

• 病例报告 •

双室变异型致心律失常性右室心肌病 1 例

肖栋¹ 叶良海² 陈若诗³ 李穗吉¹

[关键词] 致心律失常性右室心肌病; 双室变异

DOI: 10.13201/j.issn.1001-1439.2022.03.018

[中图分类号] R541.7 [文献标志码] D

Biventricular variant arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy
—one case reportXIAO Dong¹ YE Lianghai² CHEN Ruoshi³ LI Suiji¹

(¹Department of Cardiology, Cardiovascular Hospital Affiliated to Xiamen University, Xiamen, Fujian, 361006, China; ²Department of Imaging, Cardiovascular Hospital Affiliated to Xiamen University; ³Department of Internal Medicine, Xiamen Chang Gung Hospital)

Corresponding author: LI Suiji, E-mail: 244129234@qq.com

Summary A 38-year-old male patient was admitted to hospital with shortness of breath 1 month after exercise. Holter electrocardiogram showed sinus tachycardia, frequent premature ventricular tachycardia, and paroxysmal ventricular tachycardia. Echocardiography showed whole-heart enlargement, mainly in the right ventricle. We considered that the patient had arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. He was discharged from the hospital after drug treatment. No adverse cardiovascular events occurred during the 8-month follow-up.

Key words arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy; biventricular variant

1 病例资料

患者,男,38岁,主因间断气促1个月入院。1个月前起始爬两层楼或平卧时出现气促,休息后或坐起后症状好转,后上述症状间断发作,外院查肌钙蛋白阴性,心电图示窦性心动过速,频发室性期前收缩,心脏超声示左室射血分数(LVEF)43%,全心增大,弥漫性室壁运动减弱,为进一步诊治于2020-12-02就诊我院。既往吸烟7年。否认糖尿病、长期饮酒病史。患者的小姨有“心律失常右心扩大病史”。体检:生命征正常,心界扩大,向左下扩大为著。入院后查肌钙蛋白正常,N端-B型钠尿肽2707 pg/mL,心电图示窦性心动过速,右胸导联(V₁~V₃)T波倒置,可见Epsilon波(图1)。肺CT无异常。动态心电图示频发室性期前收缩(4157次)和短阵室性心动过速(VT)发作,而且伴有电轴向上(Ⅱ、Ⅲ、AVF导联QRS波负向,AVL导联正向)。心脏彩超示全心扩大(左房47 mm,左室64 mm,右室42 mm,右房57 mm),以右室为著,LVEF 30%,右室收缩功能减低,胸骨旁短轴切面测得右室流出道(RVOT)直径36 mm。冠状动脉造影示:前降支近段30%狭窄;左主干、回旋支及右冠状动脉未见异常。心脏磁共振示左、右心室

游离壁均可见心外膜下纤维-脂肪浸润信号影,右室流出道扩张,右室游离壁呈波浪状改变,见多个小瘤样凸起(图2、3),左、右室壁运动减低、收缩功能下降[LVEF 17%,右室射血分数(RVEF)9%],测得单位体表面积右室舒张末期容积(RVEDV/BSA)为111.53 mL/m²,符合致心律失常性右室心肌病(arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy, ARVC)并左室受累表现。综上考虑患者为ARVC,多次建议患者行ARVC相关基因检测及心内膜下心肌活检,患者均表示拒绝。建议患者行植入式心律转复除颤器(ICD)治疗,患者表示拒绝,给予美托洛尔缓释片、沙库巴曲缬沙坦钠片、螺内酯片、呋塞米片等药物治疗好转后办理出院。随访8个月患者未发生不良心血管事件,当地医院查N端-B型钠尿肽350 pg/mL,体力活动轻度受限制,休息时无症状,一般体力活动时可出现气促症状。6 min的步行距离达450 m。

2 讨论

ARVC是一种进行性常染色体显性遗传性心肌病,通常由桥粒基因突变引起^[1]。其发病率为1/1000~1/5000,男女比例约为3:1,主要影响青少年和运动员,占年轻运动员心源性猝死的11%~22%。其病理特征是心肌细胞萎缩,纤维脂肪替换,纤维化,最终室壁变薄,腔室扩张和动脉瘤形成。这种疾病主要影响右室,但也可能累及左室,最终导致双室心力衰竭、危及生命的室性心律失常

¹厦门大学附属心血管病医院心内科(福建厦门,361006)

²厦门大学附属心血管病医院影像科

³厦门长庚医院内科

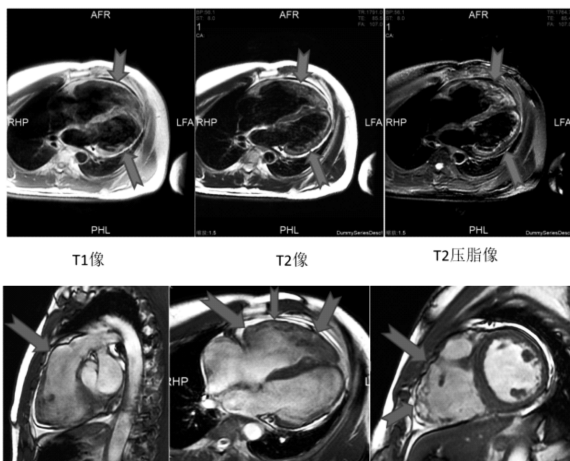
通信作者:李穗吉,E-mail:244129234@qq.com

和心源性猝死^[2-3]。诊断依据临床-仪器标准,包括心脏形态功能、病理特征、心电图异常、室性心律失常及遗传缺陷。主要治疗目标是预防心源性猝死,其中 ICD 是唯一被证实有效的方法^[4-5]。右室受累是该疾病的经典类型,但近些年发现双心室受累和单纯左心室受累的 ARVC 病例并不少见^[3,6]。



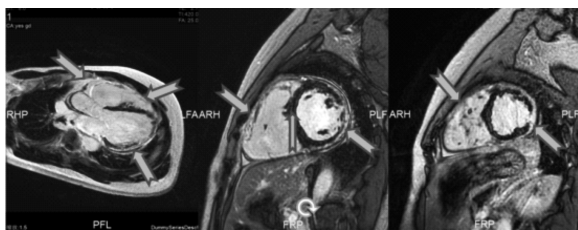
心电图提示右胸导联(V₁~V₃)导联 T 波倒置(粗箭头),且可见 Epsilon 波(细箭头)。

图 1 心电图
 Figure 1 EKG



左右室游离壁均可见心外膜下脂肪浸润,左右心室扩大,室壁运动不协调,收缩功能减低。右室游离壁变薄,成波浪状改变,见多个小瘤样凸起。肺动脉瓣下右心室流出道扩张。

图 2 心脏磁共振
 Figure 2 CMI



LGE 显示心室游离壁及心尖部心外膜下及间隔壁心肌中层见条片状强化信号。

图 3 心脏磁共振
 Figure 3 CMI

ARVC 的诊断标准最初于 1994 年提出, Marcus 等^[7]于 2010 年提出了修订版的 ARVC 诊断标准,其中包括以下 6 大类:①心脏磁共振或心脏彩超示整体或局部运动障碍和结构改变;②室壁的组织特征(纤维替代和右室残余心肌的百分比);③心电图复极异常(V₁、V₂ 和 V₃ 中的 T 波倒置);④心电图除极/传导异常(V₁、V₂ 和 V₃ 的 epsilon 波);⑤心律失常(VT 伴 LBBB 形态和电轴向上);⑥家族史(一级亲属被确认为 ARVC)。在这 6 个类别中,每个类别又细分为主要和次要标准。符合两个主要标准或符合 1 个主要及两个次要或符合 4 个次要标准即可诊断为 ARVC。与最初的 1994 年标准相比,修订版具有更高的敏感性和特异性^[8]。尤其是引入心脏磁共振显著提高了特异性,从 1994 年的 78% 提高到 2010 年的 94%^[9]。本例患者的小姨有“心律失常右心扩大病史”,但未进一步检查证实是 ARVC,只能认为有可疑家族史。诊断患者为 ARVC 主要因为满足两个以上主要标准,包括心脏磁共振发现右室运动减低、收缩不协调,RV-EDV/BSA:111.53 mL/m²,RVEF 9%,右室游离壁心外膜下可见纤维脂肪浸润;心电图示右胸导联 T 波倒置和 epsilon 波;超声示右室运动减低,且胸骨旁短轴切面测得 RVOT 直径为 36 mm。此外右室壁局部运动异常是 ARVC 的特征性影像表现,可表现为运动消失、运动障碍、向外突出的微动脉瘤或大动脉瘤^[9]。Corrado 等^[10]对 163 例心源性猝死青壮年行尸检发现 ARVC 患者中 20%~50% 右室流出道附近及三尖瓣下较易形成向外隆出的室壁瘤,本例患者心脏磁共振有同样表现,可见多个小瘤样凸起(图 2)。

目前 ARVC 包括 3 种临床类型^[8,11-12]:①经典 ARVC 表型,以孤立右室心肌受累为特征;②双心室受累,即右心室为主、平衡型及左心室为主为特征,大多在疾病早期就出现左右心室受累,其临床表现为充血性心力衰竭,双室扩张及收缩功能下降;③左室表型,以孤立左室受累为特征。该患者早期就出现左、右心室受累表现,应该属于双室受累型 ARVC。有研究显示,经典的 ARVC 表型只占 39%,左室表型只占 5%,而双心室受累的 ARVC 却占到了 56%^[2-3]。由于大多数患者表现为双室受累或孤立左室受累,故 2019HRS 共识将 ARVC 命名为“致心律失常遗传性心肌病”,并将其范畴扩展到除继发于心肌缺血、高血压、瓣膜病导致的心律失常以外的其他所有致心律失常性心肌病,如致心律失常性右(左)室心肌病、心脏淀粉样变、结节病、左室致密化不全等,但目前为了避免混淆,国际上仍沿用了 ARVC 的名称及范畴^[8]。

ARVC 主要需与以下几种疾病鉴别^[8]:①特发性右室流出道室性心动过速:是源自 RVOT 的没有器质性心脏病的 VT,不发作时心电图正常,但

发作时呈 LBBB 型 VT, II、III、aVF 导联 QRS 波向上。而 ARVC 大多不发作时心电图即异常;②儿茶酚胺敏感性室性心动过速:多无器质改变,是一种 RyR2 突变的常显遗传,以运动或情绪诱发的双向性或多形性 VT 为特征,静息心电图基本正常,电解剖标测及心肌活检可予鉴别;③扩张型心肌病:多数心脏结构改变与临床症状同时出现,而 ARVC 多在疾病早期有临床症状出现时心脏结构基本正常。心脏磁共振能显示 ARVC 典型的心外膜下纤维脂肪浸润信号以助鉴别^[13]。④结节性心肌病:大多合并高度房室阻滞或呼吸系统症状,心肌活检可发现非干酪性肉芽肿。

ARVC 的治疗主要包括:①限制剧烈运动及体力活动^[11];对所有 ARVC 致病基因携带者及有临床症状者均应限制参与竞技性运动,还应避免任何可能导致晕厥或心悸的活动;②ICD 置入:预防心源性猝死是 ARVC 治疗的重中之重,ICD 在预防高危人群 SCD 有效性已被多项研究证实。对于心室结构异常、阵发或持续性 VT、≥3 个导联 T 波倒置、24 h 室性期前收缩 >760 次、<35 岁或猝死生还者均建议行 ICD^[14-15],该患者有明确的 ICD 植入指征;③药物治疗:抗心律失常药物多用于 ICD 植入患者的辅助治疗,研究指出 β 受体阻滞剂、胺碘酮、索他洛尔对合并室性心律失常患者有效^[16];卡维地洛能减少双室受累型 ARVC 的心律失常并改善心功能。对于合并心力衰竭的患者建议给予规范化抗心力衰竭治疗^[15],本例患者给予心力衰竭“金三角”药物治疗后随诊 8 个月无不良心血管事件发生,心功能得到明显改善,证实治疗有效;④射频消融:由于 ARVC 患者心肌病变广泛,呈进展性,心内膜标测系统很难将正常心肌与病变瘢痕区分开,导致消融较高的失败率及复发性,因此仅作为一种姑息治疗。但有研究发现内外膜联合消融和基质标测能明显改善消融预后^[16]。另外有研究发现侵入性电解剖标测的低压区域与心脏磁共振 LGE 有很好的相关性,并指出 LGE 能识别瘢痕而用于心律失常风险分层;⑤心脏移植:建议晚期出现严重心力衰竭症状的患者需考虑心脏移植。

利益冲突 所有作者均声明不存在利益冲突

参考文献

[1] 梁士楚,王翠,常龄予,等. 基于 GEO 数据库芯片的致心律失常性右室心肌病关键基因筛选与生物信息学分析[J]. 临床心血管病杂志,2020,36(6):516-522.

[2] Romero J, Mejia-Lopez E, Manrique C, et al. Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy (ARVC/D): a systematic literature review [J]. Clin Med Insights Cardiol, 2013, 7: 97-114.

[3] 马延行,弓向荣. 累及左心室的致心律失常性右室心肌病临床表型分析[J]. 临床心血管病杂志, 2019, 35(11): 1041-1046.

[4] Sinagra G, Cappelletto C, DE Luca A, et al. Focus on

arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy [J]. Eur Heart J Suppl, 2020, 22(Suppl L): L129-L135.

[5] Bosman LP, Te Riele A. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: a focused update on diagnosis and risk stratification [J]. Heart, 2022, 108(2): 90-97.

[6] Ackerman MJ, Priori SG, Willems S, et al. HRS/EHRA expert consensus statement on the state of genetic testing for the channelopathies and cardiomyopathies; this document was developed as a partnership between the Heart Rhythm Society (HRS) and the European Heart Rhythm Association (EHRA) [J]. Europace, 2011, 13(8): 1077-1109.

[7] Marcus FI, McKenna WJ, Sherrill D, et al. Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: proposed modification of the task force criteria [J]. Circulation, 2010, 121(13): 1533-1541.

[8] Corrado D, van Tintelen PJ, McKenna WJ, et al. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: evaluation of the current diagnostic criteria and differential diagnosis [J]. Eur Heart J, 2020, 41(14): 1414-1429.

[9] Zimmerman SL. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: an updated imaging approach [J]. Magn Reson Imaging Clin N Am, 2015, 23(1): 69-79.

[10] Corrado D, Basso C, Nava A, et al. Sudden death in young people with apparently isolated mitral valve prolapse [J]. G Ital Cardiol, 1997, 27(11): 1097-1105.

[11] Sen-Chowdhry S, Morgan RD, Chambers JC, et al. Arrhythmogenic cardiomyopathy: etiology, diagnosis, and treatment [J]. Annu Rev Med, 2010, 61: 233-253.

[12] Sen-Chowdhry S, Syrris P, Prasad SK, et al. Left-dominant arrhythmogenic cardiomyopathy: an under-recognized clinical entity [J]. J Am Coll Cardiol, 2008, 52(25): 2175-2187.

[13] Aquaro GD, Barison A, Todiere G, et al. Usefulness of Combined Functional Assessment by Cardiac Magnetic Resonance and Tissue Characterization Versus Task Force Criteria for Diagnosis of Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy [J]. Am J Cardiol, 2016, 118(11): 1730-1736.

[14] Saguner AM, Brunckhorst C, Duru F. Arrhythmogenic ventricular cardiomyopathy: A paradigm shift from right to biventricular disease [J]. World J Cardiol, 2014, 6(4): 154-174.

[15] Link MS, Laidlaw D, Polonsky B, et al. Ventricular arrhythmias in the North American multidisciplinary study of ARVC: predictors, characteristics, and treatment [J]. J Am Coll Cardiol, 2014, 64(2): 119-125.

[16] Gasperetti A, Targetti M, Olivetto I. Anti-arrhythmic drugs in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: The importance of optimal beta-blocker dose titration [J]. Int J Cardiol, 2021, 338: 150-151.

(收稿日期:2021-08-19)