

# 孤立性心肌致密化不全 1 例报告并文献复习

牛 珩 刘 帅 张金国<sup>△</sup>

(山东省心脏疾病诊疗重点实验室、济宁医学院附属医院, 山东 济宁 272029)

**关键词** 孤立性心肌致密化不全; 心肌疾病; 心力衰竭; 超声心动图

**中图分类号**: R542.2    **文献标识码**: B    **文章编号**: 1000-9760(2013)12-451-02

心肌致密化不全(noncompaction of ventricular myocardium, NVM)是胚胎早期心内膜心肌发育不良导致的一种罕见的先天性心脏病,具有家族发病倾向,2006 年美国心脏病协会将其归类为原发性心脏病中的遗传性心脏病。NVM 可并发室间隔缺损、左右流出道梗阻等其它心脏畸形,也可单独存在,无并发其它心脏畸形称为孤立性心肌致密化不全(isolated noncompaction of ventricular myocardium, INVM),这类型在临床上更为少见。现将我院 1 典型病例报道如下。

## 1 临床资料

患者,男,22 岁,因胸闷憋喘、上腹部饱胀疼痛收入院。查体:患者半卧位,颈静脉充盈,双肺呼吸音低,未闻及干湿性啰音,心界向左下扩大,心率 106 次/min,可闻及奔马律及 II 级 SM。腹部膨隆,剑突下轻压痛,肝肋下 2cm,剑突下 4cm,脾肋下未及,双下肢轻度水肿。实验室检查:N-端钠肽前体 3954.51;肝功:ALT 152.3U/L,AST 66.0U/L;余检查正常。心电图示:窦性心动过速,V1-4 导联呈 rS 型,T 波改变。心脏彩超:全心扩大,左室乳头肌以下心肌增厚,可见突起的肌小梁和深陷的小梁隐窝,内可见血流信号。腹部彩超:符合淤血肝声像改变。心脏 MRI:左心室内径增大,肌小梁明显增粗,小梁间隙增宽,局部形成网格状,左室收缩功能明显减低(见图 1)。患者入院后经应用 ACEI、β-受体阻滞剂及改善心肌代谢药物等治疗,患者心功能改善,住院 14d 好转出院。出院诊断为孤立性心肌致密化不全、充血性心力衰竭、NYHA IV 级。

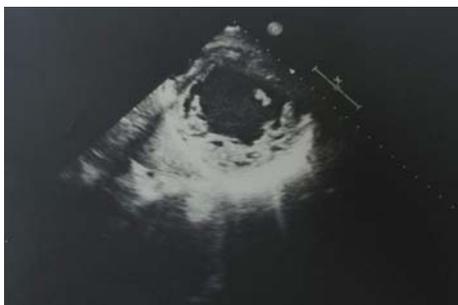


图 1 左室壁粗大的肌小梁和深陷的隐窝

## 2 讨论

### 2.1 遗传学研究

INVM 是一种罕见的遗传性心脏病,可发生于任何年龄,性别间无显著差异,多数为散发,基因学研究认为 INVM 可能与 X 染色体的 Xq28 区段上 G4.5 基因连锁突变有关;也可能与小肌营养蛋白、LIM 域结合蛋白 3、他克莫可结合蛋白-12、核纤层蛋白 A/C 以及肌节蛋白基因等有关<sup>[1]</sup>。

### 2.2 病因

INVM 病因尚不十分明确。在正常胚胎发育早期,胚胎心肌是由疏松网状的心肌小梁组成,此时冠状动脉尚未发育完善且小梁间无血管,心腔内的血液通过小梁间隙供应相应区域的心肌。从胚胎发育的第 5~8 周开始,随着心肌的发育,心肌小梁从心底部到心尖部、心外膜到心内膜、室间隔到外侧壁逐渐致密化;多数网状间隙逐渐变平消失,但相对较大的间隙则为毛细血管所取代,与此同时心肌的冠脉循环系统逐渐建立。目前认为 INVM 系胚胎发育过程中基因突变,导致心肌致密化过程失败,在心室的心内膜面形成了许多突起的肌小梁及深陷的小梁隐窝,而相应区域的致密心肌减少,室壁肌层保留其疏松状态。

### 2.3 病理改变

INVM 患者受累心肌呈不均匀分布,最常见部位是左心室心尖部。病理特点为:病变心脏扩大,受累部位心室壁明显增厚呈两层结构:外层由致密化心肌组成,较薄且发育不良;内层由非致密化心肌组成,表现为粗大的肌小梁和深陷的隐窝相交错,在这些隐窝内可发现附壁血栓。

### 2.4 临床表现

主要临床表现为心力衰竭、心律失常和血栓栓塞,三者也是患者就诊的常见原因。渐进性心衰最为常见,此系舒张功能及收缩功能受损引起,其症状出现的早晚及轻重与心肌非致密化范围有关。无数粗大的肌小梁使舒张期心室壁主动弛张受限,导致室壁僵硬增加,顺应性下降,心肌舒张功能减退;肌小梁对血液需求的增加和心脏供血不匹配,导致心肌慢性缺血缺氧,心肌纤维组织增生,心室收缩功能下降。心律失常以室性心律失常和束支传导阻滞多见,其它心电图异常示房颤、ST-T 改变等。肌小梁基部肌束的分支与连接不规则,引起组织损伤和激动延迟而诱发

<sup>△</sup> [通信作者]张金国, E-mail: cck112000@yahoo.com.cn

潜伏的异位心律失常。心室内众多肌小梁及其隐窝的存在加之心律失常、心房纤颤,血流在流经该病变区域时流速减缓,易在此病变区形成壁内血栓,栓子脱落后可造成全身系统性血栓栓塞。

除上述三大临床表现外,国内外文献相继报道 IVNM 可并发以下症状<sup>[2-4]</sup>:1)儿童可表现前额突出、耳位降低、颧弓增高等特征性面容;2)合并扩张性心肌病、肥厚性心肌病和限制性心肌病;3)出现心肌骨骼疾病、矮小身材、白细胞降低和线粒体异常的 Barth 综合征;4)脊柱骨骺发育不良、面部畸形、发育迟缓的 Roifman 综合征;5)代谢性神经肌肉疾病;6)精神性运动性障碍的 del(1)(q)综合征。

### 2.5 诊断与鉴别诊断

由于 INVM 的临床表现缺乏特异性,国内外对于该病的诊断多借助于影像学手段。对于 INVM 的超声诊断,目前使用最广泛的是 Jenni<sup>[5]</sup>于 2006 年提出的诊断标准:1)如为 INVM 则不合并其他心脏畸形;2)病变部位心室壁增厚呈 2 层结构:薄而致密的心外膜层(C,致密化心肌),厚而疏松的心内膜层(NC,非致密化心肌),其间可见深陷隐窝。心室收缩末期成人 NC/C>2.0,儿童>1.4;3)病变部位多位于心尖部(>80%),极少累及基底段及室间隔;4)超声心动图示隐窝中有缓慢低速的血流与心室腔相通,与冠脉不相通。MRI 对 INVM 诊断有较好的特异度和敏感度,可用于协助诊断。INVM 易与扩张型心肌病(DCM)、肥厚型心肌病(HCM)、缺血性心肌病等相混淆。DCM 超声表现为心室腔扩大、室壁均匀变薄且心内膜光滑,有时在心尖部也有轻度增粗的肌小梁,但心室收缩末期 NC/C<2。HCM 超声可见粗大的肌小梁,但无深陷的隐窝。缺血性心肌病:

(上接第 450 页)究显示,孕妇被动与主动吸烟对胎儿产生的危害是一样的<sup>[7]</sup>。

37.1% 的受调查孕妇饮食方面有困扰,多数有困扰者采取听取周围有经验者建议(42.4%)或通过书籍、电视、杂志学习(38.0%)的措施。大多数孕妇(59.9%)有强烈的营养保健需求,愿意学习孕期营养、饮食等知识,但一般身处农村的她们很难得到正确和及时的指导<sup>[8]</sup>。因此,在农村孕妇中开展宣传教育是容易被孕妇所接受的。要多途径多渠道向让孕妇及其家人传递孕期合理饮食对孕妇及胎儿健康的重要性,从而实现优生优育、促进社会和谐发展。

### 参考文献:

[1] Kaiser L, Allen LH. Position of the American Dietetic Asso-

心室壁运动多为节段性减低,冠脉造影可显示血管狭窄和(或)阻塞性病变。

### 2.6 治疗及预后

目前 INVM 尚无特殊治疗方法,主要针对并发症进行治疗。心衰患者对存在血栓形成风险时需积极抗凝治疗,心律失常患者严重时应考虑使用植入式心律转复除颤器。随着对 INVM 研究的深入,以及影像学检查技术的不断发展,INVM 的检出率逐渐提高,但是该病尚无特效治疗方法且预后较差,这就要求临床工作者应当及时准确地对 INVM 做出诊断以及尽早采取干预措施改善其预后。

### 参考文献:

- [1] 陈飞, 崔炜. 左室心肌致密化不全的致病基因及突变位点[J]. 心血管病学进展, 2009, 6(30):998-999.
- [2] Biagini E, Ragni L, Ferlito M, et al. Different types of cardiomyopathy associated with isolated ventricular noncompaction[J]. Am J Cardiol, 2006, 98(6): 821-824.
- [3] 童晓明, 李波, 葛志明. 特殊类型心肌病——心肌致密化不全的研究进展[J]. 心血管病学进展, 2006, 27(4): 475-478.
- [4] Kanemoto N, Horigome H, Nakayama J, et al. Interstitial 1q43-q43 deletion with left ventricular noncompaction myocardium[J]. Eur J Med Genet, 2006, 49(3): 247-253.
- [5] Jenni R, Oechslin E N, van der Loo B. Isolated ventricular non-compaction of the myocardium in adults [J]. Heart, 2007, 93(1): 11.

(收稿日期 2013-11-15)

ciation nutrition and lifestyle for a healthy pregnancy outcome [J]. J Am Diet Assoc, 2008, 108(3):553-561.

- [2] 刘冬英, 王林静, 王秀霞, 等. 广州市孕妇营养知识、态度及饮食行为调查[J]. 现代预防医学, 2007, 34(14):2683-2685.
- [3] 廖燕, 刘会, 吴夏秋, 等. 北京市流动人口中孕妇营养知识、态度和行为研究[J]. 现代预防医学, 2010, 37(1):66-72.
- [4] 李远芳, 廖东霞, 苗丽曼, 等. 广州地区孕中晚期、哺乳期妇女膳食调查分析[J]. 中国初级卫生保健, 2004, 18(2):27.
- [5] 万春花, 姜海琴, 苗新宁, 等. 280 例孕妇膳食营养状况分析[J]. 齐齐哈尔医学院学报, 2004, 25(10):1139.
- [6] 王晶, 吴楠, 张文晶, 等. 孕妇营养知识、态度和饮食行为调查分析[J]. 中国实用妇科与产科杂志, 2010, 26(4):263-265.
- [7] Shea AK, Steiner M. Cigarette smoking during pregnancy [J]. Nicotine Tob Res, 2008, 10(2):267-278.
- [8] 史樱, 刘玉兰, 阮祥燕, 等. 卵巢早衰[J]. 中国妇幼保健, 2005, 20(1):100.

(收稿日期 2013-05-24)