

· 病例报告 ·

肥厚性心肌病1例家系报告

董海云¹ 王秀英² 许毅² 刘东海²

(1. 中南大学湘雅二医院重症监护中心; 2. 中南大学湘雅二医院儿科, 湖南 长沙 410011)

[中图分类号] R542.2 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2010)06-封三-01

先证者男性, 14岁, 因乏力、呼吸困难、一过性黑朦3年就诊。患者于就诊3年前开使无明显诱因出现乏力、活动后气急, 偶尔伴有胸痛, 初始时休息后可缓解, 症状进行性加重, 稍活动即出现气促, 故来就诊。病程中间断出现突然站立或运动后的一过性黑朦, 无晕厥。查体: P 92次/min, R 20次/min, BP 84/50 mmHg, 发育营养欠佳, 无明显发绀, 颈静脉充盈, 双肺呼吸音清晰, 心率92次/min, 心音较弱、律齐, LSB 2、4可闻及SM 2~3/6级吹风样杂音。腹软, 肝脾不大, 双下肢无明显水肿, 无杵状指、趾。实验室检查: 三大常规、肝肾功能均正常; 心肌酶: CK 286 U/L, CK-MB 35 U/L; 心电图示窦性心律不齐, 双室大, 电轴显著左偏; 心脏超声: 各房室大小正常, 室间隔明显增厚约26 mm, 左室流出道狭窄11 mm, 左室运动减弱, 左室流出道梗阻; M型超声: 二尖瓣前后叶逆向运动, 二尖瓣前叶E峰受阻, EF斜率明显下降, CD段可见向前运动, 主动脉主波正常, 重搏波可见。多谱勒超声: 室壁运动加速正常, 房间隔未见过隔血流, 肺动脉瓣口可见舒张期红色返流血彩, EF 58%, FS 36%。B超结果提示: 非对称性肥厚性梗阻型心肌病, 左室舒张功能减退, 收缩功能正常。家系调查见图1, 其家系4代共15人, 本病患者占7例, 其中男2例, 女5例, 均无近亲婚配史。先证者之外婆因心悸、气促10年于40岁病故, 先证者大舅26岁猝死; 先证者之母47岁经我院检查系本病, 并发心房颤动、心功能不全在我院住院治疗中; 先证者现健在的一个舅舅及姨妈目前未发现异常; 先证者大姐28岁已婚, 现有两个孩子, 目前未发现异常; 先证者二姐、三姐均在我院诊断为该疾病; 先证者小妹12岁猝死, 现生存的4例患者均在治疗随访中。

链(MHC)基因紧密连锁^[3]。FHCM患者中不同β-MHC基因突变位点与临床症状及猝死率具有相关性。

本家系7例患者中, 大多无症状, 生长发育正常。年长儿HCM与成人HCM的临床表现较为相似, 主要表现为劳累、运动能力下降、活动后气促或心悸, 也可表现为晕厥, 甚至猝死^[4]。本家系中猝死者2人均发生在重体力劳动中, 死前均无明显症状。HCM发生猝死的高危因素包括反复晕厥史和猝死家族史、严重的左心室肥厚, 左室流出道压差>30 mmHg。

本病治疗原则系弛缓肥厚的心肌, 减轻左室流出道梗阻, 抗心律失常。由于心肌收缩力增加可增加其压差, 因此药物治疗通常采用有负性肌力的药物。本组病例均采用β受体阻滞剂降低左室流出道压差梯度及护心等对症治疗。与药物治疗措施相比, 非药物治疗如外科手术起搏治疗、化学消融及埋藏式心律转复除颤器治疗可能疗效要明显, 但尚缺乏大样本的荟萃分析, 应根据具体情况酌情选用。

HCM起病缓慢, 预后相对较好, 多数患者可长期生存, 但猝死可发生在病程的任何阶段。死亡原因为室速、心衰、栓塞及感染性心内膜炎^[5]。由于HCM患者临床症状不典型而造成误诊及漏诊的不少, 对疑似本病的患者应及时行超声心动图检查, 必要时行核素及心导管检查, 尽早给予正确的治疗可以最大限度的减少误诊、漏诊, 及早治疗以改善预后。

[参 考 文 献]

- [1] 马沛然, 汪翼. 肥厚型心肌病[M]//杨思源. 小儿心脏病. 第3版. 北京: 人民卫生出版社, 2005: 415-418.
- [2] Zou Y, Song L, Wang Z. Prevalence of idiopathic hypertrophic cardiomyopathy in China: a population based echocardiographic analysis of 8080 adults[J]. Am J Med, 2004, 116(1): 14-18.
- [3] Dipchaud AI, Tein I, Robinson B, Benson LN. Maternally inherited hypertrophic cardiomyopathy: a manifestation of mitochondrial DNA mutations—clinical course in two families [J]. Pediatr Cardiol, 2001, 22(1): 14-22.
- [4] 陈树宝, 姚渭清. 限制型心肌病[M]//陈树宝. 小儿心脏病学进展. 北京: 科学出版社, 2005: 274-280.
- [5] Nasermoaddeli A, Miura K, Matsumori A, Soyama Y, Morikawa Y, Kitabatake A, et al. Prognosis and prognostic factors in patients with hypertrophic cardiomyopathy in Japan: results from a nationwide study [J]. Heart, 2007, 93(6): 711-715.

(本文编辑: 邓芳明)

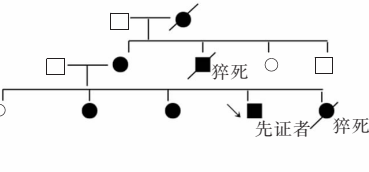


图1 肥厚性心肌病家系调查

讨论: 肥厚型心肌病(hypertrophic cardiomyopathy, HCM)是一组以原因不明的心肌肥厚为特征的心肌病, 其病因认为与遗传因素关系较大^[1]。流行病学调查显示, 55%~60%的患者有家族史或明显的家族聚集倾向, 又称家族性肥厚型心肌病(familial hypertrophic cardiomyopathy, FHCM)^[2]。家族发病的患者中75%为常染色体显性遗传, 50%左右的FHCM患者的致病基因位于14号染色体q11~q12, 与心脏肌球蛋白重