

本例患者为夜间急诊转入我院,入院病情危急,有休克征象,需快速判断病情并予相应处理。因患者家属准确告知患者为右位心,行心电图检查时直接将胸导联、肢导联镜像反接。若事先未知右位心而按正常位置行心电图,可能导致判断失误,延误治疗。由于患者胸痛发作时间至入院仅约 3 h,血 CK-MB、cTnI 正常,但根据患者剧烈持续性压榨样胸痛病史及特征性心电图改变,可诊断 AMI,并按右位心电图变化将病变定位于下壁和右室,与急诊冠状动脉造影的结果一致。由于患者 RCA 及主要分支走行均与正常心脏呈镜像改变,行 PCI 时导管的走行方向需与正常反向,放置导丝和输送支架时也应格外小心,其他操作方法和注意事项则与普通 PCI 类似。

参 考 文 献

- [1] 张锡武,唐杨烽,徐激斌,等. 镜面右位心合并肺动脉闭锁伴室缺一例[J]. 国际心血管病杂志,2010,37(6):387.
- [2] 赵子鄰,施德昆. 手术修补“镜面人”室间隔缺损 1 例报告[J]. 山东医药,2010,50(26):104.
- [3] Yamaguchi T, Kikuchi S, Doi H, et al. Coronary artery bypass in dextrocardia with situs inversus totalis a case report[J]. Nippon Kyobu Geka Gakkai Zasshi, 1990,38(9): 1538-1542.
- [4] Ciszewski M, Dabrowski M, Kraszewski K. Primary coronary angioplasty with stent implantation in a patient with dextrocardia a case report[J]. Kardiologia, 2003,58(6):484-486.

(收稿:2014-10-14 修回:2015-01-08)

(本文编辑:梁英超)

长 QT 综合征合并 MYBPC3 基因突变 1 例

张惠芳 宋洪勇 郭成军 张英川

doi:10.3969/j.issn.1673-6583.2015.03.022

1 病例简介

患者,女性,50 岁,高血压病史 7 年,最高血压为 170/100 mmHg,平时血压控制在 130/80 mmHg 左右,无冠心病、猝死家族史。表妹有晕厥史,未明确病因。自 2011 年,反复发作晕厥 4 次。行冠状动脉造影检查提示前降支及第一钝缘支 50%~60% 狭窄,考虑为临界病变。采用药物治疗,口服阿司匹林 100 mg/d、辛伐他汀 20 mg 夜间顿服。2011 年 12 月患者因“发作性胸闷”就诊于当地医院,入院后无诱因出现晕厥,心电监测提示尖端扭转型室性心动过速、心室颤动(见图 1),立即给予电复律处理后恢复窦性心律,考虑不除外心肌缺血诱发恶性室性心律失常,给予双联抗血小板、强化调脂、稳定斑块及补钾、补镁处理。2012 年 1 月 3 日行冠状动脉介入治疗(PCI),于前降支及第一钝缘支各置入支架 1 枚,术后口服阿司匹林 100 mg/d、氯吡格雷(商品名:波立维)75 mg/d、辛伐他汀 20 mg 夜间顿服、倍他乐克 25 mg 2 次/d、缬沙坦 80 mg/d 治疗,未再发作胸闷、晕厥。2014 年 5 月患者再次出现晕厥,意识恢复后心电图示:窦性心律,校正 QT 间期(QTc)476 ms。5 月 12 日就诊于我院,甲状腺功能、电解质、肝肾功能均正常;动态心电图:窦性心律,偶发室性早搏、短阵室性心动过速;心脏彩超:各房室内径正常,未见明显节段

性室壁运动异常。5 月 19 日复查造影,前降支及钝缘支原支架通畅,无再狭窄,其余冠状动脉血管未见狭窄,左心室造影未见异常。诊断为长 QT 综合征、冠心病 PCI 术后、高血压 2 级(极高危组)。建议采用置入型心律转复除颤器(ICD)治疗,但患者因经济原因拒绝。予口服倍他乐克缓释片 47.5 mg/d 治疗,随访半年,无晕厥、黑矇发作,动态心电图示:窦性心律,偶发室性早搏。

2 讨论

长 QT 综合征(long QT syndrome, LQTS)是一组由于心肌细胞动作电位复极时间延长,可导致危及生命的室性心律失常的临床综合征。按病因可分为先天性长 QT 综合征和获得性长 QT 综合征。先天性多发生于儿童和少年,具有家族性。获得性多发生于年长者,常由心肌缺血、电解质紊乱、心动过缓、代谢异常(如甲状腺功能亢进症、嗜铬细胞瘤等)、神经系统疾病(蛛网膜下腔出血)及某些药物等因素导致 QT 间期延长,在去除致病因素后 QT 间期常可恢复正常。长 QT 综合征的临床症状为尖端扭转型室性心动过速(Torsade de Pointes, TdP)所致,可以表现为反复出现头晕、癫痫发作、晕厥甚至猝死,少数患者夜间出现心律失常。

该患者确诊为冠心病,心肌缺血发作可导致 QTc 延长及 TdP 发作。研究发现,当心肌缺血、心肌损伤时,可引起心室肌有效不应期和传导速度的改变,导致部分心肌复极不均匀、复极离散,心电图上表现为 QTc 延长^[1]。心肌缺血是获得性长 QT 综合征的常见病因之一,治疗的关键是祛除病因,避免一切可能引起复极延长的因素,减低猝死的发生率。

作者单位:100029 北京,首都医科大学附属北京安贞医院心内六科(张惠芳,郭成军,张英川);100101 北京,中国人民解放军第 306 医院心内科(宋洪勇)

通信作者:宋洪勇,Email:byhongyong2007@163.com

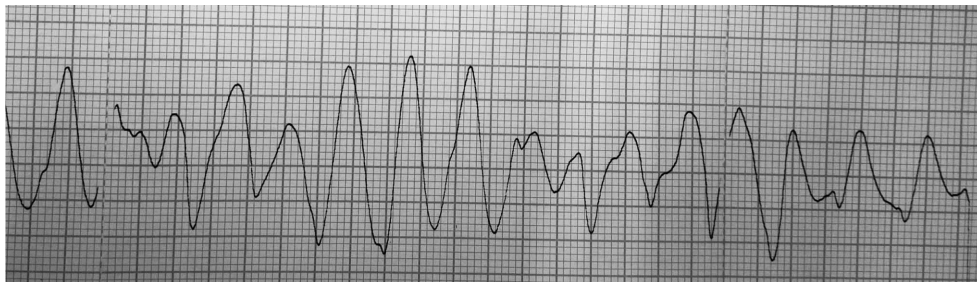


图 1 患者发作晕厥时心电图

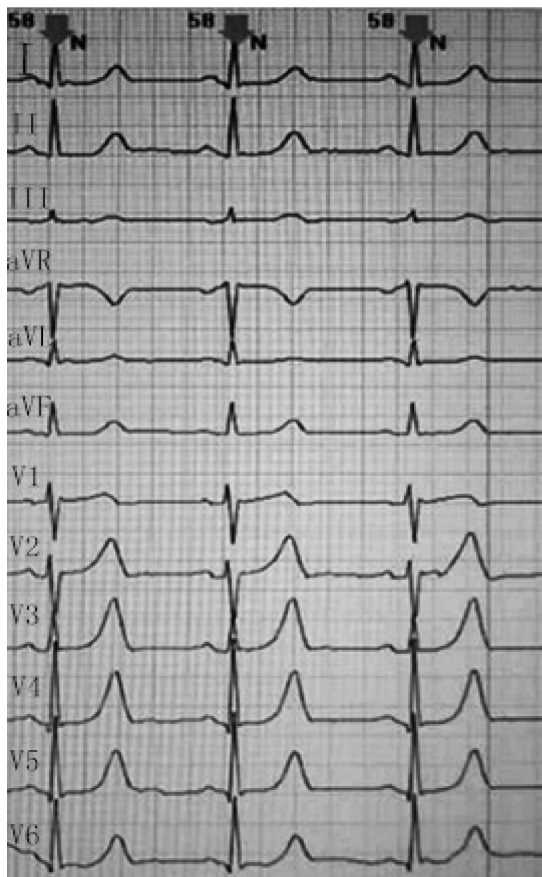


图 2 患者静息状态下 12 导联心电图

该患者行完全血运重建治疗后仍有晕厥及室性心动过速发作,不能排除先天性长 QT 综合征可能,故进行基因检测。

目前已明确了 13 个常染色体显性遗传基因型和 2 个常染色体隐性遗传基因型,临床最为常见的是 LQT1、LQT2 和 LQT3,占总发病率的 90% 以上^[2],其突变基因分别为 KCNQ1、KCNH2 及 SCA5A。该患者基因检测结果未见 KCNQ1、KCNH2 及 SCA5A 基因突变,但检测到肥厚型心肌病相关的 MYBPC3 基因的 c.1000G>1 (p. Glu334Lys) 突变。

MYBPC3 基因是肥厚型心肌病的主要致病基因之一^[3],

该基因位于 2 号染色体短臂 11 区 2 带,长约 21 kb,包括 35 个外显子,编码 1 274 个氨基酸,其蛋白产物 cMYBPC 属细胞内免疫球蛋白超家族,主要通过结合肌球蛋白重链参与肌小节和肌丝的组装,并通过磷酸化等调节横桥循环而控制肌肉收缩和舒张。目前尚未有文献报道该基因突变与长 QT 综合征相关。

长 QT 综合征的诊断主要依靠家族史、原因不明的晕厥和心电图 QTc 延长。根据 1993 年国际长 QT 综合征协作组颁布的修改临床诊断标准^[4],该患者为中年女性,临床表现为意识丧失(1 分),心电图 QTc 476 ms(2 分),并发 TdP(2 分),其总分>4 分,长 QT 综合征可以明确诊断。但基因检测为 MYBPC3 基因突变,该基因与肥厚型心肌病相关,不是长 QT 综合征的常见突变基因型,同时超声心动图及左心室造影均不支持肥厚型心肌病诊断,故 MYBPC3 是否为长 QT 综合征的另一致病基因型有待于进一步对其家系进行研究。

参 考 文 献

- [1] Kilic H, Atalar E, Necla O, et al. QT interval dispersion changes according to the vessel involved during percutaneous coronary angioplasty[J]. J Natl Med Assoc, 2007, 99(8): 914-916.
- [2] Splawski I, Shen J, Timothy KW, et al. Spectrum of mutations in long-QT syndrome genes: KVLQT1, HERG, SCN5A, KCNE1, and KCNE2 [J]. Circulation, 2000, 102(10):1178-1185.
- [3] Richard P, Charron P, Carrier L, et al. Hypertrophic cardiomyopathy: distribution of disease genes, spectrum of mutations, and implications for a molecular diagnosis strategy [J]. Circulation, 2003, 107(17):2227-2232.
- [4] Schwartz PJ, Moss AJ, Vincent GM, et al. Diagnostic criteria for the long QT syndrome. An update [J]. Circulation, 1993, 88(2):782-784.

(收稿:2014-12-11 修回:2015-01-31)

(本文编辑:丁媛媛)