Cardiomyopathy

Wednesday, February 26, 2025

5:30 PM

* + 編輯格式
    - 顏色註記方式
      * 重要標題 : 母標題藍色(最暗)標記/子標題藍色(較暗,25%)標記
      * 重要術式治療藥物 : **綠色標記+粗體**
      * 重要內文 : 紅色(標準色彩)/**橘色+粗體(橘色那一欄第一個)**(如果同色太醜就紅橘相間)
      * 直接來複製顏色格式一定不會錯

* + 心肌症定義：
    - 心肌症是指心臟肌肉或功能異常的疾病，且排除由其他結構性心臟疾病引起的心臟功能障礙，如冠狀動脈病、原發性瓣膜病或重度高血壓。

* + 分類：
    - 基於解剖學標本和超音波的發現，分為擴張型、限制型和肥厚型三類。

* + 擴大型心肌症 Dilated cardiomyopathy， DCM
    - 定義：
      * 心壁變薄，主要特徵為左心室擴大與收縮功能下降（左心室射出分數降低 HFrEF(<40%)），收縮功能不全比舒張功能障礙更為明顯。
    - 病生理：
      * 初期部分心肌細胞壞死，部分細胞進入細胞凋亡（apoptosis）
      * 剩餘心肌細胞因壁應力增加而代償性肥大
      * 間質重塑影響舒張功能，導致進一步心室擴大
      * 二尖瓣逆流（MR）因瓣膜裝置受拉扯變形，加劇心衰竭
      * 右心室受影響（常因繼發性肺高壓或左心室機械交互作用）
    - 主要病因分類：
      * Congenital/Genetic（遺傳性）
        + 家族性 DCM

遺傳基因與家族影響

DCM 的家族遺傳率超過 30%。

最常見的基因突變為 TTN（Titin），占家族性 DCM 的 25%，男性通常比女性早 10 年發病。

粗細肌絲相關基因（如 MYH7、ACTC1）突變約占 8%，可能在兒童期發病。

特定基因變異與臨床表現

致心律失常性心肌病（Arrhythmogenic Cardiomyopathy）：

由橋粒蛋白（desmosomal proteins）突變導致。

影響右心室（ARVC）或雙心室，早期症狀多為 心室心律不整（VT），可進展至心臟衰竭。

影像學顯示心肌被脂肪組織取代，MRI 更能清楚顯示右心室壁變薄。

核膜蛋白（Lamin A/C）突變（約 5%）：常見於心律不整、傳導異常先於心肌病變發生的患者。

* + - * Acquired（後天獲得性）
        + 病毒性心肌炎（腺病毒、柯薩奇病毒 B）
        + 營養缺乏（腳氣病 BeriBeri —維生素 B1 缺乏）
        + 章魚壺心肌症，由生理或情緒壓力引起之短暫性心肌病變
      * Volume/Pressure Overload（負荷過重）
        + 長期高血壓
        + 瓣膜性心臟病（如重度主動脈瓣或二尖瓣逆流）
      * Toxic/Metabolic（毒性/代謝性）
        + 內分泌疾病（甲狀腺功能異常、糖尿病）
        + 溶小體儲積症
        + 鐵沉積症（血色素沉著症）
        + 酒精（戒酒可顯著改善心功能）
        + 化療藥：Doxorubicin
        + 古柯鹼
      * Idiopathic DCM：診斷需排除其他已知病因
      * 其他：
        + 周產期心肌病 (Peripartum Cardiomyopathy, PPCM)：15% PPCM 患者帶有 TTN 基因截斷突變，可能與擴張型心肌病 (DCM) 有關
    - 症狀：
      * 心衰竭症狀（收縮衰竭為主）
        + 呼吸困難（最常見）：夜間陣發性→端坐呼吸
        + 體液滯留：周邊水腫、肺水腫、肝頸靜脈怒張（JVD）
        + 疲勞、乏力（心輸出下降）
      * 心律不整
        + 心房顫動（AF） → 增加血栓風險（特別是左心耳血栓）
        + 心室性心律不整 → 可能導致猝死（SCD）
      * 心搏過強（心室擴大 + 代償性高輸出）
        + 心尖搏動位移（心臟擴大）
        + 脈壓擴大、交替脈（心衰晚期）
    - 診斷：
      * 心臟超音波（ECHO）：確認左心室擴大及收縮功能下降（LVEF < 40%）
      * 心肌切片：不會常規執行，不易得到診斷
      * 心電圖（EKG）：可能出現左束支傳導阻滯、心律不整
      * 胸部 X 光（CXR）：顯示心臟擴大與肺鬱血
      * 心臟 MRI（CMR）：可進一步評估心肌損傷
      * 基因檢測：適用於有家族病史的患者
    - 治療：**參考心衰竭治療** 
      * 藥物治療（改善預後與症狀）：
        + ACEi / ARB / ARNI（降低心臟負擔）
        + β 阻斷劑（減少心臟耗氧）
        + SGLT2 抑制劑（近年研究顯示可改善心衰）
        + 利尿劑（僅限於控制水腫症狀）
      * 介入與器械治療：
        + **植入式心律調節器（ICD）**：預防猝死（EF < 35% 合併惡性心律不整者）
        + **心臟同步治療（CRT）**：適用於左束支阻滯且心衰嚴重者
        + 終末期心衰患者需**心臟移植**
      * 生活管理與預防：
        + 低鹽飲食、適度運動（但避免過度負荷）、戒酒戒菸

* + 肥厚型心肌症Hypertrophic cardiomyopathy， HCM
    - 定義：
      * 心肌異常增厚，特別是心室中膈 ，腔室縮小，舒張功能下降，HFpEF(>40%)
    - 流行病學：
      * 在 北美、非洲、亞洲 之盛行率約 1:500
      * 年輕族群猝死 的重要原因之一，也可能導致心衰竭
      * 兒童期診斷者的預後較差
    - 基因與遺傳
      * 50% HCM 患者 帶有 肌節蛋白（sarcomere）基因突變，其中 MYH7（β-重鏈肌球蛋白）與 MYBPC3（肌球蛋白結合蛋白 C） 最常見，占 80%
      * 家族性患者通常表現為 不對稱性心室中膈肥厚
      * HCM 具 年齡相關性、不完全外顯率，大多在後天才出現肥厚表現，女性發病較晚，但預後較差
    - 病生理：
      * 心肌結構變化
        + 心肌細胞排列錯亂（myocyte disarray），肌纖維呈旋轉狀，不再平行排列
        + 心肌間質纖維化 在肥厚明顯前 即可能發生，可導致 心律不整與心臟猝死
        + 小動脈管腔變窄，微血管缺血，導致心絞痛與心肌梗塞
        + 典型 HCM 為非均勻性心室肥厚，多數集中於心室中膈，但也可能呈現 同心圓型肥厚或心尖部肥厚（apical HCM）
      * 心臟功能異常
        + 左心室流出道阻塞（LVOT Obstruction, ~60%）
        + 約 30% 患者靜息時有 左心室流出道阻塞（LVOTO），額外 30% 可由運動誘發
        + 主因：

心室中膈肥厚突入 流出道

二尖瓣前葉移位（SAM, Systolic Anterior Motion），造成二尖瓣封閉不全、後向血流逆流

腔室體積小、收縮力過強 加劇阻塞

* + - * + 特徵性收縮期心雜音：Valsalva maneuver、由蹲站立時可加重雜音
      * 心舒張異常與心肌缺氧
        + 肥厚心肌順應性下降，導致心臟充盈受限，舒張末期壓力升高，進一步導致肺淤血與心臟性呼吸困難（dyspnea）
        + 微血管功能異常導致 心肌缺血與心絞痛，即使冠狀動脈未狹窄
    - 臨床表現：
      * 無症狀（最常見，家族篩檢發現）
      * 心衰竭症狀：呼吸困難（最常見）、運動耐受不良、疲勞
      * 心絞痛（冠狀動脈未狹窄亦可能發生）
      * 暈厥/近暈厥（運動時血壓降低，可能與流出道阻塞或心律不整有關）
      * 猝死（SCD）（青少年運動猝死常見病因）
    - 診斷：
      * 心臟超音波（Echocardiography）
        + 不對稱性心室中膈肥厚（心室壁厚度 ≥ 15mm）
        + 二尖瓣前移（SAM）、左心室流出道狹窄
        + 左心房擴大（因二尖瓣逆流）
      * 心電圖（ECG）
        + 高QRS（心肌肥厚）
        + 深 Q 波（特別在 I、aVL、V5-V6）
        + T 波倒置
      * MRI：評估心肌纖維化
      * 基因檢測：家族篩檢，特別是 MYH7、MYBPC3 突變
    - 治療：
      * **心臟衰竭藥物**治療:
        + B-blocker（propranolol, metoprolol）：減少心率與收縮力，降低 LVOT 阻塞與心肌氧需求
        + non-DHP CCB（verapamil）**：**適用於β 阻斷劑無效患者
        + Diuretics：體液過多時可適當使用，避免脫水過度
        + Nitrate或vasodilator：需避免，會增加左心室出口壓力差，惡化症狀
        + Digoxin：相對禁忌，因會增加心臟收縮功能，造成相對左出口阻塞嚴重
      * 侵入性手術治療:
        + **外科開刀（Septal myotomy）**

適用於嚴重 LVOT 阻塞（壓差 >50mmHg）且藥物無效者

預後良好，可顯著改善症狀

* + - * + **注射酒精（Alcohol septal ablation）**

減少過厚的心肌，可改善症狀，但無法改變HCM的自然病程

透過冠狀動脈導管注入酒精誘導近端心室中膈壞死縮小

適用於無法接受手術者，但可能導致房室傳導阻滯，需裝置心律調節器

* + - * + 猝死預防

**植入式心律去顫器（ICD）**

適用於高風險患者（家族猝死史、非自限性 VT、左心室肥厚 >30mm）

* + 局限型心肌症Restrictive cardiomyopathy， RCM
    - 定義：
      * 壁對稱地變厚變硬，主要表現為舒張功能下降，HFpEF(>40%)，雙側心房普遍擴大，有時可達巨大程度
      * 左心室輕度擴張，但舒張末期內徑通常小於6公分
    - 血流動力學特徵：
      * 雙心室舒張末期壓力升高，但心輸出量在疾病晚期前通常維持
      * 早期症狀為運動耐受度下降，但常被忽略，直到出現充血性心衰竭症狀才被診斷
      * RCM 相較於其他心肌病變，右心衰竭症狀更明顯，如水腫、腹部不適及腹水，雖然雙心室充盈壓皆上升
    - 鑑別診斷：應考慮縮窄性心包炎（Constrictive Pericarditis, CP），因其也可能以右心衰竭為主
    - 病因：
      * 浸潤性疾病 : 異常物質浸潤心肌間質
      * 類澱粉沉積症（amyloidosis）、類肉瘤（sarcoidosis）、血色素沉積症（hemochromatosis）
      * 儲積症：代謝異常產物儲積於心肌細胞
      * 纖維化損：放射線、硬皮症相關心肌病變
    - 症狀：
      * 心臟搏動比擴張型心肌病變（DCM）較少位移，且較肥厚型心肌病變（HCM）不劇烈
      * 頸靜脈壓（JVP）常見快速 Y 下降，並可能在吸氣時上升（Kussmaul's sign）
      * 心衰竭，右心> 左心
      * 周邊水腫（CVP上升→ pitting edema、ascites）
      * 第四心音（S4）在竇性心律中較常見，心房顫動（AF）也很常發生
    - 診斷：診斷未明的病患考慮RV 心肌切片
    - 治療：治療underlying disease

* + REFERENCE：
    - HARRISON Principles of Internal Medicine 20th Edition
    - Boards & Beyonds：Cardiomyopathy
    - Pocket Medicine, 7th Edition

**建議：**

#### *分類總表（建議你自己再修改看看）*

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **類型** | **結構變化** | **LVEF** | **功能障礙** | **常見症狀** | **影像特徵** | **主要治療** |
| DCM | 左心室擴大、收縮功能↓ | < 40% | HFrEF | 呼吸困難、水腫、AF、VT | ECHO：LV 擴大、EF 降低 | HF藥物、ICD、CRT、移植 |
| HCM | 心室中膈肥厚、舒張功能↓ | > 40%（多為 preserved） | HFpEF + LVOTO | 心絞痛、暈厥、猝死 | ECHO：中膈厚化、SAM、LVOTO | β-blocker、ICD、手術 |
| RCM | 心室無明顯擴大、壁硬 | > 40% | HFpEF | 右心衰、水腫、Kussmaul | ECHO：雙心房擴大、舒張功能差 | 治療原發病、利尿 |

#### *【2】補充 HCM 猝死風險因素*

**高風險猝死指標：建議裝置 ICD**

* + 家族猝死史
  + 非持續性 VT
  + 心室壁厚度 > 30 mm
  + 運動誘發性低血壓
  + 最近 6 個月內曾有昏厥
  + MRI 顯示大範圍 LGE（晚期增強）
  + 基因突變：MYH7、MYBPC3（特定亞型）

#### *【3】RCM vs Constrictive Pericarditis 對照表（這個對比表很重要/請再修改）*

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 特徵 | 限制型心肌病 (RCM) | 縮窄性心包炎 (CP) |
| 心包厚度 | 正常 | 厚化 >2 mm、可能鈣化 |
| 心內壓協調性 | 左右心室壓力同步升 | 吸氣時出現互相牽制現象 |
| Kussmaul sign | 常見 | 也可能出現 |
| Pericardial knock | 無 | 常見早期心音 |
| 影像特徵 | MRI 無心包鈣化 | CT/MRI 可見心包增厚 |
| 治療 | 支持性 + 原發病 | 心包切除可治癒 |

#### *【4】補充心衰分級：*

**NYHA 心衰分級（DCM段落內補充）**

* + NYHA I：無症狀
  + NYHA II：輕度活動受限
  + NYHA III：日常活動即有症狀
  + NYHA IV：靜止狀態即感不適

#### *【5】CRT 適應症補充（插入於器械治療）*

**CRT 適應條件：**

* + LVEF ≦35%
  + NYHA II–IV
  + QRS 寬度 ≧150 ms 且 LBBB pattern