

• 案例报道 •

致心律失常性右室心肌病患者植入型心律转复除颤器 1 例并文献复习

张金强¹, 尹伟豪², 刘冬临¹, 霍宪峰¹, 闫心艳³, 刘文秀²

1. 临邑县中医院急诊科, 山东 德州, 251500; 2. 临邑县中医院临盘院区急诊科, 山东 德州, 251500; 3. 临邑县中医院临盘院区透析室, 山东 德州, 251500

通信作者: 张金强, E-mail: jintainian@126.com

【摘要】 目的 通过 1 例典型病例结合诊疗指南探讨致心律失常性右室心肌病的临床特点、诊断、诊疗方案。**方法** 本文采用回顾本院 1 例致心律失常性右室心肌病的临床资料, 并结合相关文献进行分析和讨论。**结果** 患者顺利行植入型心律转复除颤器 (ICD) 手术治疗, 术后患者感知 ICD 放电一次, 行心电图示室速, 予以对症治疗并调整 ICD 相关参数。经 5 年的随访, 患者未再有心慌胸闷发作, ICD 无放电, 正常参加日常工作。**结论** 致心律失常性右室心肌病的临床特点具有非特异性, 诊断常需结合临床症状体征、影像学检查等多种检查手段才能确诊, 对符合 ICD 置入指征的 ARVC 患者置入 ICD 意义重大。

【关键词】 致心律失常性右室心肌病; 室性心律失常; 植入型心律转复除颤器

【文章编号】 2095-834X (2025)09-76-05

DOI: 10.26939/j.cnki.CN11-9353/R.2025.09.006

本文著录格式: 张金强, 尹伟豪, 刘冬临, 等. 致心律失常性右室心肌病植入 ICD 1 例并文献复习 [J]. 当代介入医学电子杂志, 2025, 2(9): 76-80.

One case of ICD implantation in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy and literature review

Zhang Jinqiang¹, Yin Weihao², Liu Donglin¹, Huo Xianfeng¹, Yan Xinyan³, Liu Wenxiu²

1. Department of Emergency Medicine, Linyi County Traditional Chinese Medicine Hospital, Dezhou 251500, Shandong, China; 2. Department of Emergency Medicine, Linpan Branch of Linyi County Traditional Chinese Medicine Hospital, Dezhou 251500, Shandong, China; 3. Department of Dialysis Room, Linpan Branch of Linyi County Traditional Chinese Medicine Hospital, Dezhou 251500, Shandong, China

Corresponding author: Zhang Jinqiang, E-mail: jintainian@126.com

【Abstract】 **Objective** To explore the clinical characteristics, diagnosis, and treatment plan of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy through a typical case and in combination with diagnostic and therapeutic guidelines. **Methods** The clinical data of one case of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy in our hospital were retrospectively analyzed and discussed in conjunction with relevant literature. **Results** The patient underwent successful implantable cardioverter defibrillator (ICD) surgery treatment. After surgery, the patient perceived one discharge of the ICD and electrocardiogram was performed, which showed ventricular tachycardia. Symptomatic treatment was given and ICD related parameters were adjusted. After nearly 5 years of follow-up, the patient did not experience any further episodes of palpitations or chest tightness, and the ICD did not discharge. The patient was able to participate in daily work normally. **Conclusion** The clinical characteristics of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy are non-specific, and its diagnosis often requires a combination of clinical symptoms, signs, imaging examinations, and other diagnostic methods for it to be confirmed. ICD implantation is of great significance for patients with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy who meet the indications for ICD implantation.

[Keywords] Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy; Ventricular arrhythmia; Implantable cardiac defibrillator

致心律失常型右室心肌病 (arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy, ARVC) 又称心律失常性右心室发育不良, 其是一种遗传性心肌疾病, 可导致右心室心肌功能进行性丧失, 其中右心室心肌被纤维脂肪组织替代是该疾病的病理标志。ARVC 被证实是导致青年群体心脏骤停的主要原因之一^[1], 体育锻炼可加重肌细胞的机械解耦; 而后者也可能引发恶性室性心律失常, 且相关动物研究和临床研究均已表明运动是 ARVC 疾病进展的关键影响因素^[2-4]。随着相关病案报道的增多, 临幊上对其发病机制、临床表现以及预后转归情况的研究取得了一定的进展, 心脏桥粒的遗传缺陷被证实是主要的发病机制^[5], 且结合 ARVC 的病理变化及临床表现将其纳入心肌病范畴。

1 临幊资料

患者男, 56岁, 2020年6月因“心悸、胸闷2天, 加重伴胸痛2小时”于我院急诊就诊, 患者自入院前两天无明显诱因出现心悸、胸闷, 呈阵发性, 未行进一步检查及治疗, 入院前2小时症状加重。自觉伴有胸痛, 疼痛性质为闷痛, 症状持续不能缓解, 遂来我院就诊。急诊行心电图示: 室性心动过速。初步诊断“心肌病变, 心律失常”收治入院。既往血压升高12年余, 未规律服药, 血压控制不详。2年前曾因“胸痛”、“晕厥”多次入院, 曾行冠脉造影: 左前降支(left anterior descending branch, LAD)、左回旋支(left circumflex artery, LCX) 及右冠状动脉(right coronary artery, RCA) 未见明显狭窄, 血流偏慢。心脏超声提示心腔扩大, 确诊为心肌病变(扩张型心肌病?), 予以“阿司匹林肠溶片, 麝香保心丸, 替米沙坦片, 倍他乐克, 阿托伐他汀钙, 氢氯噻嗪片, 螺内酯, 胺碘酮, 尼可地尔”口服。现血压水平控制尚可。

入院查体:P 150次/分, BP 94/57 mmHg, 胸廓无畸形。两侧呼吸动度对称, 节律规整。双肺呼吸音清, 未闻及明显干湿性音。心前区无异常隆起及搏动, 心率150次/分, 心律齐, 各瓣膜听诊区未闻及病理性杂音。腹平坦, 未见胃肠型及蠕动波, 腹软, 全腹无压痛反跳痛。双下肢无凹陷性水肿。患者持续室速, 药物(胺碘酮, 普罗帕酮等)复律无效, 结合患者血压多在70~90/40~60 mmHg, 予电复律能量选择100 J。复律后应用艾司洛尔等药物维持窦性心律。结合持续室速发作症状及晕厥病史, 复律后患者转往山东大学齐鲁医院进一步诊疗。心电图提示:(1)窦性心律; (2)偶发房性早搏; (3)偶发多源性室早; (4)ST-T 改

变(见图1)。心脏彩超: 左室壁节段性运动不良, 室间隔增厚(15 mm), 全心扩大, 升主动脉扩张, 二尖瓣轻度反流, 主动脉瓣轻度反流, 三尖瓣轻度反流, 肺动脉瓣轻度反流, 左室收缩功能及舒张功能减低, 右室收缩功能减低。心脏MR示: 室间隔及左室下壁增厚, 左室舒张功能减退, 右心室游离壁近心尖部轻度膨隆, 左心室心肌弥漫性延迟强化(见图2), 考虑纤维灶可能。为明确病因, 行基因分析报告(表1), 明确诊断为扩张型心肌病(1BB型)及致心律失常性右室心肌病(OMIM: 612877)。患者于2020年7月15日行植入型心律转复除颤器(implantable cardioverter defibrillator, ICD)手术。术后患者感知ICD放电1次, 行心电图示室速, 予以对症治疗并调整ICD相关参数。经近5年的随访, 患者未再有心慌胸闷发作, ICD无放电, 正常参加日常工作。结果最终诊断: 致心律失常性右室心肌病(AVRC)。

2 讨论

ARVC 属于一种遗传性心肌病, 临床发病率约为1/2 000~1/5 000, 好发于男性群体, 主要病理特征为右室心肌细胞发生纤维-脂肪组织替代, 晚期还可累及左心室。ARVC 患者的临床表现主要取决于其心肌病变范围, 病变范围较小时仅表现为胸闷心悸, 当病变范围逐步扩大, 甚至累及左心室时可引发晕厥或猝死^[6]。过去三十余年, 医学界对致心律失常性右心室发育不良的认识不断深入, 大量研究从遗传学、病理生理学及临床表现等多个层面揭示了该病的复杂性。全球范围

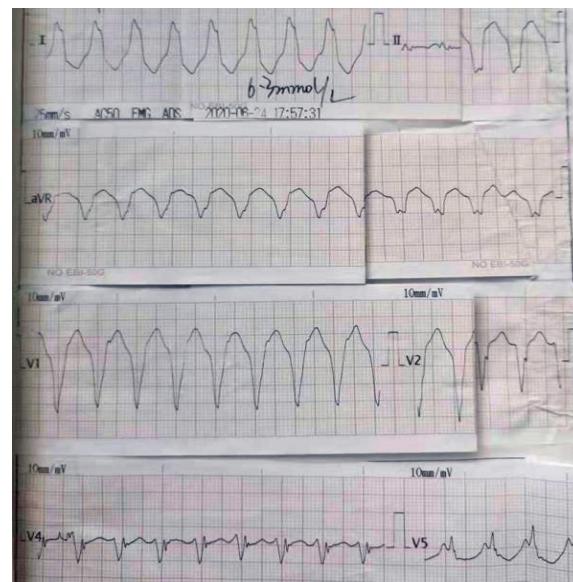


图1 患者动态心电图改变

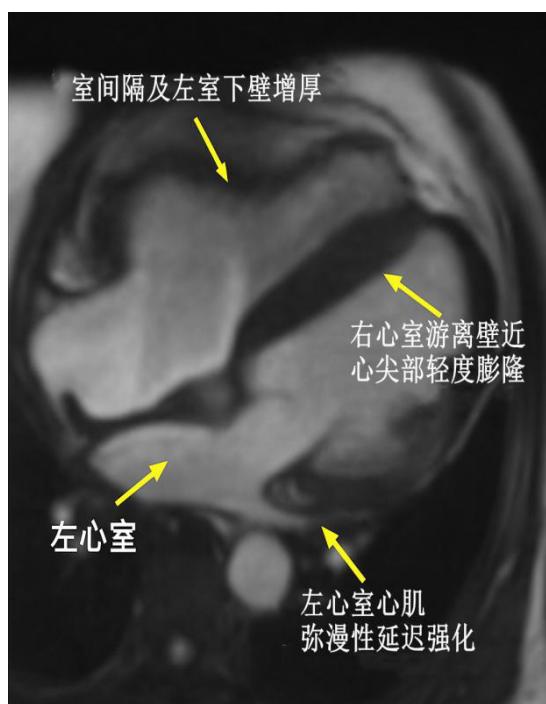


图2 患者心脏MR

表1 基因分析报告表

项目	内容
患者基本资料	男性, 外周血基因检测; 检测项目为“心血管系统整体方案 panel-V2”
临床表型(与ARVC相关)	心律失常、心功能不全、疑似心肌病表现
主要相关基因	DSG2 (致心律失常性右室心肌病典型致病基因)
基因变异信息	DSG2: c.386G>A (p.G129D), 杂合
致病性判断	VUS (意义未明变异), 人群中罕见
基因功能与疾病	DSG2 编码桥粒蛋白, 与 ARVC (OMIM:610193) 密切相关
家系验证	患者儿子同样携带该 DSG2 VUS, 提示家族性遗传倾向
临床意义	无明确致病突变, 但 DSG2-VUS 具有 ARVC 潜在遗传易感性
管理与随访建议	建议患者及一级亲属定期心电图、超声、心脏 MRI 随访

内陆续报道的病例显示, ARVD 的表现形式远不止于典型特征, 其临床谱系较为宽广^[7-8]。

基于现有证据可知, ARVC 在疾病早期往往缺乏特异性临床表现, 症状隐匿且个体差异显著, 部分患者甚至以心源性猝死作为首发事件, 从而显著增加了早期识别与诊断的难度。ARVC 致死的核心病理生理机制主要为持续性室性心动过速 (ventricular tachycardia, VT) 或心室颤动 (ventricular fibrillation, VF) 所致的心脏骤停, 该类恶性心律失常既可作为疾病的初始表现, 也可能与心肌组织被脂肪-纤维成分进行性替代、心肌电稳定性受损以及交感神经张力异常增高导致功能改变密切相关^[9-11]。临床实践中, 既往发生过持续性 VT 或 VF 的患者通常被视为 ARVC 的高危人群, 而原因不明的晕厥同样提示潜在的严重心律失常风险, 应予以高度警惕^[12-13]。随着相关研究的逐步深入, 国际专家组 (International Task

Force, ITF) 对 ARVC 的诊断标准进行了多次修订和补充, 2020 年 ITF 再次更新了 ARVC 的诊断标准并突出了心脏超声、心肌磁共振、心电图等辅助检查、心肌活检病理检查以及家族史病例资料联合诊断的重要性, 同时还进一步丰富了鉴别诊断要点^[14]。遗传学证据表明 ARVC 属于染色体显性遗传疾病, 在条件允许的情况下进行基因检测可为 ARVC 的明确诊断以及长期管理提供重要依据。

近几年随着对 ARVC 认识的不断深入, 其诊断手段和评估策略逐渐趋于多样化和精细化。电生理检查 (electrophysiologic study EPS) 在 ARVD/C 的诊断和风险评估中具有重要价值, 可用于诱发 VT/VF 并识别高危患者, 但需注意的是 EPS 属于侵入性操作, 临床应用时应充分权衡其安全性与获益。多中心研究^[15-16]结果显示, EPS 对心律失常事件的预测准确性仍存在局限, 部分 EPS 阴性者仍可能在随访中出现严重心律失常。心电图检查方面, Epsilon 波曾被视为 ARVC 的特征性表现, 但临床观察发现 ARVC 患者心电图 (Epsilon wave) Epsilon 波检出率并不高, 整体敏感性较差, 仅依赖 Epsilon 波作为诊断依据, 容易造成漏诊^[17]。回顾性分析发现, 部分 ARVC 患者会出现持续性室速、室颤等恶性心律失常, 故对恶性心律失常怀疑 ARVC 者可行 24 h 动态心电图检查以捕捉潜在的心律失常事件, 为进一步评估提供依据。心脏磁共振 (cardiac magnetic resonance, CMR) 是目前发现心肌脂肪浸润病变的理想检查方法, 在 ARVC 的诊断及疾病分期中占据重要地位。2019 年 ITF 提出 CMR 作为评估心室容量、收缩功能、室壁运动和心肌组织成分的金标准, 并明确指出 ARVC 的典型 CMR 表现为右心室整体扩张和功能障碍以及局部壁运动异常, 如收缩期运动障碍或舒张期突出。在多种辅助检查手段中, 遗传学检测被认为是实现 ARVC 早期诊断和精准分型的重要发展方向。目前发现 ARVC 相关基因 15 个, 包括 5 个桥粒蛋白基因 (JUP, DSP, PKP2, DSG2, DSC2) 和 10 个非桥粒蛋白基因 (TMEM43, LMNA, DES, CTNNA3, PLN, TGFB3, TTN, SCN5A, CDH2, FLNC)。根据分子遗传学专家的分析, 对临床临界表现的患者进行基因检测, 如果疾病分子遗传学结果支持诊断, 将有助于明确临床诊断。家族基因筛查也可用于心律失常危险分层。本例患者检出的 DSG2 基因位点 c.1592 T>G 曾经在 2 个中国 ARVC 家系中检出。

由于该病发病率极低, 目前缺乏随机对照研究及统一的治疗指南。临床处理多依赖观察性研究和专家经验, 强调在充分评估疾病分期和心律失常风险的基础上, 制定个体化、分层化的综合管理方案。随着电生理学、心律失常研究及治疗手段的发展, 自动植

入式心律转复除颤器、导管消融、抗心律失常药物治疗及生活方式干预等逐渐成为临床实践中的重要组成部分。ARVC药物治疗目标一方面为了防止右室、左室或双心室心力衰竭的疾病进展,另一方面则是改善症状,尤其是心力衰竭相关表现,并减少室性心律失常,特别是恶性心律失常的发生。临床实践中,血管紧张素转化酶抑制剂或血管紧张素II受体阻滞剂、 β 受体阻滞剂及醛固酮受体拮抗剂构成的“金三角”心衰治疗方案,在纠正ARVC相关心力衰竭方面已显示出一定疗效。2022年最新的AHA/ACC/HFSA心衰管理指南^[18]中提出加用钠-葡萄糖协同转运蛋白2抑制剂(sodium-dependent glucose transporters 2, SGLT2)和血管紧张素受体-脑啡肽酶抑制剂(angiotensin receptor neprilysin inhibitor, ARNI)纳入心衰治疗体系,为此类患者提供了新的药物选择,并在多项研究中展现出良好的临床获益。抗心律失常药物目的是减少室速发作,缓解症状,改善心功能,减少恶性心律失常的发生,必要时可联用。然而,整体而言抗心律失常药物在ARVC患者中的疗效有限,部分患者即便规律使用胺碘酮等药物,仍难以有效抑制室性心律失常发作。

心源性猝死是ARVC最严重、最具威胁性的结局,且多数患者具有明确或潜在的遗传背景。对于猝死风险较高的ARVC患者,ICD被认为是目前最为有效的预防和治疗手段。ITF专家共识对ARVC患者的ICD手术适应症进行了详细说明,基础指征为血流动力学不稳定、持续或非持续性室速、中度心力衰竭等,但在植入ICD前需要综合评估风险与获益。本例患者既往有多次晕厥病史,发病时主要表现为室速并伴有血流动力学不稳定,经过系统评估后予以了ICD手术治疗,术后仅发作一次室速,ATP工作成功,术后规律口服比索洛尔以控制心率,随访期间未再出现室速。需要注意的是,本病预后存在明显的个体化差异,一项纳入了5 485例ARVC患者的Meta分析^[19]研究发现,不同治疗方案对患者的预后影响极大,在使用ICD的人群中,心源性猝死(Sudden Cardiac Death, SCD)的汇总年化率为0.65/1 000(95%CI: 0.00~6.43, $I^2=0.00\%$),在非ICD队列中SCD为7.21/1 000(95%CI: 2.38~13.79, $I^2=0.0\%$)。与此同时,射频消融手术也是指南推荐的治疗方法,对于部分ARVC患者可行内外膜联合消融术可减少室速发作,缓解症状,有效降低心律失常复发率,但无益于改善ARVC病情进展引发的心力衰竭。对于终末期ARVC患者而言,心脏移植几乎是唯一的希望,但是受限于供体来源不足及移植后长期免疫抑制治疗相关问题,其临床应用仍面临诸多现实挑战。

综上所述,从ARVC的临床实际情况分析,ARVC

的临床诊断仍面临着诸多问题和挑战。诊断常需结合临床症状体征、影像学检查甚至基因学等多种检查手段才能确诊,对确诊的患者根据临床适应症植入ICD,这能让患者获得显著的临床效果。

利益冲突 所有作者均声明不存在利益冲突

参考文献

- [1] 胡志成,梁二鹏,吴灵敏,等.致心律失常性右心室心肌病522例临床分析:单中心21年诊断与治疗变迁[J].中国循环杂志,2020,35(11): 1115~1120.
- [2] Kirchhof P, Fabritz L, Zwiener M, et al. Age-and training-dependent development of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy in heterozygous plakoglobin-deficient mice[J]. Circulation, 2006, 114(17): 1799~806.
- [3] James CA, Bhonsale A, Tichnell C, et al. Exercise increases age-related penetrance and arrhythmic risk in arrhythmogenic right ventricular dysplasia/ cardiomyopathy-associated desmosomal mutation carriers[J]. J Am Coll Cardiol, 2013, 62(14): 1290~1297.
- [4] Saberniak J, Hasselberg NE, Borgquist R, et al. Vigorous physical activity impairs myocardial function in patients with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy and in mutation positive family members[J]. Eur J Heart Fail, 2014, 16(12): 1337~1344.
- [5] Corrado D, Link MS, Calkins H. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy[J]. N Engl J Med, 2017, 376(1): 61~72.
- [6] 任杰,陈亮,胡盛寿.致心律失常性心肌病诊断标准(2010年)在不同阜外分型患者中的诊断效能[J].中国循环杂志,2022,37(3): 234~238.
- [7] Sattar Y, Abdullah HM, Neisani Samani E, et al. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: an updated review of diagnosis and management[J]. Cureus, 2019, 11(8): e5381.
- [8] Mishra D, Shankar O, Aggarwal V. Varied presentation of arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy (ARVD/C): a case series[J]. Cureus. 2023;15(1): e33883.
- [9] Shaikh T, Nguyen D, Dugal JK, et al. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: a comprehensive review[J]. J Cardiovasc Dev Dis, 2025, 12(2): 71.
- [10] Roudijk RW, Verheul L, Bosman LP, et al. Clinical characteristics and follow-up of pediatric-onset arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy[J].

- JACC Clin Electrophysiol, 2022, 8(3): 306–318.
- [11] Zinkovsky D, Sood MR. Isolated JUP plakoglobin gene mutation with left ventricular fibrosis in familial arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *J Cardiovasc Electrophysiol* [J]. 2023, 34(10): 2112–2121.
- [12] Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, et al. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies [J]. *Eur Heart J*, 2023, 44(37): 3503–3626.
- [13] Gasperetti A, James CA, Carrick RT, et al. Arrhythmic risk stratification in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy [J]. *Europace*, 2023, 25(11): euad312.
- [14] 王鑫, 刘彤. 2019 致心律失常性右室心肌病(ARVC)目前诊断标准及鉴别诊断国际专家报告解读 [J]. 中国循证心血管医学杂志, 2020, 12(3): 257–258+274.
- [15] Kreimer F, Saguner AM, Akin I, et al. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: diagnosis, risk stratification, and treatment [J]. *Dtsch Arztebl Int*, 2025, 122(9): 229–234.
- [16] Takase B, Ikeda T, Shimizu W, et al. JCS/JHRS 2022 guideline on diagnosis and risk assessment of arrhythmia [J]. *Circ J*, 2024, 88(9): 1509–1595.
- [17] 杨航, 潘璐达, 宋素娜, 等. 致心律失常性右室心肌病 1 例报告 [J]. 岭南急诊医学杂志, 2022, 27(5): 488–489.
- [18] Drazner MH. Implementation of the 2022 AHA/ACC/HFSA Heart Failure Guideline: a call to action [J]. *J Card Fail*, 2022, 28(5): 878–880.
- [19] Agbaedeng TA, Roberts KA, Colley L, et al. Incidence and predictors of sudden cardiac death in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: a pooled analysis [J]. *Europace*, 2022, 24(10): 1665–1674.