肌核素扫描也可明确诊断。除此之外,心内膜心肌活检也可作为确诊诊断,可发现不同程度的心内膜下纤维化,纤维弹性组织变性,心肌纤维粗短,排列紊乱,心肌纤维化,肌结构破坏,心肌细胞肥大,心肌疤痕和炎症细胞浸润等<sup>[4]</sup>

### 2.4 预防及治疗

NVM 患者病因未明,无特异性临床表现,尚无有效治疗方法。故需提早预防及治疗,尤其是青少年,尽早完善心脏超声进行早期诊断。患者治疗措施主要针对心力衰竭、心律失常和全身系统性栓塞三大临床表现进行治疗。

#### 2.4.1 治疗心力衰竭

NVM 的药物治疗与心力衰竭基本药物治疗相同,可选用利尿剂、 $\beta$ 受体阻滞剂和血管紧张素转换酶抑制剂等。还可使用维生素B、曲美他嗪片、辅酶Q10等改善心肌能量代谢,对顽固性心力衰竭终末期患者,采用心脏移植是唯一有效方法,可降低死亡率。心脏再同步化治疗(CRT),或兼具CRT和ICD两者功能的CRT除颤器(CRT-D)对轻、中、重度心力衰竭且QRS时限延长患者可有效改善心功能<sup>[7]</sup>。

#### 2.4.2 治疗心律失常

相对安全有效的抗室性心律失常药物首选胺碘酮,反复发作的室性心动过速可安装埋藏式心脏复律除颤器。Kuck等<sup>[8]</sup>研究证明,高危患者预防性射频消融结合植入ICD,其室性心动过速复发时间长于单一植入ICD者。当出现病窦综合征、房室传导阻滞时应及时起搏器植入,当出现左、右心室不同步或房室传导延迟时可行心脏再同步治疗。

#### 2.4.3 治疗血栓栓塞

NVM 患者发生血栓栓塞的风险较高,抗栓治疗是必须的,尤其是当患者合并其他的心栓栓塞高危因素(如房颤、心功能不全)时,房颤栓塞风险评估可根据“CHA2DS2-VASc”评分决定是否抗凝治疗。可选用低分子肝素、华法林、利伐沙班、达比加群酯、阿司匹林、氯吡格雷等药物,预防血栓栓塞事件。

除此之外,一般治疗:避免劳累、受凉,戒烟限酒,注意营养饮食,控制饮水及体重,改善生活方式等。

### 2.5 小结

本病目前尚无特效治疗,主要措施为营养支持、纠正心衰、预防血栓及猝死治疗。已报道,本病重在预防。对出现早期心脏症状的患者应尽早诊断和治疗,避免此类患者出现心力衰竭。NVM的预后与病变范围的大小及发病时的心功能状态有关。若心功能正常,患者可有一段长时间的无症状期。若心肌病变范围较大且伴有严重心功能不全,则预后较差。关注超声心动图对NVM特征性病变的识别,完善左心室造影排除合并心脏畸形的NVM,提高本病早期诊断水平,有助于延缓患者寿命。

### [参考文献]

- [1] 孙勇,于波.心肌致密化不全研究的进展.中华心血管杂志,2010,38:389-391.
- [2] 刘雯,刘文玲.心肌病的遗传学研究进展.心血管病学进展.2014,35:109-114.
- [3] 中华医学会心血管分会,中华心血管病杂志编辑委员会,中国心力衰竭诊断和治疗指南2014,中华心血管病杂志,2014,42:98-122.
- [4] 何怡华,李志安,张慧信,等.心肌致密化不全的超声心动图与病理检查对照研究.中华超声影像学杂志,2003,12:581-584.
- [5] 张兆奎,马菊兰,李盈禄,等.心肌致密化不全合并预激综合征二例.中华心血管病杂志,2008,36:465-466.
- [6] 孟祥云,黄辰,宋土生.一个心肌致密化不全合并病态窦房结综合征家系的遗传分析.中华心血管病杂志,2007,35:580-581.
- [7] 中华医学会心血管分会,中华心血管病杂志编辑委员会,中国心力衰竭诊断和治疗指南2014,中华心血管病杂志,2014,42:98-122.
- [8] Kuck KH,Schaumann A,Eckardt L,et al.Catheter ablation of stable ventricular tachycardia before defibrillator implantation in patients with coronary heart disease (VTACH): a multicentre randomized controlled trial.Lancet,2010,375:31-40.

(上接第47页)

进行手术治疗,因为这种治疗的方式,能够快速地为急性阑尾炎患者摆脱病痛的折磨,而且以后的复发率非常低,但是这种治疗方法和保守治疗的方式相比,在金钱的耗费上较大,对身体的损伤程度比较严重。而且在手术后,如果没有采取科学术后措施,可能导致患者的小肠出现梗阻现象<sup>[3]</sup>。所以,很多急性阑尾炎的患者,一方面由于经济条件有限,加上身体的状况选择了保守治疗,另一方面是由于急性阑尾炎患者对手术存在一定的恐惧性,也会选择保守治疗方法,而保守治疗下容易导致一些患者耽误阑尾炎治疗的最佳时期,出现了一系列的严重后果。

通过实验可以发现,采用手术治疗模式的患者与保守治疗的患者相比,腹痛持续时间、住院时间均比对照组显著缩短( $P<0.05$ )。根据指标结果还显示,保守治疗对照组肠胃功能恢复时间则更短( $P<0.05$ ),经过手术治疗的急性阑尾

炎患者,在手术后没有复发的状况,并且手术后愈合的状态非常好。

综上所述,手术治疗模式可以提高急性阑尾炎患者的病症的治愈率,手术治疗在临床上具有较高的价值,值得在临床上推广使用。但由于此次实验的数据量较小,仍然需要进行多次试验进一步证明急性阑尾炎手术治疗模式的影响和巨大价值。

### [参考文献]

- [1] 郭晓敏,宁红,赵丽萍.对比、分析急性单纯性阑尾炎保守治疗和手术治疗的临床效果[J].中国社区医师,2016,32(33):35-36.
- [2] 谢炳开,兰启龙.急性单纯性阑尾炎保守治疗和手术治疗临床效果分析[J].中外医学研究,2017,15(29):181-183.
- [3] 胡章林.急性单纯性阑尾炎保守治疗和手术治疗效果临床分析[J].中外医疗,2017,36(25):113-115.