

· 病例报告 ·

继发性心肌致密化不全一例

田师鹏, 吕宇璇, 王立立*

(河北省人民医院心血管内科, 石家庄 050051)

【关键词】 心肌致密化不全; 继发性

【中图分类号】 R542.2

【文献标志码】 B

【DOI】 10.11915/j.issn.1671-5403.2023.09.147

1 临床资料

患者男性, 76岁, 因“间断胸闷、气短半个月, 加重5d”于2022年7月13日入院。患者于半月前进餐后出现胸闷、气短, 伴心悸、头晕, 含服“速效救心丸”后症状可逐渐缓解; 5d前再次出现上述症状, 就诊于当地医院, 药物治疗后效果欠佳, 遂来河北省人民医院心血管内科进一步诊治。

既往史 “冠心病、高血压”病史20年, 规律口服“阿司匹林、瑞舒伐他汀、单硝酸异山梨酯、厄贝沙坦”治疗; 否认高脂血症、糖尿病、脑血管病等病史。

入院查体 体温: 36.2℃; 脉搏: 65次/min; 呼吸: 20次/min; 血压: 115/48 mmHg (1 mmHg = 0.133 kPa)。双肺呼吸音低, 未闻及干湿性啰音。叩诊心界向左侧增大, 心律不齐, 可闻及早搏, 各瓣膜听诊区未闻及杂音。周围血管征阴性。余查体未见明显异常。

辅助检查 心电图: 窦性心律, 短阵性房性心动过速, 完全性左束支传导阻滞 (图1)。动态心电图: 窦性心律, 频发室上性期前收缩、短阵室上性心动过速, 室性期前收缩、成对、短阵室性心动过速, 完全性左束支传导阻滞 (left bundle branch block, LBBB), ST-T异常动态改变。心脏彩超提示左心室心肌致密化不全 (左室可见多个肌束样回声, 心肌质地疏松, 形成较深的窦隙样改变, 以左室下后壁及侧壁为著), 左室收缩功能减低 (左室射血分数: 38%; 左室短轴缩短率: 18%), 左心、右房扩张 (左室收缩末期内径: 51 mm; 左室舒张末期内径: 63 mm; 右心房前后径: 47 mm), 主动脉瓣钙化伴中-大量反流, 二、三尖瓣少量反流, 左室舒张功能不全Ⅱ级 (图2)。心脏磁共振成像: 左心室及右心房增大 (左心房前后径: 33 mm; 右心房前后径: 41 mm; 左室舒张末期内径: 64 mm; 右室舒张末期内径: 39 mm), 左心室收缩及舒张功能减低, 主动脉瓣反流。对患者及其子进行遗传性心血管疾病多基因测序: 未检测到可以明确解释受检者表型的致病或疑似致病基因。

诊断与治疗 (1) 左心室致密化不全; 心脏扩大; 心力衰竭。(2) 心律失常; 室上性期前收缩; 短阵室上性心动过速; 室性期前收缩; 短阵室性心动过速; 完全性左束支传导阻滞。(3) 冠心病。(4) 高血压1级 (很高危)。入院后给予阿司匹林抗血小板聚集、瑞舒伐他汀降脂固斑、利伐沙班抗凝、盐酸胺碘酮抗心律失常、沙库巴曲缬沙坦、螺内酯、酒石酸美托洛尔和达格列净抑制心室重构等综合治疗后好转出院。

出院3个月后随访, 患者未再出现胸闷、气短不适, 症状稳定, 活动耐量明显改善, 美国纽约心脏学会 (New York Heart Association, NYHA) 分级Ⅰ级。复查心脏彩超提示左室收缩功能较前升高 (左室射血分数: 45%; 左室短轴缩短率: 23%), 左心、右房扩张较前减轻 (左室收缩末期内径: 43 mm; 左室舒张末期内径: 56 mm; 右心房前后径: 42 mm), 主动脉瓣钙化伴中量反流, 二、三尖瓣少量反流, 肺动脉压轻度增高, 未见心肌致密化不全表现 (图3)。

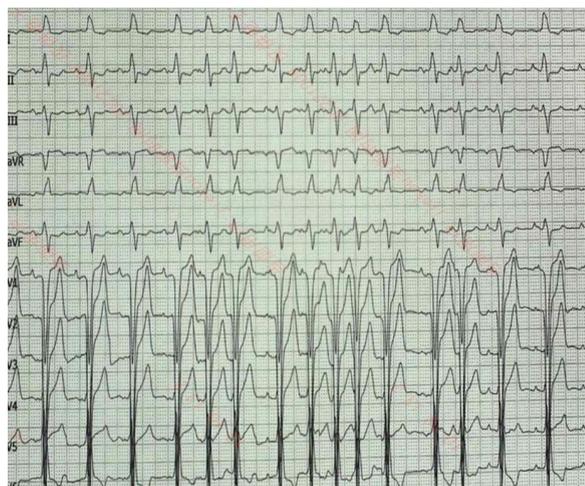


图1 心电图

Figure 1 Electrocardiogram

Sinus rhythm, atrial tachycardia, left bundle branch block.

2 讨论

心肌致密化不全又称海绵状心肌或心肌窦状隙持续状态, 其形态学特征为薄而致密的心外膜层和极厚的心内膜层, 心内膜层具有大量突出的心室肌小梁和与左心室腔相通, 但不与冠状动脉循环相通的小梁间隐窝, 通常发生在左心室心尖、侧壁和下壁^[1]。

心肌致密化不全病因和发病机制目前尚不明确。Finsterer等^[2]将胚胎发生假说分为原发和继发两类。原发性心肌致密化不全是遗传因素直接损害胚胎期心肌发育, 导致胚胎阶段心内膜心肌层致密化失败^[3]。继发性心肌致密化不全多见于运动员、妊娠期妇女、某些神经-肌肉疾病和患



图2 心脏彩超(入院时)

Figure 2 Echocardiography at admission

Multiple muscle bundle-like echos can be seen in the left ventricle; the myocardium is loose; deep sinus-like changes are formed, mainly involving the inferior posterior wall and lateral wall of the left ventricle.

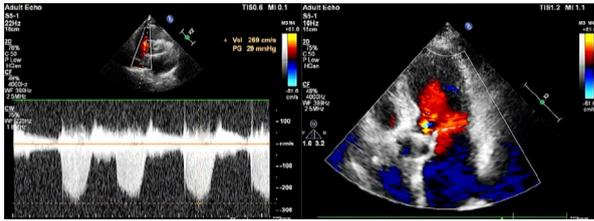


图3 心脏彩超(3个月复查)

Figure 3 Echocardiography after 3 months

Improved left ventricular systolic function, alleviated left heart and right atrial dilatation, aortic valve calcification with moderate regurgitation, a small amount of mitral and tricuspid regurgitation, mildly increased pulmonary artery pressure.

有慢性左室负荷增加的疾病(如心脏瓣膜病、高血压、慢性肾衰竭和镰状细胞病等),其后天产生类似心肌致密化不全形态学的改变并部分可以逆转,原因可能是心室肌细胞针对收缩功能障碍或容量超负荷作出的心肌代偿反应,以增加每搏输出量或改善血氧饱和度^[4-6]。还有研究人员提出,心肌细胞粘附减少和缝隙连接功能障碍是导致心肌转化为网状小梁的另一个重要因素^[7]。此外,非致密层内存在的传导和灌注异常、冠状微血管缺陷、氧气在毛细血管内扩散障碍也是心肌致密化不全产生的原因^[2]。与此同时,心肌致密化不全的分子遗传机制也极其复杂,涉及基因突变、染色体缺陷等多种因素,部分表现为家族遗传性。目前的证据将心肌致密化不全归为环境和遗传因素共同作用的结果^[8]。本例患者心电图表现为完全性左束支传导阻滞,且合并高血压、冠心病。完全性左束支传导阻滞使心室舒张末容量增多,增加心脏前负荷,高血压则增加心脏后负荷,且冠心病进一步加重心肌细胞的缺血、缺氧。由于心肌收缩不充分,作为其适应性反应表现为心室过度小梁化,最终产生类似心肌致密化不全的形态学改变。因此,复查彩超未见相关心肌致密化不全表现,考虑并非真正的原发性心脏病,故而未检测出相关致病基因。

心肌致密化不全的临床表现具有高度的可变性和异质性,患者可无任何症状,偶然或在家族筛查中被诊断出,或表现为进行性心力衰竭、恶性心律失常和全身性栓塞等。目前心肌致密化不全主要依靠超声心动图或心脏磁共振进行形

态学诊断。超声心动图因其方便易操作多作为首选,目前多采用 Jenni 等^[9]提出的经胸超声心动图形态学标准。当超声心动图检查不能诊断或确定时,心脏磁共振可作为一种补充手段,目前应用最多的是 Petersen 等^[10]提出的诊断标准。

目前心肌致密化不全也缺乏相应的管理指南,临床上多根据患者的临床需求和相应的临床实践进行管理。如左室收缩障碍或心力衰竭的患者应根据标准心力衰竭指南进行治疗,左心室射血分数 $\leq 35\%$ 的患者可植入埋藏式心脏复律除颤器以预防心脏性猝死^[11]。由于非常深的小梁会增加血液淤滞,因此建议既往有心脏栓塞事件和心功能不全(左心室射血分数 $< 40\%$)的患者进行抗凝治疗。当然,这种方法必须因人而异,并权衡出血和血栓风险。

综上所述,本例患者考虑为后天获得的继发性心肌致密化不全,由于多种因素使心室负荷增加,长期的缺血、缺氧则导致心肌细胞进行适应性调整,从而产生类似心肌致密化不全的肌小梁样结构,当心脏环境改善后,过度小梁化则消失。尽管心肌致密化不全的发病机制已取得了一定的进展,但具体的分子机制尚不清楚,目前基因工程动物模型已应用于心肌致密化不全潜在病因的研究,这可能是未来工作突破的重点。

【参考文献】

- [1] Towbin JA, Jeffries JL. Cardiomyopathies due to left ventricular noncompaction, mitochondrial and storage diseases, and inborn errors of metabolism[J]. *Circ Res*, 2017, 121(7): 838-854. DOI: 10.1161/CIRCRESAHA.117.310987.
- [2] Finsterer J. Cardiogenetics, neurogenetics, and pathogenetics of left ventricular hypertaberculation/noncompaction [J]. *Pediatr Cardiol*, 2009, 30(5): 659-681. DOI: 10.1007/s00246-008-9359-0.
- [3] Samsa LA, Yang B, Liu J. Embryonic cardiac chamber maturation: trabeculation, conduction, and cardiomyocyte proliferation [J]. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, 2013, 163C(3): 157-168. DOI: 10.1002/ajmg.c.31366.
- [4] Gati S, Papadakis M, Papamichael ND, et al. Reversible de novo left ventricular trabeculations in pregnant women: implications for the diagnosis of left ventricular noncompaction in low-risk populations [J]. *Circulation*, 2014, 130(6): 475-483. DOI: 10.1161/CIRCULATIONAHA.114.008554.
- [5] Abela M, D'Silva A. Left ventricular trabeculations in athletes: epiphenomenon or phenotype of disease? [J]. *Curr Treat Options Cardiovasc Med*, 2018, 20(12): 100. DOI: 10.1007/s11936-018-0698-8.
- [6] Finsterer J, Stöllberger C, Schubert B. Acquired left ventricular noncompaction as a cardiac manifestation of neuromuscular disorders [J]. *Scand Cardiovasc J*, 2008, 42(1): 25-30. DOI: 10.1080/14017430701744451.
- [7] Song ZZ. An isolated right ventricular hypertaberculation and dyskinesia in an elderly man; a possible diagnosis of isolated right ventricular noncompaction? [J]. *Int J Cardiol*, 2011, 148(1): e3-e6. DOI: 10.1016/j.ijcard.2009.01.054.
- [8] Hershberger RE, Morales A, Cowan J. Is left ventricular noncompaction a trait, phenotype, or disease? [J]. *Circ Cardiovasc Genet*, 2017, 10(6): e001968. DOI: 10.1161/circgenetics.117.001968.
- [9] Jenni R, Oechslin E, Schneider J, et al. Echocardiographic and pathoanatomical characteristics of isolated left ventricular non-compaction: a step towards classification as a distinct cardiomyopathy [J]. *Heart*, 2001, 86(6): 666-671. DOI: 10.1136/HEART.86.6.666.
- [10] Petersen SE, Selvanayagam JB, Wiesmann F, et al. Left ventricular non-compaction: insights from cardiovascular magnetic resonance imaging [J]. *J Am Coll Cardiol*, 2005, 46(1): 101-105. DOI: 10.1016/j.jacc.2005.03.045.
- [11] 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): e301-e372. DOI: 10.1016/j.hrthm.2019.05.007.