

## • 案例报道 •

## 早期复极综合征患者临床分析与综合救治 1 例

张国宾<sup>1</sup>, 吴毛毛<sup>1</sup>, 古尼尕尔·阿布都热希提<sup>1</sup>, 奴日加汗·买买提明<sup>1</sup>, 何叶子<sup>1</sup>, 宛红娥<sup>2</sup>

1. 乌鲁木齐市友爱医院急诊医学科, 新疆维吾尔自治区 乌鲁木齐, 830000; 2. 乌鲁木齐市友爱医院放射科, 新疆维吾尔自治区 乌鲁木齐, 830000

通信作者: 宛红娥, E-mail: 1874260291@qq.com

【摘要】 1 例 15 岁高危早期复极综合征(ERS)男性患者,因室颤致心脏骤停,植入心律转复除颤器(ICD)后仍发生电风暴(室颤反复发作 40 余次)。常规抗心律失常药物无效,加用奎尼丁后心电图风暴终止。经奎尼丁优化剂量并纠正电解质紊乱体位性心动过速与血管迷走性晕厥诱因监测及干预、基因指导个体化治疗等综合管理后,患者未再发心律失常。治疗期间予以基因检测,检测结果发现 *CACNA1C* 致病基因存在突变。本案例证实伴有室颤或心脏骤停的早期复极综合征是青少年致命性猝死的重要高危因素,ICD 植入是预防猝死的基石,奎尼丁是控制心肌电风暴的关键。加强诱因管控、基因指导个体化治疗、家系筛查及长期随访,可有效降低猝死风险。

【关键词】 早期复极综合征; 室颤; 奎尼丁; 基因突变; 心脏性猝死

【文章编号】 2095-834X (2026)05-55-06

DOI: 10.26939/j.cnki.CN11-9353/R.2026.05.009

本文著录格式: 张国宾, 吴毛毛, 古尼尕尔·阿布都热希提, 等. 早期复极综合征患者临床分析与综合救治 1 例[J]. 当代介入医学电子杂志, 2026, 3(5): 55-60.

## Clinical analysis and comprehensive treatment of a patient with early repolarization syndrome: a case report

Zhang Guobin<sup>1</sup>, Wu Maomao<sup>1</sup>, Abudurexiti-Guneer<sup>1</sup>, Maimaitiming-Nurjiahan<sup>1</sup>, He Yezi<sup>1</sup>, Wan Hong'e<sup>2</sup>

1. Department of Emergency Medicine, Urumqi You'ai Hospital, Urumqi 830000, Xinjiang Uygur Autonomous Region, China; 2. Department of Radiology, Urumqi You'ai Hospital, Urumqi 830000, Xinjiang Uygur Autonomous Region, China

Corresponding author: Wan Hong'e, E-mail: 1874260291@qq.com

【Abstract】 The case of a 15-year-old male patient with high-risk early repolarization syndrome (ERS) who experienced cardiac arrest due to ventricular fibrillation (VF). Following the implantation of an implantable cardioverter-defibrillator (ICD), the patient still developed an electrical storm, with over 40 recurrent episodes of VF. Conventional antiarrhythmic drugs proved ineffective. The administration of quinidine subsequently terminated the electrical storm. After optimized quinidine dosing and comprehensive management, including correction of electrolyte imbalances, no further arrhythmic events occurred. Genetic testing conducted during the treatment course identified a pathogenic mutation in the *CACNA1C* gene. This case confirms that ERS in association with ventricular fibrillation or cardiac arrest constitutes a significant high-risk factor for fatal sudden death in adolescents. ICD implantation serves as the cornerstone for preventing sudden death, while quinidine is pivotal for controlling associated electrical storms. Strengthening the comprehensive management of high-risk ERS patients—through risk stratification, correction of precipitating factors, active management of comorbidities, relevant genetic testing, and the implementation of

收稿日期: 2026-03-09

基金项目: 新疆维吾尔自治区“天山英才”第三批医药卫生领军人才专项项目(TSYC202401A107); 新疆维吾尔自治区科技创新团队(天山创新团队)项目(2022TSYCTD0016)

individualized long-term management strategies—can effectively reduce the risk of sudden death.

【Keywords】 Early repolarization syndrome; Ventricular fibrillation; Quinidine; Genetic mutation; Sudden cardiac death

## 1 临床资料

### 1.1 首次发作与初始救治

患者,男,15岁,既往体健。于2025年5月23日早晨在家中无诱因突发晕厥,伴意识丧失、小便失禁。送至我院后,在检查过程中再次晕厥,并迅速演变为呼吸心跳骤停。心电监测证实为心室颤动,经积极心肺复苏及电除颤后恢复自主循环。我院心电图提示心房颤动及下壁、前壁导联ST段抬高,J波振幅高( $>0.2\text{ mv}$ )。心脏超声提示左室舒张功能减低。根据心电图特征,临床诊断为“早期复极综合征(early repolarization syndrome, ERS)”。见图1。为预防再发猝死,于2025年5月29日转上级医院为患者植入了单腔植入式心律转复除颤器(implantable cardioverter defibrillator, ICD)。

### 1.2 第二次风暴与艰难转机

ICD植入后,患者未服用抗心律失常药物。出院后于2025年6月17日,患者在休息时再次出现晕厥前兆并发生晕厥,其间ICD放电。紧急再次入院后,患者病情急转直下,于6月18日凌晨及6月20日反复发作心室颤动,进入“电风暴”状态。ICD虽多次有效除颤,但室颤仍频繁复发,常规抗心律失常药物(胺碘酮、利多卡因、艾司洛尔)效果不佳。患者一度出现电机械分离、意识丧失、瞳孔散大等濒危状态,经持续

高级生命支持后,最终在6月21日开始加用奎尼丁100 mg,一日两次治疗,室性心律失常风暴终于得到有效控制。同时纠正了存在的低钾血症和低镁血症并给予 $\beta$ 受体阻滞剂控制体位性心动过速、镇静药物改善睡眠与交感兴奋,患者神志恢复,病情趋于稳定。

### 1.3 奎尼丁治疗前后心电图改变

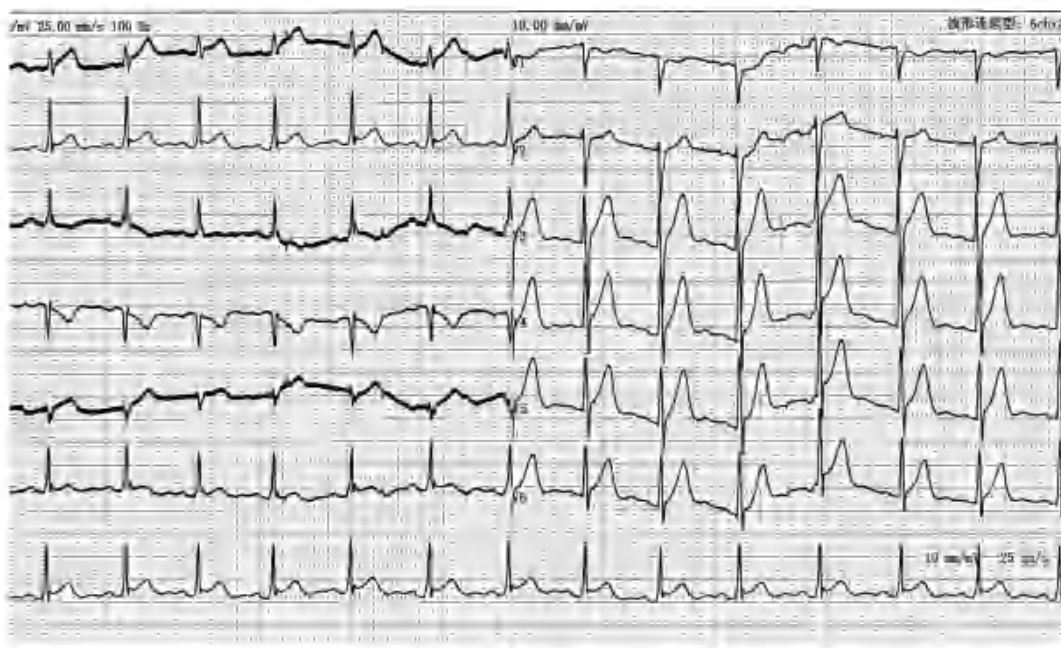
1.3.1 奎尼丁治疗前(电风暴期) J波进一步增高,ST段抬高更显著,伴频发室早、短阵室速,易蜕变为室颤。见图2,图3。

1.3.2 奎尼丁治疗后 J点明显回落,J波振幅显著降低,ST段恢复正常,恶性室性心律失常消失。见图4。

### 1.4 北上求医与精细调整

为寻求进一步诊疗方案,患者转至北京。入院时,患者一般情况良好。实验室检测存在的低钾血症和低镁血症,同时予以纠正。外院全外显子基因测序提示存在CACNA1C基因c.4984G>T突变,该基因编码L型钙通道的 $\alpha 1C$ 亚基,其功能缺失性突变与Brugada综合征、短QT综合征及早期复极综合征相关,为诊断提供了分子生物学依据。

奎尼丁治疗后,患者心电图上的早期复极表现抬高J点明显下降,几乎恢复接近基线水平。住院期间遥测到1次短暂室速自行终止,遂将奎尼丁剂量调整为200 mg,3次/d,此后未再出现室性心律失常。



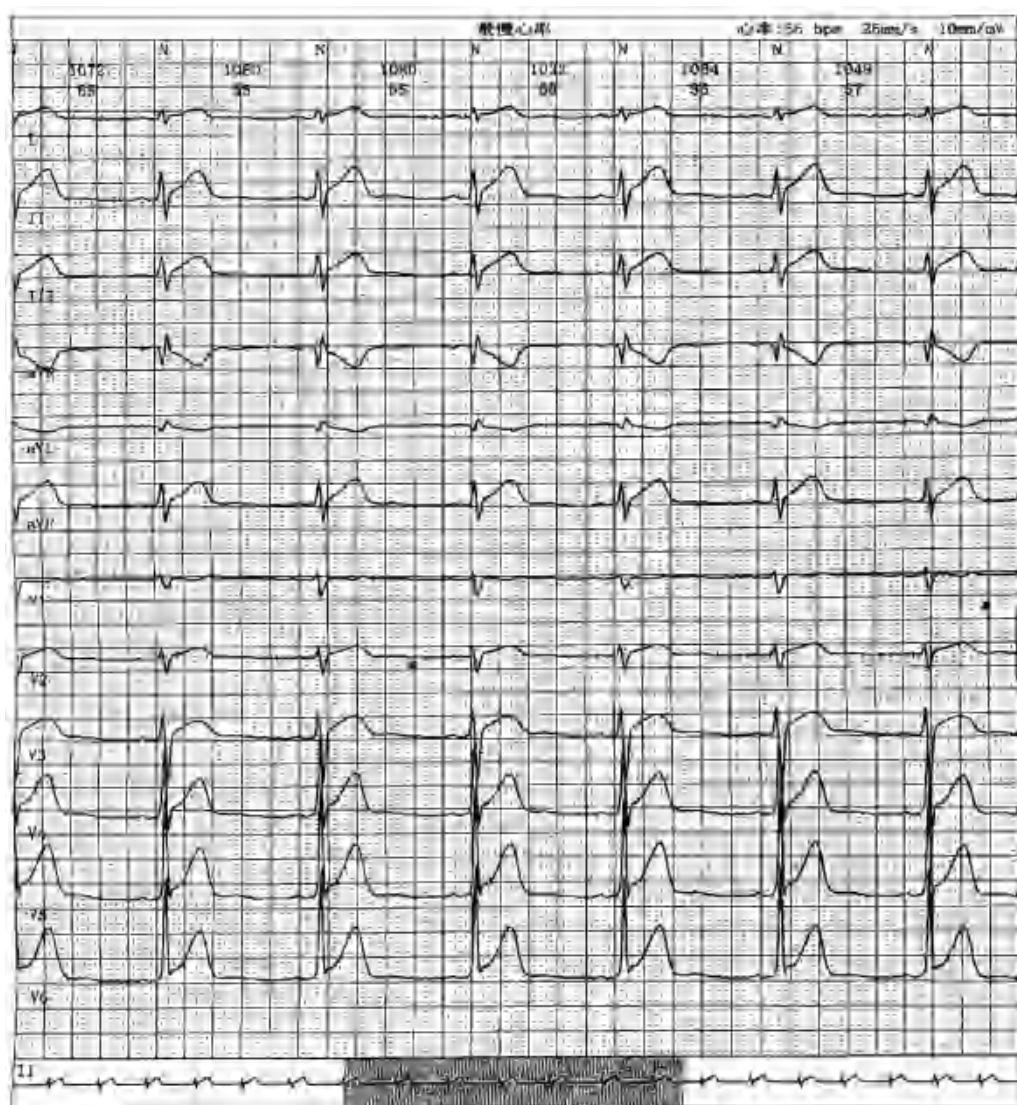
注:图中可见V1-V6导联ST段抬高,II、III、aVF导联ST段呈水平型,J波振幅高。

图1 患者初次就诊时的心电图报告



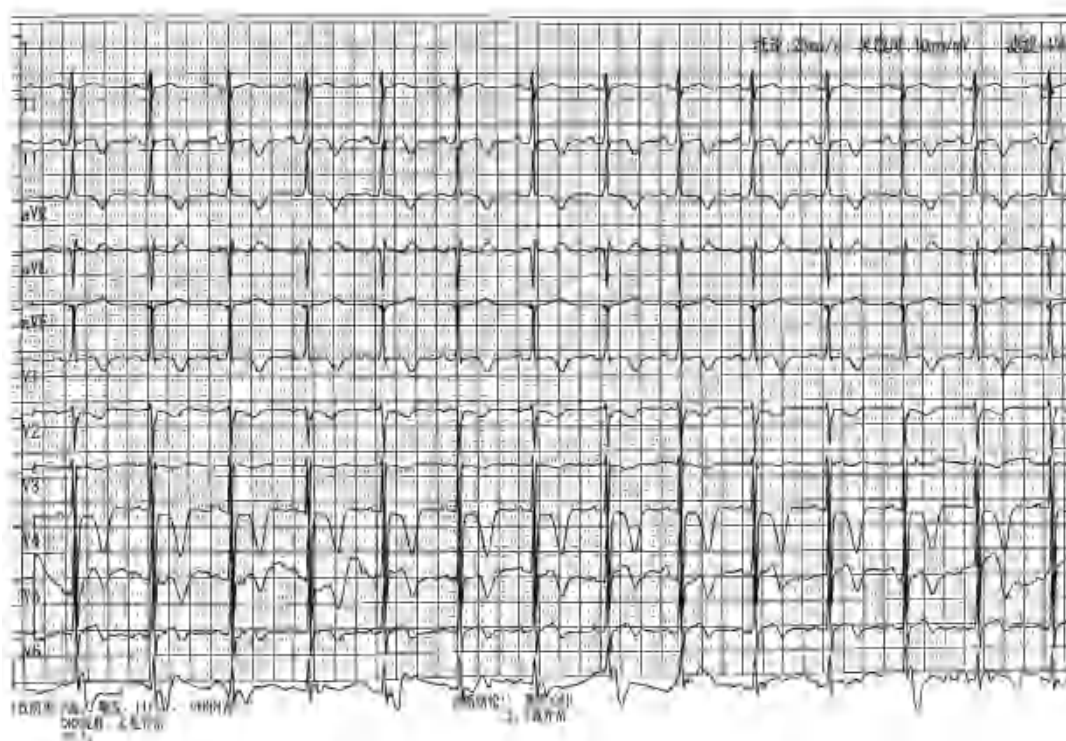
注：图中可见 QRST 消失，基线呈不规则颤动波；放电后恢复窦性心律，J 波、ST 段维持稳定。

图 2 植入式心律转复除颤器放电前后患者心电图报告



注：图中可见 J 波进一步增高，ST 段抬高更显著，伴频发室早、短阵室速，易蜕变为室颤。

图 3 奎尼丁治疗前患者心电图报告



注：图中可见J点明显回落，J波振幅显著降低，ST段恢复正常，恶性室性心律失常消失。

图4 奎尼丁治疗后患者心电图报告

## 2 讨论

在临床上,发现早期复极综合征已达70年之久,而人们认为它的诱因主要是良性心电图变异。但是近些年来发现伴有室颤或心脏骤停的早期复极综合征才是导致患者出现心源性猝死与恶性心律失常的最主要因素<sup>[1]</sup>,ERS在年轻男性、运动员中常见,总体人群患病率为1%~13%,其猝死风险并非均等<sup>[2]</sup>。国内外指南<sup>[3]</sup>一致推荐,对于心脏骤停幸存且明确诊断为ERS的患者,ICD植入是预防猝死的I类适应证。对于ICD植入后仍反复发作室速/室颤(电风暴)的患者,奎尼丁是首选药物(IIa类推荐),其机制是通过抑制瞬时外向钾电流,减小复极离散度,从而消除心律失常发生基质。早期复极综合征、长QT综合征(long QT syndrome, LQTS)、Brugada综合征(Brugada syndrome, BrS)、一直被认为是“无器质性心脏病”,但与恶性心律失常和心源性猝死相关的原发性离子通道病。最近的研究表明<sup>[4]</sup>,临床心外膜标测消融研究发现LQTS、BrS和ERS存在心外膜纤维化致心律失常基质相关的“高频低振幅”区,导管消融这些区域可明显纠正这些综合征异常心电图表现,可有效预防恶性室性心律失常发生。虽然本例经奎尼丁联合综合管理已有效控制电风暴,未行消融治疗,但该技术为以下ERS患者提供了重要治疗方向,未来需多中心研究明确消融适应证、靶点标测流程及远期疗效,但目前

已可作为难治性ERS患者的备选策略在专科中心开展评估。另外有研究表明<sup>[5]</sup>约5%~10%的ERS病例有家族聚集性,已发现多个与之相关的基因,基因检测的主要价值在于识别家族性病例和进行家系筛查。基因检测中存在相关性异常基因的主要包括3类通道基因与1类蛋白基因,分别是CACNA1C(钙通道)、KCNJ8(ATP敏感性钾通道)、SCN5A(钠通道),这些突变的基因导致心外膜动作电位“切迹”加深,心电图上出现J波显现。另一类为钙处理蛋白基因:如PKP2(桥粒蛋白)。基因检测虽不作为常规诊断必需,但能为诊断提供佐证,并有助于家系筛查。

本例患者特点:15岁青少年,有不明原因晕厥或心脏骤停幸存史者,本例患者并存体位性心动过速综合征和血管迷走性晕厥(血管抑制型),这可能是其初次晕厥的混合诱因。首次抢救成功后即植入ICD,是完全符合指南的、挽救生命的决策,后续ICD在电风暴中反复有效除颤,证明了其不可或缺的价值。对于ICD植入后仍反复发作室速/室颤(电风暴)的患者,首选药物是奎尼丁,从而消除心律失常发生机制。ICD是预防ERS猝死的主要手段,药物治疗(如奎尼丁)可作为辅助以减少ICD放电<sup>[6]</sup>。本例辅以门冬氨酸钾镁纠正电解质、富马酸比索洛尔控制体位性心动过速及可能的交感兴奋、阿普唑仑改善焦虑睡眠,一系列的综合性个体化治疗方案保证了该患者的成功救治。本例外院全外显子基因测序检测到的提示存在CACNA1C

(钙通道)基因 c.4984 G>T 突变。在第二次住院期间,常规药物无效,启用奎尼丁后迅速控制电风暴,是治疗成功的关键转折点。在北京将剂量优化至标准治疗剂量(600 mg/d),进一步巩固了疗效。

分析病例救治过程中心电特点以下特征提示高危:

(1)心电图形态特点:J波振幅高(>0.2 mv),特别是呈水平型或下斜型ST段。本例患儿初期心电图即符合此高危形态。

(2)导联分布:累及下壁(Ⅱ,Ⅲ,aVF)和下侧壁导联风险最高,本例仅前壁导联风险较低。

(3)动态变化:症状发作时J波振幅增高或出现动态变化,是恶性征兆。

(4)临床病史:有不明原因晕厥或心脏骤停幸存史者,如本例,风险极高,有猝死家族史也是重要危险因素。

## 2.1 CACNA1C 基因突变对个体化治疗及家系筛查的指导价值

本例检出 CACNA1C 基因 c.4984 G>T 功能缺失突变,该突变导致 L 型钙通道功能异常,加剧心外膜复极离散,促进 J 波形成与恶性心律失常,为 ERS 诊断提供分子生物学证据<sup>[7-8]</sup>,并对个体化治疗与家族防控具有明确指导意义。巩固奎尼丁治疗的信心:CACNA1C 突变相关 ERS 以钙通道功能缺陷、复极离散增大为核心机制,奎尼丁可抑制瞬时外向钾电流并调节钙稳态,与突变致病通路高度匹配,为长期足量奎尼丁治疗提供理论依据,避免盲目减停药<sup>[5,9]</sup>。家系基因筛查的紧迫性:CACNA1C 突变为常染色体显性遗传,患者父母、兄弟姐妹等直系亲属均为高危人群<sup>[7-8]</sup>。无论亲属是否有症状或心电图异常,均应尽快完成 CACNA1C 基因检测+心电图+动态心电图+心脏超声系统评估,识别无症状携带者与隐匿高危个体,尽早干预,阻断家族性猝死风险。支撑个体化长期管理:以基因突变类型为依据制定精准随访方案,重点监测心电图 J 波、ST 段、电解质及心率变异性,实现基因指导下的长期风险管控,落实个体化长期有效管理理念。

生活方式与危险因素管理:指南建议避免竞技性体育运动、过度劳累,并积极纠正发热、低钾血症、低镁血症等诱因。本例在最终的诊断中明确了低钾低镁,并予以积极补充,是综合管理的重要一环。

## 2.2 体位性心动过速与血管迷走性晕厥的监测及处理

本例患者合并体位性心动过速综合征及血管抑制型血管迷走性晕厥,二者共同构成晕厥及恶性心律失常发作的重要诱因。自主神经功能紊乱可导致交感副交感张力失衡、心率骤增、血压波动,进而加重 J 波幅

度、增大复极离散度,显著增加室颤触发风险<sup>[10-11]</sup>,在青少年 ERS 患者中易被忽视。综合救治中对上述诱因进行系统化监测与处理:

监测:定期评估立位心率、血压变化,记录体位性心动过速发作频率及持续时间;

药物干预:使用富马酸比索洛尔控制交感过度激活,减轻体位性心动过速;阿普唑仑改善焦虑与睡眠,减少交感风暴诱因;生活方式管理:避免突然站立、长时间站立、剧烈情绪波动等诱发因素。上述措施充分体现综合救治不仅针对心律失常本身,更强调诱因筛查、自主神经调控、危险因素全程管理,是降低恶性心律失常复发的关键。

## 3 小结

ERS 的临床定义与诊断标准在近年不断更新。其与 Brugada 综合征共同构成 J 波综合征谱系,是导致心脏结构正常患者发生恶性室性心律失常和心源性猝死的重要原因<sup>[12]</sup>。单中心病例系列研究显示,ERS 患者中男性占 80%,诊断时平均年龄( $30 \pm 17$ )岁,记录的恶性心律失常包括心室颤动(70%)、多形性室性心动过速(30%)和单形性室性心动过速(30%)<sup>[6]</sup>。通过对 ERS 兄弟姐妹进行全外显子组测序,发现二者存在相同的基因变异,进一步证实了 ERS 的遗传学基础<sup>[7]</sup>。ERS 患者中男性占 85.9%,但在儿童中男性比例显著低于成人(50.0%比 91.1%)<sup>[13]</sup>。SCN5A 基因突变阳性的 ERS 患者 QRS 时限显著短于 Brugada 综合征患者<sup>[8]</sup>。无明显心脏疾病的早复极个体总体预后良好,但特定亚组存在风险<sup>[14]</sup>。早复极模式个体的心脏形态功能特征已得到系统梳理<sup>[15]</sup>。运动员下侧壁顿挫型 J 波患病率显著高于对照组(28.6%比 7.6%)<sup>[16]</sup>。85% 的 ERS 患者存在晚期钅增强,提示心肌纤维化在 ERS 中较为常见<sup>[17]</sup>。运动员心电图筛查中,早期复极标准的细化解读尤为重要<sup>[18]</sup>。年轻成人和运动员良性早期复极现象已得到系统梳理<sup>[10]</sup>,运动员群体中早复极呈现高患病率<sup>[19]</sup>。J 波综合征从良性到恶性的临床谱系已得到详细阐述<sup>[11]</sup>。ERS 3 型患者最大 J 波振幅显著高于 1/2 型患者[( $0.33 \pm 0.19$ )比( $0.22 \pm 0.16$ )]<sup>[20]</sup>。运动平板试验对新入伍战士早复极风险评估具有临床意义<sup>[21]</sup>。对早复极临床预警指标进行系统性梳理具有重要意义<sup>[22]</sup>。T 波峰-末间期可预测 ERS 患者的心律失常复发<sup>[23]</sup>。血清钾与心电图左心室肥大的关系已得到探讨<sup>[24]</sup>。J 波综合征中国专家共识系统阐述了 ERS 诊疗策略<sup>[9]</sup>。心脏复极的基础科学与临床管理为理解 ERS 病理生理机制提供了理论框架<sup>[25]</sup>。

**利益冲突** 所有作者均声明不存在利益冲突

## 参考文献

- [ 1 ] 魏斯, 刘元伟, 刘育. 早复极波及早复极综合征研究进展[J]. 疑难病杂志, 2024, 23(1): 108–117.
- [ 2 ] 钟秀珍, 叶燕, 邹月娥. 早期复极综合征采用动态心电图和平板运动试验诊断[J]. 心电图杂志, 2020, 9(1): 14–16.
- [ 3 ] 中华医学会心电生理和起搏分会, 中国医师协会心律失常专业委员会. 2021 心律失常诊治的中国专家共识摘要(节选): 室性心律失常的中西医结合诊治[J]. 中华心律失常学杂志, 2021, 25(4): 283–318.
- [ 4 ] 张梦维, 单其俊. 希浦系统起搏在左束支区域起搏中的应用进展[J]. 中国心脏起搏与心电生理杂志, 2025, 39(3): 228–231.
- [ 5 ] Zeppenfeld K, Tfelt-Hansen J, de Riva M, et al. 2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death[J]. Eur Heart J, 2022, 43(40): 3997–4126.
- [ 6 ] Voskoboinik A, Hsia H, Moss J, et al. The many faces of early repolarization syndrome: a single-center case series[J]. Heart Rhythm, 2020, 17(2): 273–281.
- [ 7 ] Steinfurt J, Bezzina CR, Biermann J, et al. Two siblings with early repolarization syndrome: clinical and genetic characterization by whole-exome sequencing[J]. Europace, 2021, 23(5): 775–780.
- [ 8 ] Radford D, Chou OHI, Bazoukis G, et al. Electrocardiographic features in SCN5A mutation-positive patients with Brugada and early repolarization syndromes: a systematic review and meta-analysis[J]. Int J Arrhythmia, 2022, 23(3): 16.
- [ 9 ] 中华医学会心电生理和起搏分会, 中国医师协会心律失常专业委员会. J波综合征中国专家共识[C]//中国心脏起搏与心电生理学术大会论文集. 北京: 中国学术期刊电子出版社, 2022: 123–135.
- [ 10 ] Rojas Peláez A, Ramírez González C, Sánchez Pérez I, et al. Benign early repolarization phenomenon in young adults and athletes: a literature review of clinical insights and diagnostic considerations[J]. Cureus, 2025, 17(8): e90581.
- [ 11 ] Sherafati A, Eslami M, Mollazadeh R. J wave syndrome: benign or malignant?[J]. ARYA Atheroscler, 2021, 17: 2259.
- [ 12 ] Nademanee K, Haissaguerre M, Hocini M, et al. Contemporary perspectives on J-wave syndromes: an Expert Consensus Statement[J]. JAR, 2024, 40(2): 123–135.
- [ 13 ] 张中和, 陈甘潇, 陈秀, 等. 早复极综合征患者临床特征分析[J]. 心血管病学进展, 2021, 42(3): 266–270.
- [ 14 ] Lanza GA, Melita V, De Vita A, et al. Long-term follow-up of subjects without overt heart disease with an early repolarization/J wave electrocardiographic pattern[J]. Front Cardiovasc Med, 2022, 9: 831381.
- [ 15 ] Kocsis L, Pap Z, Frigy A. Cardiac morpho functional characteristics of individuals with early repolarization pattern: a literature review[J]. J Cardiovasc Dev Dis, 2022, 10(1): 4.
- [ 16 ] Tremamunno S, Lanza GA. Is Early repolarization syndrome a risk for sudden cardiac death in young athletes?[J]. Curr Cardiol Rep, 2023, 25(10): 1287–1294.
- [ 17 ] Morita H, Asada S, Nagase S, et al. Late gadolinium enhancement in early repolarization syndrome[J]. Heart Rhythm, 2025, 22(3): 767–775.
- [ 18 ] Froelicher V, Husaini M, Tso JV, et al. Proposed enhanced recommendations for interpretation of electrocardiographic screening of athletes[J]. Prog Cardiovasc Dis, 2025, 89: 69–77.
- [ 19 ] Elenizi K. Prevalence and clinical significance of early repolarization in athletes: a systematic review[J]. Ann Noninvasive Electrocardiol, 2025, 30(1): e70032.
- [ 20 ] 张中和, 胡丹, 夏豪. 早复极波及早复极综合征研究进展[J]. 疑难病杂志, 2024, 23(1): 108–111.
- [ 21 ] 赵鸣卓, 李显, 牛慧茹, 等. 运动平板对于早复极新入伍战士风险评估意义[J]. 中国循证心血管医学杂志, 2024, 16(8): 942–945.
- [ 22 ] 李晶. 早复极的心电图视角及临床预警[J/OL]. 中华心脏与心律电子杂志, 2025, 13(2): 98–102.
- [ 23 ] Chen S, Wang Y, Li X, et al. T<sub>peak</sub>-T<sub>end</sub> interval predicts arrhythmia recurrence in idiopathic ventricular fibrillation and early repolarization syndrome[J]. Clin Res Cardiol, 2025, 114(3): 412–419.
- [ 24 ] 王梦卉, 王梦茹, 骆秦, 等. 高血压及原发性醛固酮增多症患者血清钾及低钾血症与心电图左心室肥大的关系[J/OL]. 中华诊断学电子杂志, 2024, 12(1): 18–24.
- [ 25 ] El-Sherif N (ed.). Cardiac repolarization: basic science and clinical management[M]. 张萍, 郭继鸿, 译. 北京: 北京大学医学出版社, 2021: 215–238.