

左心室肥厚在心臟型法布瑞氏症

余文鍾醫師 / 台北榮民總醫院 心臟內科、
國立陽明交通大學醫學院副教授

一位 56 歲男性因心悸及胸痛送至急診，心電圖如圖 1。意識清楚，血壓 90/60 mmHg，因此進行同步心臟整流回復為正常竇性心律。隨後在急診檢測肌酸磷酸化酵素 (creatinine kinase) 及心肌旋轉蛋白 I (troponin-I) 略微升高，因此進一步接受心導管冠狀動脈攝影，結果冠狀動脈為正常。

病患過去無慢性疾病，自覺身體狀況佳，也未服用任何藥物，有一雙胞胎弟弟有心臟肥大及心律不整問題。

進一步的心臟超音波檢查發現，左心室肥厚尤其是左心室中段 (mid-segments) 在心臟收縮期有腔室阻塞 (systolic LV mid-cavity obliteration) 且合併有左心室心尖瘤 (LV apical aneurysm)。文獻報告指出肥厚性心肌病變合併有左心室心尖瘤是不好的預後指標^{1,2}。初步看來肥厚性心肌病變合併有左心室心尖瘤合乎此病患的臨床表現。

但進一步檢查發現血漿

的 α - 半乳糖苷酶 (α -galactosidase A) 濃度低：0.67 (2.05–7.48) nM/hr/ml，進一步的 GLA 基因檢測發現為 IVS4+919G>A 的變異確診為心臟型法布瑞氏症 (Fabry disease)。

臺灣為法布瑞氏症發生率最高的國家^{3,4}，且大於 80% 的病患為 IVS4+919G>A 的變異心臟型法布瑞氏症，臨床上的表現主要是左心室肥厚，可以是典型的向心性肥厚 (concentric left ventricular hypertrophy) 如 Figure 3 (α

-galactosidase A: 0.45 nM/hr/ml，GLA: IVS4+919G>A mutation)，也可以是不對稱的心室中隔肥厚 (asymmetric septal hypertrophy) 如 Figure 4 (α -galactosidase A: 0.29 nM/hr/ml，GLA: IVS4+919G>A mutation) 或心尖肥厚 (apical hypertrophy) 如 Figure 5 (α -galactosidase A: 0.60 nM/hr/ml，GLA: IVS4+919G>A mutation)。所以在心臟超音波檢查發現各類型的左心室肥厚都要將法布瑞氏症列入鑑別診斷。

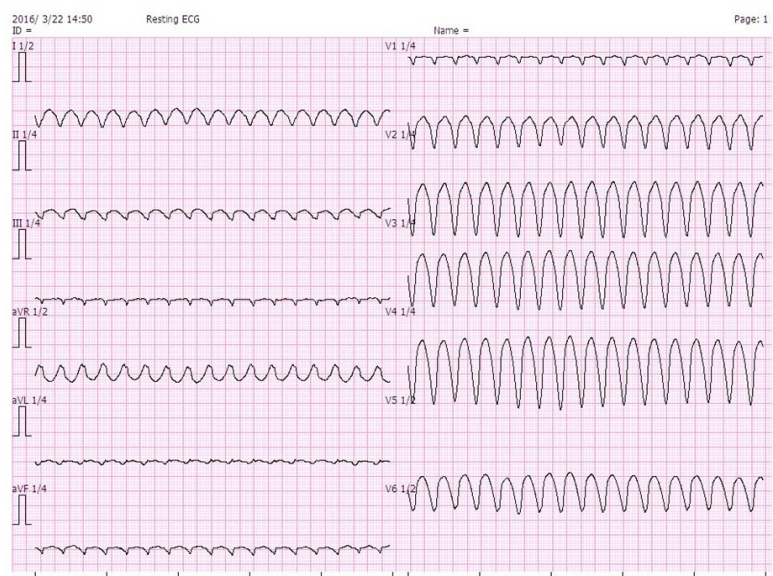


圖 1、12 導程心電圖顯示快速心室頻脈

Reference :

1. Yang K, Song YY, Chen XY, Wang JX, Li L, Yin G, Zheng YC, Wei MD, Lu MJ and Zhao SH. Apical hypertrophic cardiomyopathy with left ventricular apical aneurysm: prevalence, cardiac magnetic resonance characteristics, and prognosis. *European heart journal cardiovascular Imaging*. 2020;21:1341-1350.
2. Rowin EJ, Maron BJ, Haas TS, Garberich RF, Wang W, Link MS and Maron MS. Hypertrophic Cardiomyopathy With Left Ventricular Apical Aneurysm: Implications for Risk Stratification and Management. *Journal of the American College of Cardiology*. 2017;69:761-773.
3. Lin HY, Chong KW, Hsu JH, Yu HC, Shih CC, Huang CH, Lin SJ, Chen CH, Chiang CC, Ho HJ, Lee PC, Kao CH, Cheng KH, Hsueh C and Niu DM. High incidence of the cardiac variant of Fabry disease revealed by newborn screening in the Taiwan Chinese population. *Circulation Cardiovascular genetics*. 2009;2:450-6.
4. Hwu WL, Chien YH, Lee NC, Chiang SC, Dobrovolny R, Huang AC, Yeh HY, Chao MC, Lin SJ, Kitagawa T, Desnick RJ and Hsu LW. Newborn screening for Fabry disease in Taiwan reveals a high incidence of the later-onset GLA mutation c.936+919G>A (IVS4+919G>A). *Human mutation*. 2009;30:1397-405.

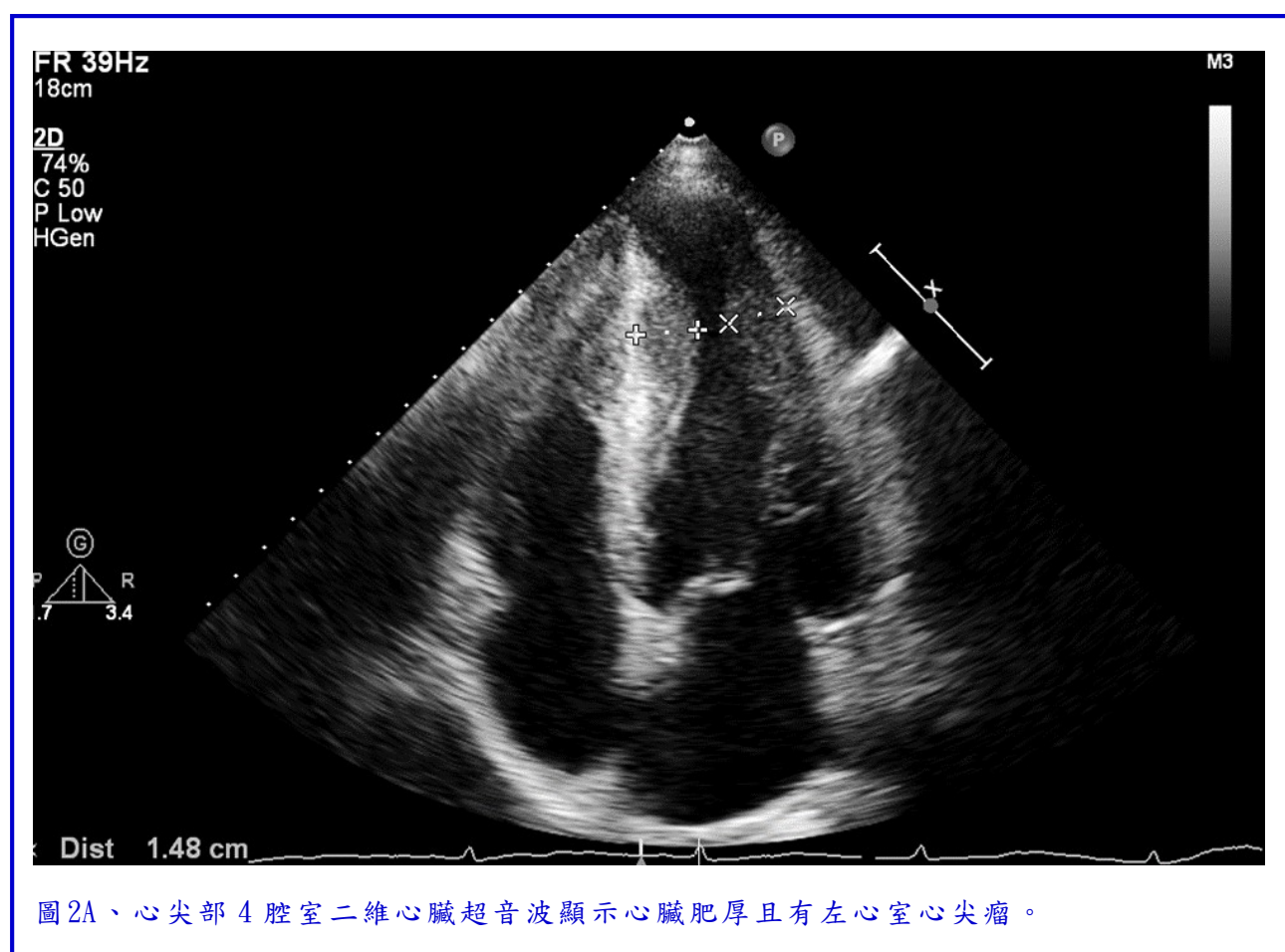


圖2A、心尖部4腔室二維心臟超音波顯示心臟肥厚且有左心室心尖瘤。

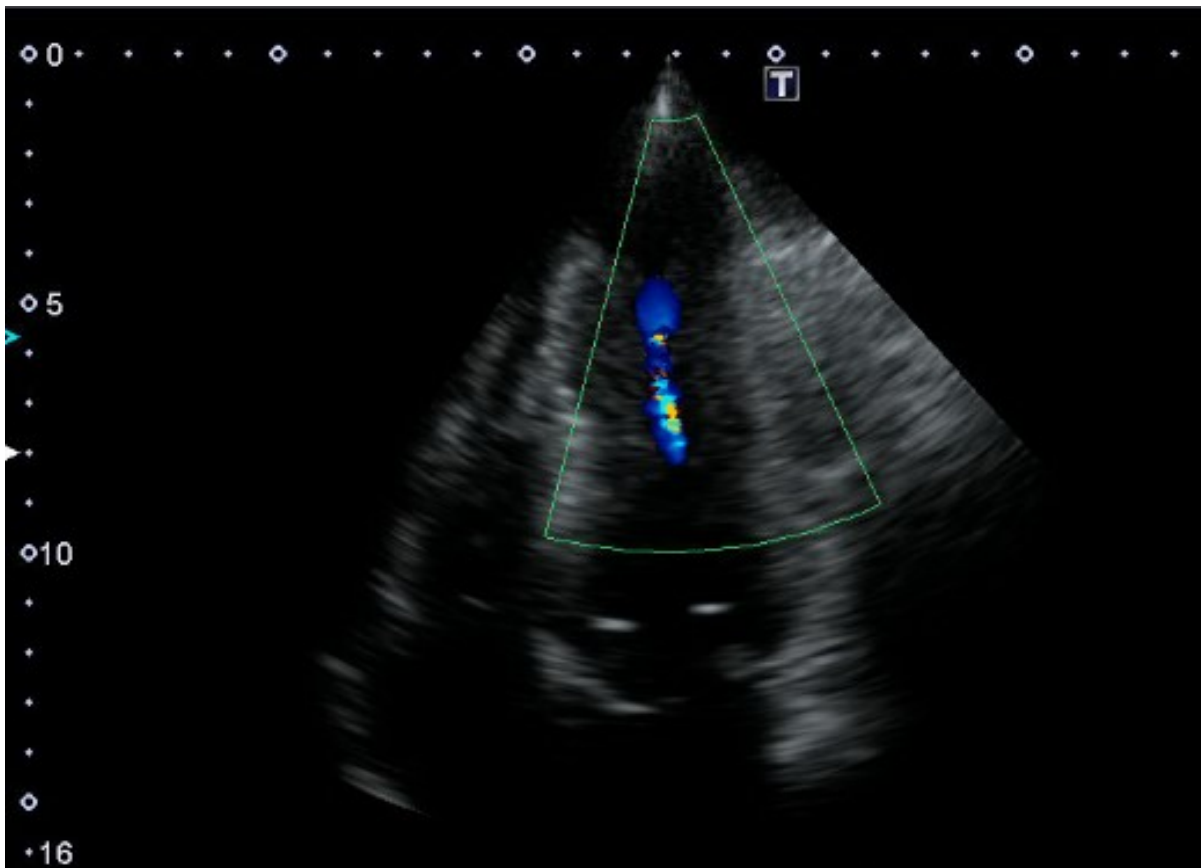


圖 2B、心尖部 4 腔室彩色都卜勒心臟超音波顯示左心室收縮期有左心室中部血流加速現象。



圖 2C、心尖部 4 腔室都卜勒心臟超音波顯示左心室收縮期有左心室中部血流加速接近 3 公尺/秒。

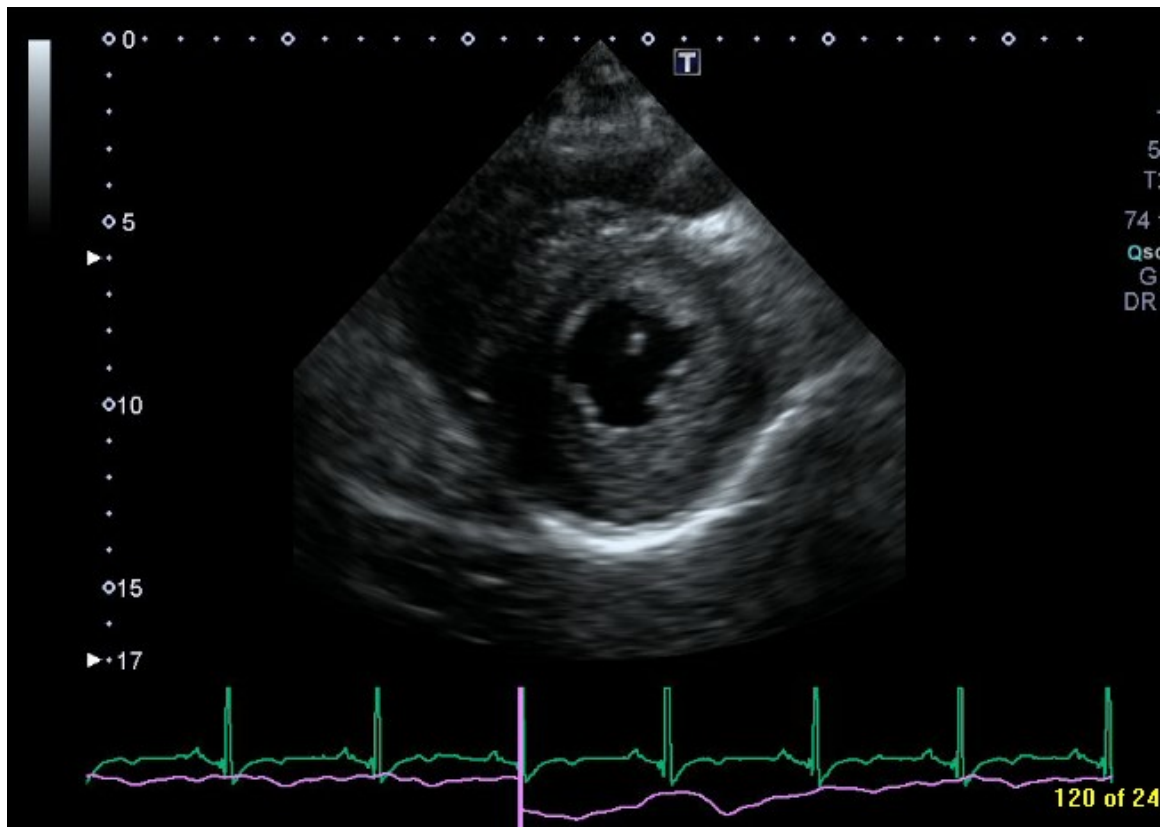
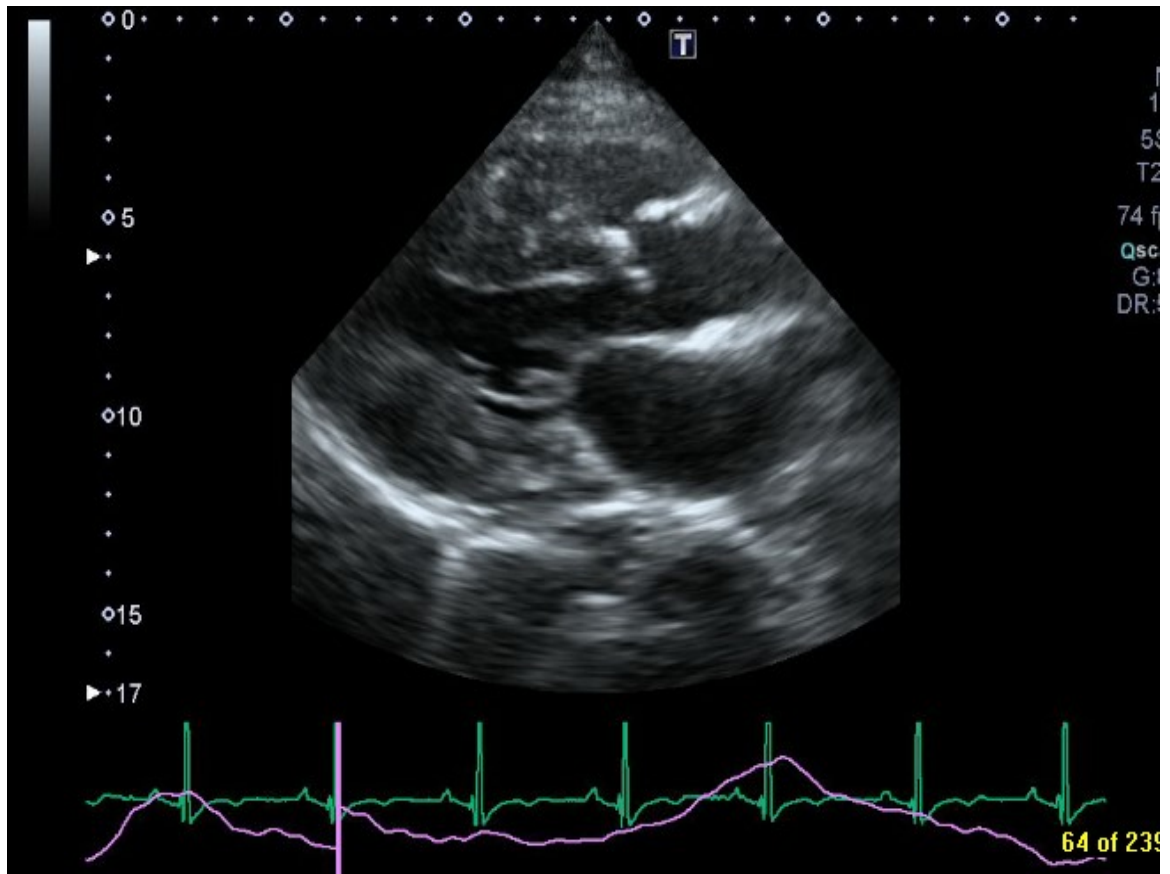


圖 3、胸骨旁的長軸及短軸二維心臟超音波顯示左心室向心性肥厚(concentric LVH)。

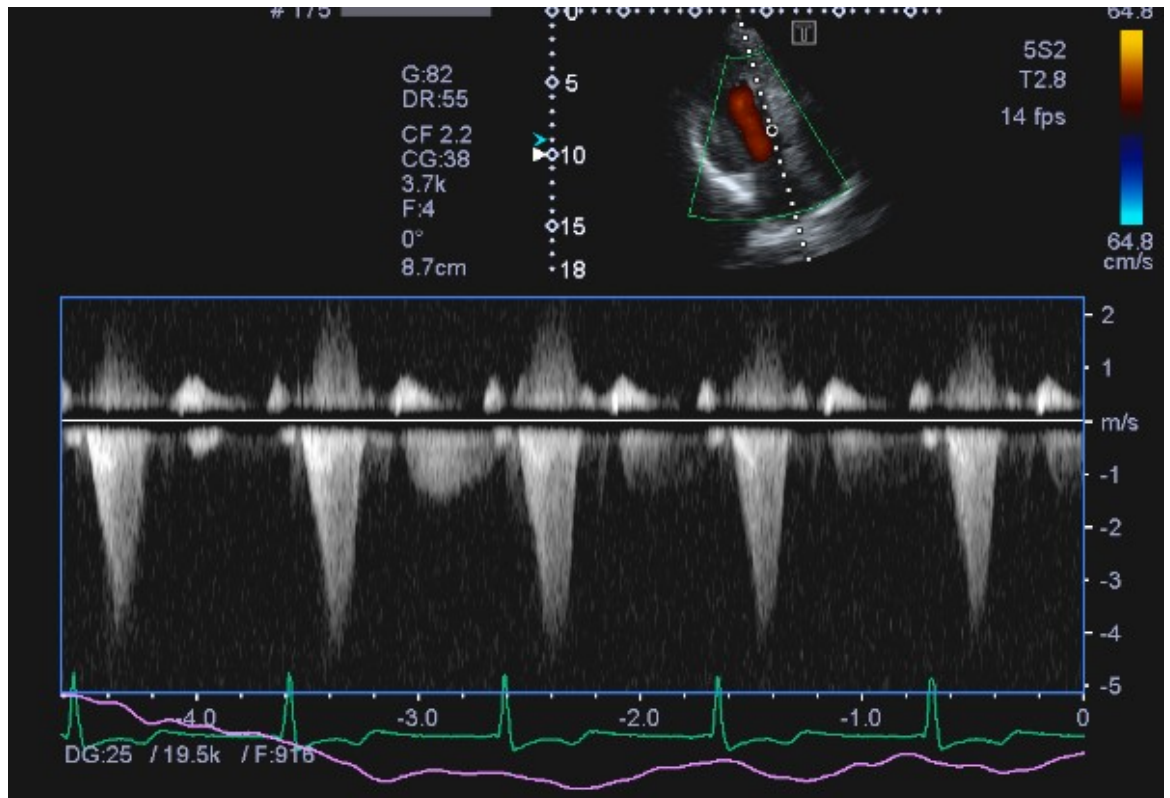
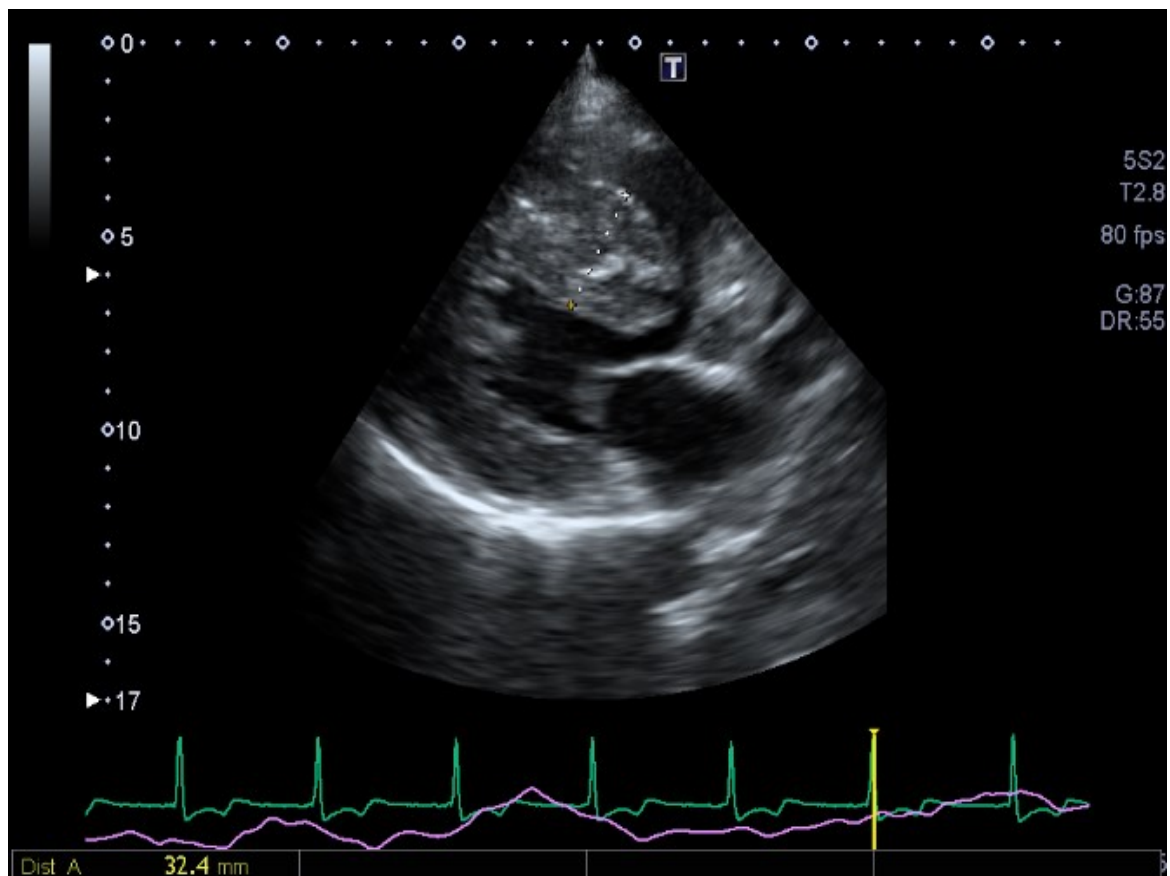


圖 4、胸骨旁的長軸軸二維心臟超音波顯示左心室不對稱性心室中隔肥厚(asymmetric septal hypertrophy)。都卜勒心臟超音波顯示左心室收晚期期有左心室出口血流加速接近 4 公尺/秒。

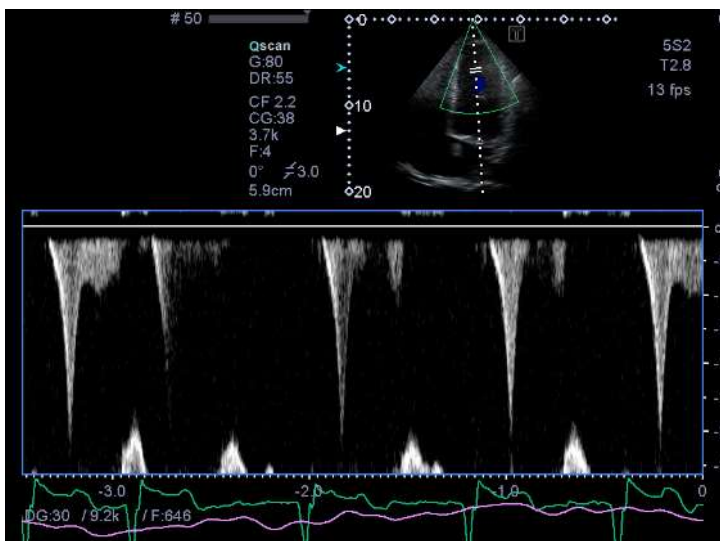
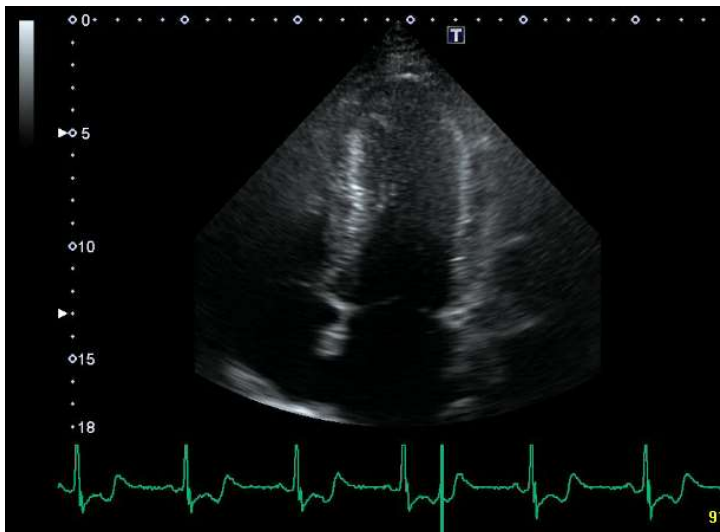


圖 5、心尖部 4 腔室二維心臟超音波顯示有左心室心尖肥厚。心尖部 4 腔室彩色都卜勒心臟超音波顯示左心室收縮期有左心室中部血流加速現象。心尖部 4 腔室都卜勒心臟超音波顯示左心室收縮晚期有左心室中部血流加速大於 3 公尺/秒。