

• 病例报告 •

单卵双生子共患肥厚性心肌病一例报告

薛枫 周炳元 赵欣 王育林 杨俊华 杨向军 蒋文平

肥厚性心肌病以心肌非对称性肥厚为特征,通常具有家族性,是常染色体显性遗传病^[1]。评价患肥厚性心肌病的单卵双生子的机会极其难得。查阅文献发现 1972-2003 年关于双生子患该病的报道仅 9 篇。现在报道一对男性单卵双生子共患肥厚性心肌病。

一名 60 岁老年男性,既往无高血压病和心肌炎史,2004 年 1 月因晕厥入院。心电图表现: I、avL、II、III、avF、V₄-V₆ 导联 Q 波明显, II、III、avF 导联 T 波倒置(图 1A)。心脏超声检查发现:前间隔明显增厚达 26 mm(图 2A)。室间隔与左室游离壁厚度比为 2。24 h 动态心电图发现存在短阵室速。该

患者单卵双生的弟弟近 9 年来觉心前区不适。心脏超声检查示前间隔厚度为 19 mm(图 2B)。左室游离壁厚度为 12 mm。其心电图特点是: I、avL、V₄-V₆ 导联 T 波倒置, II、III、avF 导联有 q 波(图 1B)。两兄弟左室舒张末内径(55 mm 和 50 mm)和左房内径(46 mm 和 42 mm)相似,动态血压监测排除高血压,同时胸骨左缘 3、4 肋间可及轻度收缩期杂音。但两者心脏超声均无二尖瓣收缩期前移现象。连续多普勒波显示左室流出道流速正常(< 2 m/s),无流出道梗阻现象。

心脏超声检查发现患者存在不对称的心肌肥厚,即室间隔与游离壁厚度之比 > 1.3~1.5,且找不到原因即可诊断为

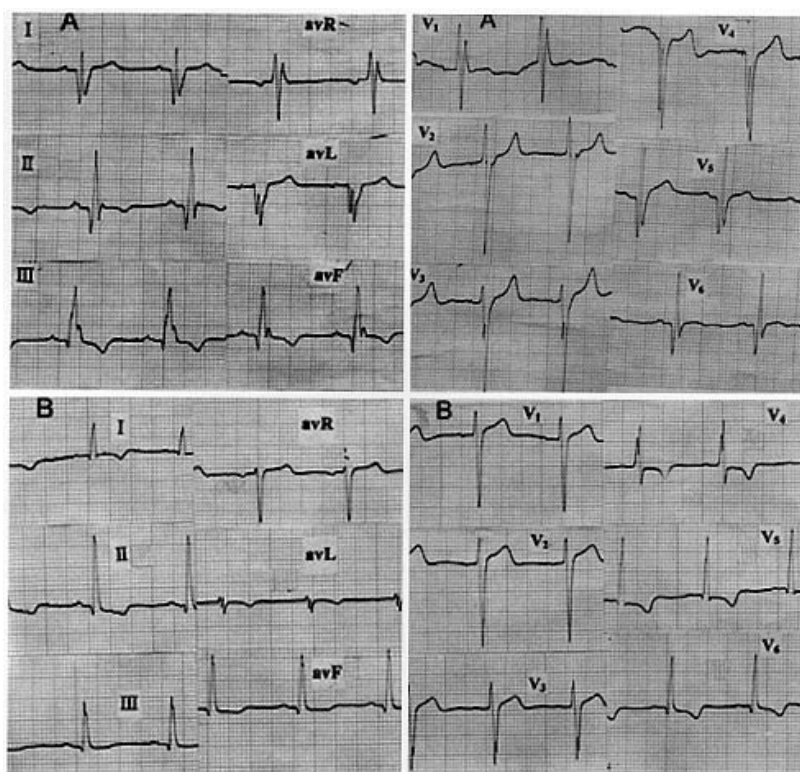


图 1 双生子心电图

收稿日期:2004-09-20

作者单位:215006 苏州市,苏州大学附属第一医院心内科

作者简介:薛枫,女,1972 年 12 月生,上海人,医学硕士,主治医师。E-mail: xuefengshen@public1.sz.ja.cn

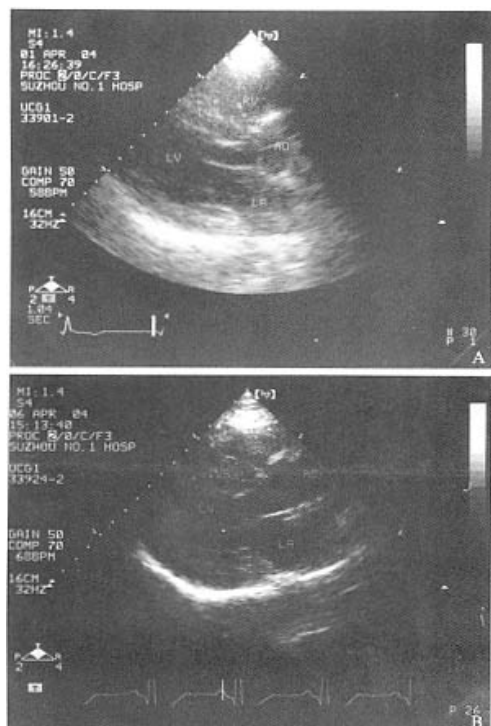


图 2 双生子心脏超声(胸骨旁长轴切面)

注:A:兄,B:弟.IVS:室间隔,LV:左心室,LA:左心房,RV:右心室,AO:主动脉

肥厚性心肌病^[2]。这对单卵双生子具有肥厚性心肌病的典型心超表现,并且有典型的心电图异常(倒置的 T 波和病理性 Q 波),但是他们均无其他可致同样程度心肌肥厚的疾病史。

肥厚性心肌病是一种多基因疾病,目前已证实 9 个心肌蛋白的编码基因与肥厚性心肌病的发病有关^[3]。另外环境因素也可影响该病的基因表达。该双生子居住在同一城市的不同处,具有不同的工作和习惯。但两者均表现为肥厚性心肌病。因此笔者认为尽管环境因素对该病的基因表达和临床表现有显著影响,但是遗传背景是肥厚性心肌病最主要的决定因素^[4,5],此方面笔者正在做进一步研究。

参考文献

- 1 Maron BJ. Hypertrophic cardiomyopathy. *Lancet*, 1997, 350: 127-133.
- 2 Klues HG, Schiffrers A, Maron BJ. Phenotypic spectrum and patterns of left ventricular hypertrophy in hypertrophic cardiomyopathy: morphologic observations and significance as assessed by two-dimensional echocardiography in 600 patients. *J Am Coll Cardiol*, 1995, 26: 1699-1708.
- 3 Towbin JA. Molecular genetics of hypertrophic cardiomyopathy. *Curr Cardiol Rep*, 2000, 2: 134-140.
- 4 Maron BJ, Casey SA, Almquist AK. Hypertrophic cardiomyopathy in monozygotic twins. *Circulation*, 2002, 105: 2229.
- 5 Palka P, Lange A, Burstow DJ. Different presentation of hypertrophic cardiomyopathy in monozygotic twins. *Heart*, 2003, 89: 751.

· 消 息 ·

《心脏杂志》简介

《心脏杂志》原名《心功能杂志》,邮发代号 52-131。2000 年起经国家新闻出版署和总政治部批准正式更名为《心脏杂志》,大 16 开双月刊。《心脏杂志》是国家科技部“中国科技论文统计源期刊”“中国科技核心期刊”“中文科技期刊数据库刊源”“《中国核心期刊(遴选)数据库》收录期刊,有 ISSN/CN 标准刊号。

本刊由第四军医大学主管,第四军医大学、中国老年保健医学研究会心脏学会、中国医药信息学会心功能学会联合主办。臧益民教授任主编,朱妙章教授任常务副主编。

《心脏杂志》主要报道:①心脏学的基础研究。②内、外、儿、老年病、妇产等科与心脏病有关的临床研究。③心功能检测技术的基础研究和临床实践。④心功能不全的诊断与治疗。⑤中西医结合防治心脏病的研究。⑥有关心电、心功能信息处理的新技术、新仪器的研制。本刊栏目设有:论著、综述、短篇论文、研究生之窗、讲座及简报等。欢迎从事心脏学基础及临床医学的专业工作者投稿。编辑部地址:西安第四军医大学心脏杂志编辑部收,邮编 710032, E-mail 地址: xinzang@fmmu.edu.cn。

《心脏杂志》编辑部