

DOI: 10.3969/j.issn.1005-8982.2019.11.025

文章编号: 1005-8982 (2019) 11-0125-02

病例报告

## 疑似病毒性心肌炎的扩张型心肌病 1 例\*

李婵<sup>1</sup>, 徐瑞<sup>2</sup>

(1. 潍坊医学院 临床学院, 山东 潍坊 261053; 2. 山东省千佛山医院 心内二科, 山东 济南 250014)

关键词: 心肌病, 扩张型; 核磁共振; 基因

中图分类号: R542.2

文献标识码: D

### 1 临床资料

患者, 男性, 25 岁, 因发热 1 个月, 咳嗽、咳痰伴喘憋 20 余天入院。患者感冒后发热未治疗。出现咳嗽、咳痰、喘憋于诊所诊断为支气管炎, 治疗后症状加重。甲院胸部 CT 示支气管炎; 右肺中叶炎症, 予抗感染治疗, 效果差。入住甲院后化验脑利钠肽 (brain natriuretic peptide, BNP) 5 287 pg/ml; 超声心动图左心室舒张末期内径 (left ventricular end diastolic dimension, LVEDD) 62 mm; 左心室射血分数 (left ventricular ejection fraction, LVEF) 20%。入院当天下午突发室颤, 予胸外按压后转复窦律, 给予改善心功能等治疗后症状减轻。患者为植入型心律转复除颤器 (implantable cardioverter defibrillator, ICD) 转入乙院, 乙院考虑暂不宜行该手术, 遂来本院。查体: 体温 36.7℃; 脉搏 90 次/min; 血压 109/68 mmHg。消瘦体型, 心界向左下扩大, 第一心音低钝。入院后初步诊断为心脏扩大心力衰竭、心功能 III 级 (NYHA 分级) 原因待查: ①病毒性心肌炎? ②扩张型心肌病?

WBC  $9.54 \times 10^9$  个/L, C 反应蛋白 13.7 mg/L, BNP 337.0 pg/ml, 风疹病毒、巨细胞病毒、单纯疱疹病毒 IgG 均升高。超声心动图 LVEDD 63 mm, LVEF 25%。结合病史及检查, 病毒性心肌炎不能排除。治疗期间心肌核磁共振示扩张型心肌病, LVEF 21% (见图 1), 故扩张型心肌病可能性大, 建议行心肌病基因检测。

出院后基因检测示患者携带编码肌联蛋白 TTN

基因变异, 变异位点为 c.10513C>T (见图 2), 验证患者是基因突变引起的扩张型心肌病可能性大。随访 LVEDD 下降、LVEF 上升。见表 1。



图 1 心肌核磁共振

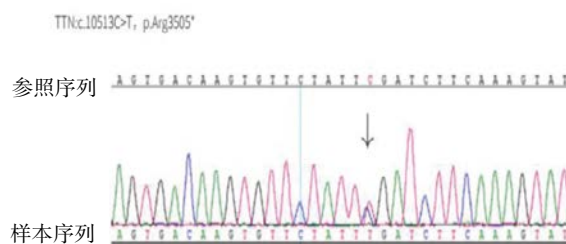


图 2 TTN 基因突变位点

表 1 LVEDD、LVEF 及 BNP 变化

日期	LVEDD/mm	LVEF/%	BNP/ (pg/ml)
2018-01-11	62	20	5 287.0
2018-02-24	63	25	337.0
2018-04-10	61	33	24.8
2018-07-10	57	43	14.4

收稿日期: 2018-12-07

\* 基金项目: 山东省重点研发项目计划 (No: 2018GSF118009)

[通信作者] 徐瑞, E-mail: xuruicn@hotmail.com

## 2 讨论

扩张型心肌病是以心室扩大和心肌收缩功能降低为特征的心肌病<sup>[1]</sup>，严重威胁人类的健康，目前尚无特效的治疗方法。病毒性心肌炎是由病毒感染所致的心肌病，早期有发热、咳嗽等前驱感染史。

本院患者为青年男性，起病急，有前驱感染病史。临床表现为心力衰竭症状。初步考虑病毒性心肌炎诱发急性心力衰竭、心脏扩大可能性大，但通过心肌核磁共振检查提示为扩张型心肌病，后通过基因检测证实具有扩张型心肌病的易感基因 *TTN*。*TTN* 基因编码肌联蛋白，该蛋白在心肌的舒缩运动中作用重大<sup>[2]</sup>。变异位点 c.10513C>T 会导致 p.Arg3505\* 无义突变，使氨基酸编码提前终止，缺失的核苷酸中有多个错义致病变异在 ClinVar 数据库收录，该变异为偏致病突变，故诊断为扩张型心肌病。扩张型心肌病的防治宗旨是阻止病因介导心肌损害，控制心力衰竭和心率失常，提高患者的生活质量及生存率<sup>[3]</sup>。此患者已有心力衰竭表现，治疗遵循 2017 欧美心力衰竭管理指南<sup>[4]</sup>。

患者青年男性，既往无心脏病病史，发病前有前驱感染病史，结合病史及检查，初步怀疑为病毒性心肌炎，但经过心肌核磁共振检查证实为扩张型心肌病，

基因检测发现具有扩张型心肌病的易感基因，最终诊断为扩张型心肌病。此病例 *TTN* 基因突变是病因，感染是诱因。通过治疗，患者的症状减轻。因此，对年轻人发病出现全心扩大、心功能不全，原因不明确的，心肌病基因检测有助于病因诊断；基因突变引起的扩张型心肌病，早期诊断早于期预仍可以缩小心脏，增强心肌收缩力，改善患者预后。

### 参 考 文 献：

- [1] BOZKURT B, COLVIN M, COOK J, et al. Current diagnostic and treatment strategies for specific dilated cardiomyopathies: a scientific statement from the American Heart Association[J]. *Circulation*, 2016, 134(23): e579-e646.
- [2] 李发有, 范洁. 肌联蛋白基因截断突变致家族性扩张型心肌病的研究进展 [J]. *中国循环杂志*, 2015, 30(7): 715-718.
- [3] 魏晶晶, 袁璟, 汪朝晖, 等.  $\beta$  受体阻滞剂 / 地尔硫治疗扩张型心肌病患者病死率的 Meta 分析 [J]. *临床心血管病杂志*, 2017(2): 128-132.
- [4] YANCY C W, JESSUP M, BOZKURT B, et al. 2017 ACC/AHA/HFSA focused update of the 2013 ACCF/AHA guideline for the management of heart failure: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Clinical Practice Guidelines and the Heart Failure Society of America[J]. *Circulation*, 2017, 136(6): e137-161.

(张西倩 编辑)