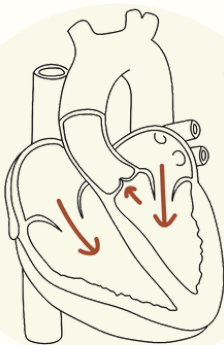


肥厚型心肌病變(HCM)

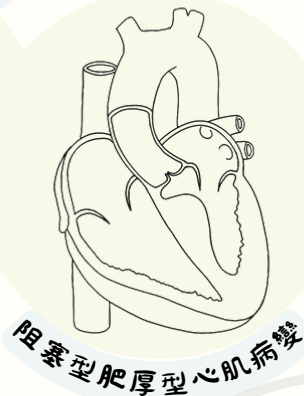
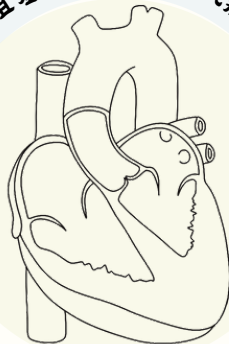
心臟是一個複雜的器官，由**心肌**(心臟的主要肌肉層):負責心臟的收縮，推動血液流動至全身。**心包膜**:保護心臟，減少收縮時產生的摩擦。**心內膜**:保持心臟內壁的光滑，讓血液能順暢流動。**心房和心室**:負責接收和將血液推出心臟至全身。**瓣膜**:確保血液往單一方向流動，防止血液逆流。**冠狀動脈**:供應心肌氧氣和營養的血管網絡。**傳導系統**:負責心臟電氣訊號的發送與傳導，協調心臟正常地收縮。在這些構造的共同作用下，使心臟能有效率地維持身體血液循環。

肥厚型心肌病變(HCM)的發生率大約為0.2%，它是一種體染色體顯性遺傳疾病，會造成**心肌的異常增厚**，常見發生部位在左心室，病變位置可能是整個心臟或是局部的心肌(像左、右心室或心室中膈肥厚，常見的是心室中膈肥厚)，依據病變的位置與程度，產生不同的臨床表現。



正常心臟

非阻塞型肥厚型心肌病變



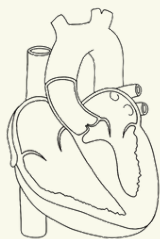
阻塞型肥厚型心肌病變

肥厚型心肌病變(HCM)

心肌增厚會使心室可容納血液的空間減少，而心肌增厚也會造成心室舒張時的延展性變差(即心室舒張功能不全)。這兩者加成，會造成心臟可容納的血液、可輸出的血液減少，漸漸地會導致舒張性的心衰竭。若心肌增厚的位置在心室中隔靠近左心室出口的話，則有可能造成左心室出口狹窄甚至阻塞，另外當心室收縮時，二尖瓣向前變形位移，可能會加重狹窄及二尖瓣逆流。除此之外患者也可能會有心肌缺血、心律不整、自主神經功能障礙等。HCM病患的症狀，可能是由上述的其中一個因素主導，或是多重因素的相互作用所導致。

某些型態的HCM當心室收縮時，二尖瓣前移。

- 1.使狹窄更嚴重
- 2.造成二尖瓣逆流

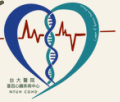


心舒期：
心室容積減少



心縮期





肥厚型心肌病變遺傳

HCM是一種基因(遺傳)性疾病，為體染色體顯性表現。如果父母帶有可致病的基因變異，生下來的小孩大約有50%的機率會遺傳到此基因變異。HCM的患者除了從父母遺傳HCM的變異基因之外，也可能是自己體內的基因發生了新的變異。依照目前的檢查技術，HCM患者中大約有50-75%可以找出致病的基因變異，最常見的2個致病基因是MYH7和MYBPC3，約佔70%，其他基因像是TNNI3、TNNT2、TPM1、MYL2、MYL3、ACTC1各佔約1-5%。然而，即使家庭成員中擁有相同的基因變異，也常常在疾病表現上有很大的差異，例如：發病年齡、症狀或嚴重程度有所不同。因此一旦發現家庭成員患有HCM，其他成員都建議接受臨床檢測，這樣才能在進一步的症狀發生前，儘早發現基因受影響的成員，以進行相應的預防及治療。

HCM患者大多是於青少年時期才開始出現心肌增厚的表徵及相關的臨床症狀，所以帶有HCM的變異基因，即使在出生後或嬰幼兒時期做過檢查，沒有產生心肌增厚或不適的症狀，也仍然需要定期回醫院檢查追蹤。



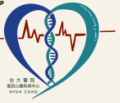
我可能會有什麼症狀

有些HCM患者完全沒有症狀；有些患者只有在運動或勞累時才產生症狀；有些人在疾病發生的早期階段沒有症狀，但隨著時間而逐漸產生症狀；有些人的症狀維持穩定，另外有些則隨著時間惡化，導致心臟功能和生活品質下降。

!! 了解HCM的症狀相當重要，一旦發生，可以早期診斷並且及時給予治療。

HCM可能的症狀包括胸痛及呼吸急促(較常發生於運動、勞累或體力消耗時)、容易疲勞、頭重腳輕、身體下半部(腿、腳踝、足背)或頸部靜脈曲張或怒張、心律不整。

HCM患者罹患心房顫動的風險較高，心房顫動可能導致血栓產生，中風和心臟衰竭的發生。非持續性心室頻脈(NSVT)，可能發生在大約20%-30%的HCM患者身上，這種異常的心律會使心臟無法有效的將血液輸注出去。如果持續幾秒鐘，患者可能會感到心悸或頭暈；持續時間更長，會因為大腦缺乏血液供給時而失去意識(失神)，可能以暈厥、抽搐來表現；如果心室頻脈(VT)持續的時間更長，可能會惡化成心室顫動(Vf)，這時就需要透過心肺復甦術與去顫電擊來幫助心臟恢復正常跳動，這也是HCM患者心因性猝死(SCD)常見的原因。HCM每年約有1-10%的機率可能發生猝死，特別是在年輕病患，猝死可能是HCM首次出現的臨床表徵。



如何確定我會有HCM呢

HCM的診斷需要由兒童心臟科或成人心臟科醫師進行心臟評估，可能包括心電圖和影像學檢查(如：超音波，磁共振造影等)。一旦有相關表徵，可能會需要進行其他測試，以進一步評估。

HCM在影像學檢查上面的主要特徵是左心室肥大，但須要排除其他心臟瓣膜或其他結構上的問題、以及因為全身或代謝性疾病所造成的心室肥厚。**成人患者HCM的臨床診斷可以通過影像學檢查確診，通常是使用心臟超音波或心臟磁共振造影(CMR)，影像上顯示左心室任何部位的最大舒張末期壁厚度為 ≥ 15 mm，即可診斷 HCM。**若家族成員中有人已被診斷HCM，其一等親屬(包括：父母、子女、兄弟姊妹)中，左心室任何部位最大舒張末期壁厚度 ≥ 13 mm，亦可診斷為HCM。

對兒童病患，診斷厚度的標準需要根據體型和生長情況進行調整校正。需將兒童的左心室任何部位的最大舒張末期壁厚度與同年齡族群的平均進行比較，可以得到一個Z分數(Z score)。**目前兒童HCM的診斷，在沒有家族史且無症狀兒童中，Z分數 $> +2.5$ 分，可視為早期HCM；而對於有明確家族史或基因檢測陽性的兒童，Z分數 $> +2$ 分被認為可以做為早期診斷的分界點。**



參考：成人診斷
HCM標準常用心肌
厚度超過15毫米以
上，換算成Z分
數，大約為+6分。

- 心臟評估:醫療團隊詢問病史、家族史，聽診及身體診查。
- 心電圖(EKG):記錄心臟的電氣活動(心律)。
- 心臟超音波:檢視心臟腔室與瓣膜的結構、功能及心肌厚度。
- 連續性心電圖監測:可持續配戴監測心電圖，記錄心臟活動，檢查時可維持正常日常生活。監測時長依不同檢查項目，從24小時至14天不等。
- 運動心電圖:透過跑步機或踩腳踏車連接心電圖和血壓監測器，記錄運動時心臟電氣活動。
- 心血管磁共振造影(CMR):透過核磁共振的影像，檢視心肌纖維化或阻塞程度，亦可測量心肌壁厚，並評估心臟功能。
- 基因檢測:經以上評估診斷出HCM的患者，建議接受基因檢測，以檢測已知導致HCM的基因變異。若發現變異的基因，則其餘家庭成員也建議進行相同變異基因的檢測，來查看是否有發生HCM的風險。





我該接受治療嗎？

!! 所有HCM患者，不論有無症狀都應該接受專業醫師評估，以決定追蹤治療計畫。因為HCM的症狀可能隨時發生，有少數無症狀的病患，第一次發生的症狀就是突發性猝死。

肥厚型心肌病變目前尚無法治癒，但大多數的症狀，可以使用藥物治療控制。治療方向可分為1.阻塞型肥厚性心肌病變，2.非阻塞型肥厚型心肌病變，3.心臟衰竭，4.預防心因性猝死。

一.阻塞型肥厚心肌病變

- ➡ 1.藥物治療-乙型阻斷劑、鈣離子阻斷劑、抗心律不整藥物、心肌球蛋白抑制劑.....等。
- ➡ 心室中膈心肌切除術-是一種開心手術，切除部分增厚的 myocardium，以減輕造成的阻塞，也可能同時執行二尖瓣修補手術，解決二尖瓣逆流問題。
- ➡ 經皮冠狀動脈酒精消融術-透過心導管方式，藉由X光影像定位，找出供應增厚心室中膈血液的冠狀動脈，進行酒精注射。減少供應增厚心肌的血液量，造成局部小範圍的心肌梗塞。隨著時間，增厚的肌肉會縮小，進而減輕阻塞緩解症狀。

二.非阻塞型肥厚心肌病變

這類型患者通常沒有左心室出口通道阻塞，根據臨床上有無症狀及心律不整的情形，給予需要的藥物治療。



三.心衰竭

大約5-10%的HCM患者可能會發展為心臟衰竭，心肌因為收縮的功能衰弱，無法正常將血液輸出至全身。病患一旦發生心臟衰竭，後續再次復發心臟衰竭的風險就會增加。即使心肌的增厚沒有造成左心室出口阻塞，HCM病人也很常有心臟舒張功能的障礙，也可能引起心衰竭。通常可以先以藥物使用(如 β 受體阻斷劑)，若仍無改善，也可能需要考慮其他治療方式，譬如心臟再同步化治療(Cardiac Resynchronization Therapy, CRT)、裝設左心室輔助器(left ventricular assist device, LVAD)或心臟移植。

四.預防心因性猝死

研究顯示大多數HCM患者，透過適當的治療或追蹤，可以擁有正常生活或只有輕微症狀，只有少數的患者才有猝死的風險。目前根據研究，可以透過病史、家族史或心臟各項檢查中，預測高風險猝死的患者。美國心臟學會也建議，針對此類高危險族群，可以考慮放置植入式心內去顫器(ICD)，以降低猝死的遺憾發生。