

2020 年肥厚型心肌病患者诊断 和治疗指南

简明指南

内含精选表格和图片

[ACC.org/GMSHCM](https://acc.org/GMSHCM)



AMERICAN
COLLEGE *of*
CARDIOLOGY®

2020 年肥厚型心肌病患者诊断和治疗指南

American College of Cardiology/美国心脏协会临床实践指南
联合委员会报告

编写委员会：

Steve R. Ommen, 医学博士, 美国心脏病学会委员, 美国心脏协会委员, 主席
Seema Mital, 医学博士, 美国心脏病学会委员, 美国心脏协会委员,
加拿大皇家内科医师学会会员, 副主席
Michael A. Burke, 医学博士
Sharlene M. Day, 医学博士
Anita Deswal, 医学博士, 公共卫生硕士, 美国心脏病学会委员, 美国心脏协会委员
Perry Elliott, 医学博士, 美国心脏病学会委员
Lauren L. Evanovich, 哲学博士
Judy Hung, 医学博士, 美国心脏病学会委员
José A. Joglar, 医学博士, 美国心脏病学会委员, 美国心脏协会委员
Paul Kantor, 临床研究医学硕士, 理学硕士
Carey Kimmelstiel, 医学博士, 美国心脏病学会委员
Michelle Kittleson, 医学博士, 哲学博士, 美国心脏病学会委员
Mark S. Link, 医学博士, 美国心脏病学会委员
Martin S. Maron, 医学博士
Matthew W. Martinez, 医学博士, 美国心脏病学会委员
Christina Y. Miyake, 医学博士, 理学硕士
Hartzell V. Schaff, 医学博士, 美国心脏病学会委员
Christopher Semsarian, 医学和外科学士, 哲学博士, 公共卫生硕士, 美国心脏协会委员
Paul Sorajja, 医学博士, 美国心脏病学会委员, 美国心脏协会委员

为综合评估和管理肥厚型心肌病 (HCM) 成人和儿童患者, ACC/AHA 临床实践指南联合委员会受托制定本指南。诊断方式包括心电图、影像和基因检测等, 患者管理包括药物治疗、间隔复位治疗、心源性猝死 (SCD) 风险评估/预防以及与生活方式相关的考虑因素 (例如参与活动/体育锻炼、娱乐和怀孕)。

以下资源包含《2020 年肥厚型心肌病患者诊断和治疗指南》中的表格和图片。这些资源仅是此指南的摘录。如需了解更多表格和图片以及重要上下文, 请查看完整报告。

2020 年肥厚型心肌病患者诊断和治疗指南

目录	页码
建议类别 (COR)/证据等级 (LOE) 表	4
主要缩写列表.....	5
10 大要点 (第 1 节, 共 2 节)	6
基因检测和评估.....	8
图 1. 推荐的 HCM 评估和检测	8
表 6. 使用心电图和二维超声心动图筛查无症状的家庭成员.....	9
图 2. HCM 基因检测流程	10
诊断.....	11
表 5. “HCM 表型模写 (模拟)” 患者的临床特征	11
心源性猝死风险评估.....	12
表 7. HCM 猝死风险分级的既定临床风险因素	12
图 3. ICD 患者选择	13
症状管理.....	14
图 4. HCM 患者的症状管理	14
关于阻塞型 HCM 患者药物管理的建议	15
表 3. 综合和初级 HCM 中心的建议能力	16
表 4. 有创间隔复位治疗效果的示例目标.....	17
运动参与.....	18
运动和活动建议	18
HCM 患者的心力衰竭症状	19
图 5. 心力衰竭算法.....	19

建议类别 (COR)/证据等级 (LOE) 表

建议类别 (强度)	
1 级 (强)	益处 >>> 风险
推荐的建议短语: • 值得推荐 • 表明/有用/有效/有益 • 应该执行/管理/其他 • 疗效对比短语 [†] : - 疗法/策略 A 值得推荐/表明优于疗法 B - 应该选择疗法 A, 而不是疗法	
2a 级 (中度)	益处 >>> 风险
推荐的建议短语: • 合理 • 可能有用/有效/有益 • 疗效对比短语 [†] : - 疗法/策略 A 可能值得推荐/表明优于疗法 B - 选择疗法 A (而不是疗法 B) 是合理的	
2b 级 (弱)	益处 ≥ 风险
推荐的建议短语: • 或许合理 • 或许会考虑 • 有用性/有效性未知/不明确/没把握或不确定	
3 级: 无益处 (中度)	益处 = 风险
(通常情况下, 仅使用 LOE A 或 B)	
推荐的建议短语: • 不推荐 • 未表明/无用/无效/无益 • 不应该执行/管理/其他	
3 级: 有害 (强)	风险 > 益处
推荐的建议短语: • 存在潜在危害 • 带来危害 • 与过高的发病率/死亡率有关 • 不应该执行/管理/其他	

证据等级 (质量) [‡]	
A 级	
• 基于 1 项以上 RCT 的高质量证据 [‡] • 高质量 RCT 的元分析 • 高质量注册研究证实的一项或多项 RCT	
B-R 级	(随机化)
• 基于 1 项或多项 RCT 的中等质量证据 [‡] • 中等质量 RCT 的元分析	
B-NR 级	(非随机化)
• 基于 1 项或多项精心设计、执行良好的非随机化研究、观察性研究或注册研究的中等质量证据 [‡] • 此类研究的元分析	
C-LD 级	(有限数据)
• 设计或执行有限的随机化或非随机化观察性或注册研究 • 此类研究的元分析 • 人体生理或机制研究	
C-EO 级	(专家意见)
• 根据临床经验达成专家共识	

COR 和 LOE 独立确定 (COR 与 LOE 可以随意搭配)。

LOE C 级建议并不意味着该建议较弱。指南中提到的许多重要的临床问题并不适用于临床试验。虽然 RCT 不可用, 但可能有非常明确的临床共识, 即特定的检测或治疗有用或有效。

* 应该指定干预的效果或结果 (临床效果得到改善、诊断准确性提高或预后信息增加)。

† 对于效果对比建议 (仅限 COR 1 和 2a; LOE A 和 B), 支持使用比较级动词的研究应该涉及评估疗法或策略的直接对比。

‡ 质量评估方法不断变更, 包括采用标准化、广泛使用、经过优选验证的证据分级工具; 对于系统审核, 还包括成立证据审核委员会。

COR 表示建议类别; EO 表示专家意见; LD 表示有限数据; LOE 表示证据等级; NR 表示非随机化; R 表示随机化; RCT 表示随机对照研究。

(2019 年 5 月更新)

主要缩写列表

缩写	意义/短语
AF	心房颤动
CAD	冠状动脉疾病
CMR	心血管磁共振
CPET	心肺运动负荷检查
CRT	心脏再同步治疗
DOAC	直接作用型口服抗凝血剂
EF	射血分数
GDMT	遵循指南的管理和治疗
HCM	肥厚型心肌病
HF	心力衰竭
ICD	植入型心律转复除颤器
LAMP2	溶酶体相关膜蛋白 2
LBBB	左束支传导阻滞
LGE	延迟钆增强
LV	左心室
LVAD	左心室辅助装置
LVEF	左心室射血分数
LVH	左心室肥大

缩写	意义/短语
LVOT	左心室流出道
LVOTO	左心室流出道障碍
MET	代谢当量
MR	二尖瓣反流
NSVT	非持续性室性心动过速
NYHA	纽约心脏协会
RCT	随机对照研究
RV	右心室
SAM	收缩期前向运动
SCAF	亚临床型房颤
SCD	心源性猝死
SRT	间隔复位治疗
TEE	经食管超声心动图
TTE	经胸壁超声心动图
VF	心室颤动
VT	室性心动过速

10 大要点 (第1节, 共2节)

1

共同决策是指患者与其护理团队之间的对话，包括全面披露所有检测和治疗方案、讨论这些方案的风险和优势，以及鼓励患者表达自己的目标这一重要目标。管理肥厚型心肌病 (HCM) 等症状时，该对话尤为重要。

2

虽然初级心脏病学团队可以启动评估、治疗和纵向护理，但是转诊给具有专业水平的多学科 HCM 中心对于提高 HCM 患者的护理质量至关重要。对于存在合理备选方案、建议强度较弱（例如 2b 类决策）或者特别微弱，并且适用于面向 HCM 患者创伤手术的挑战性治疗决策，最好将患者转诊到这些 HCM 中心。

3

针对 HCM 基因遗传的可能性，对 HCM 患者进行咨询。这是开展护理工作的基础之一。使用基因检测或影像/心电图监测方案对 HCM 患者的一级家庭成员进行筛查。筛查可以从任何年龄开始，并且可能会受到患者/家族史和家庭偏好特性的影响。家庭成员筛查建议取决于所有检出变异体的致病性，所以应每 2 至 3 年重新确认报告的致病性。

4

对于 HCM 患者，最佳护理方案需要使用心脏成像确认诊断结果、确定个体病理生理学特征并识别风险标志，并利用这些标志为针对左心室流出道障碍和心源性猝死 (SCD) 预防的干预决策提供依据。超声心动图仍然是面向 HCM 患者的基本成像方式。心血管磁共振成像对许多患者也很有帮助，特别是以下情况的患者：存在诊断不确定性、超声心动图成像窗口差或置入型心律转复除颤器 (ICD) 植入决策仍有不确定性。

5

随着新标志出现（例如心尖动脉瘤、左心室收缩功能下降以及扩展针增强），SCD 个体患者风险评估也会持续演变。除全面考量个人风险标记外，还应与患者进行沟通，不仅要了解是否存在风险标记，还要了解其个体化风险的大小，这一点很关键。如此一来，知情患者可以充分参与结合了患者自身风险承受能力和治疗目标的 ICD 植入决策。

10 大要点（第2节，共2节）

6

HCM 儿童患者的 SCD 风险因素权重与成人患者不同；权重因年龄而异，必须考虑体型差异。此外，为发育期年轻患者植入 ICD 比较复杂并且设备并发症风险较高，因此儿童的 ICD 植入阈值通常与成人的不同。在 HCM 儿童患者治疗方面具备专业知识的初级或综合 HCM 中心能够很好地应对这些差异。

7

由专业中心经验丰富的 HCM 团队执行的间隔复位治疗（心间隔肌切开术和室间隔酒精消融术）在安全和疗效方面不断提高，因此对于因药物难治性或严重流出道障碍导致心脏代偿失调迹象的患者，进行更早期的干预可能会成为现实。鉴于综合 HCM 中心显著改善结果的数据，这些决策代表最佳转诊机会。

8

HCM 和持续性或阵发性心房颤动的患者发生中风的风险明显增加，因此不管 CHA₂DS₂VASc 评分是多少，使用直接作用型口服抗凝血剂（或者华法林）进行口服抗凝治疗应该是默认治疗方案。HCM 患者通常难以承受快速心房颤动，维持窦性心律和心率控制是实现成功治疗的关键。

9

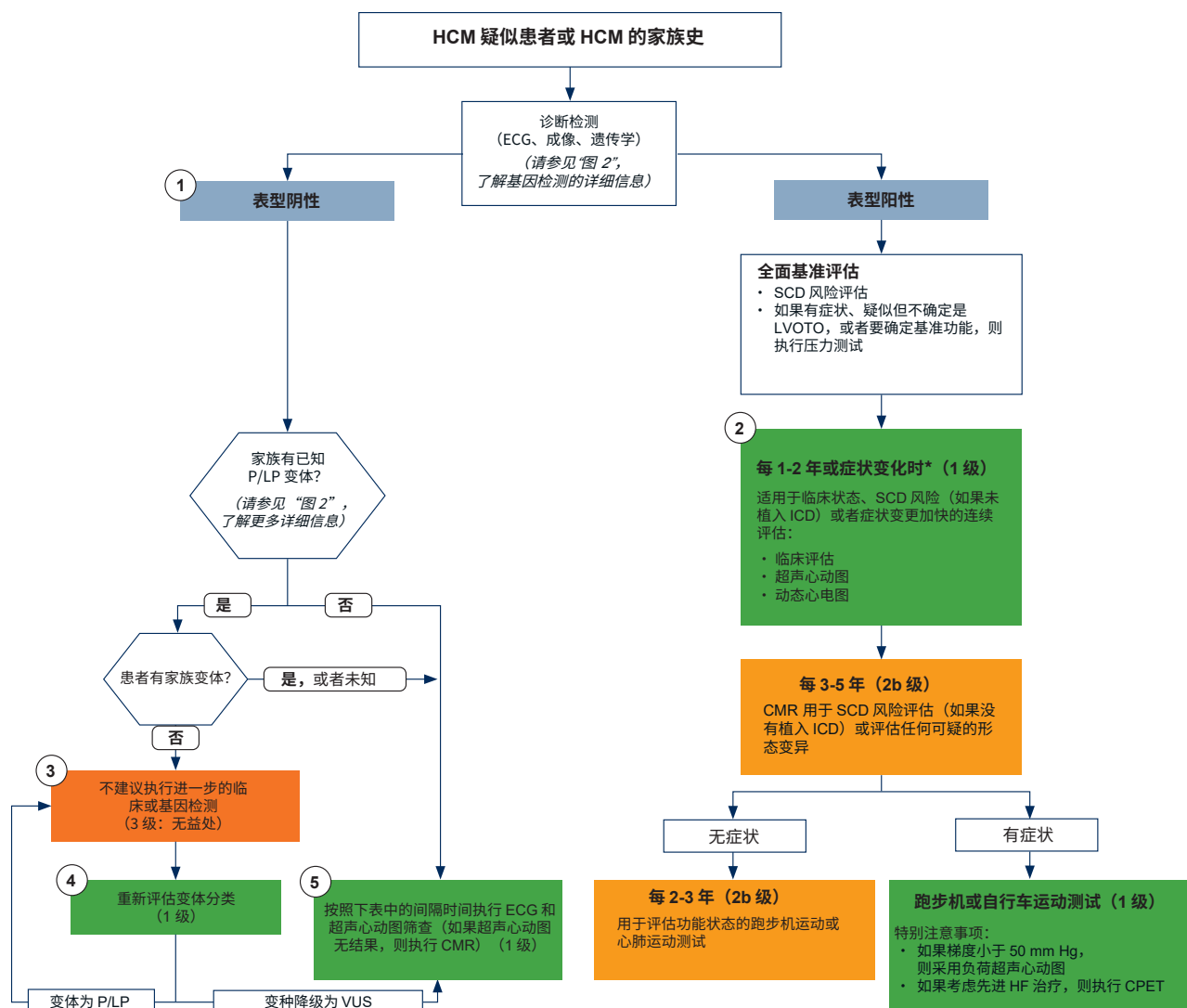
HCM 患者的心力衰竭症状如果没有左心室流出道阻塞情况，则应该采用与其他心力衰竭症状的患者类似的治疗，包括考虑先进的治疗方案（例如心脏再同步治疗、左心室辅助装置、移植）。对于 HCM 患者，射血分数低于 50% 意味着收缩功能严重受损，并表明这些个体预后不良且 SCD 风险增加。

10

越来越多的数据证实，锻炼的有益作用不仅影响常规健康，还影响 HCM 患者。根据最近的研究，健康的娱乐锻炼（中等强度）不会增加室性心律失常的风险。HCM 个体患者是否希望进行更严格的运动/训练，需要患者与其 HCM 专业护理团队一起就该训练/参与级别的潜在风险进行全面讨论，同时清楚与锻炼相关的风险无法针对特定患者进行个性化评定。

基因检测和评估

图 1. 推荐的 HCM 评估和检测



筛查 HCM 患者无症状一级亲属		
一级亲属的年龄	筛查的起始时间	监测时间间隔
基因型阳性家庭和/或早发性 HCM 家庭的儿童和青少年	其他家庭成员确诊时	每 1-2 年
所有其他儿童和青少年	家庭成员确诊之后、在青春期之前的任何时间	每 2-3 年
成人	其他家庭成员确诊时	每 3-5 年

**表 6. 使用心电图和二维超声心动图
筛查无症状的家庭成员***

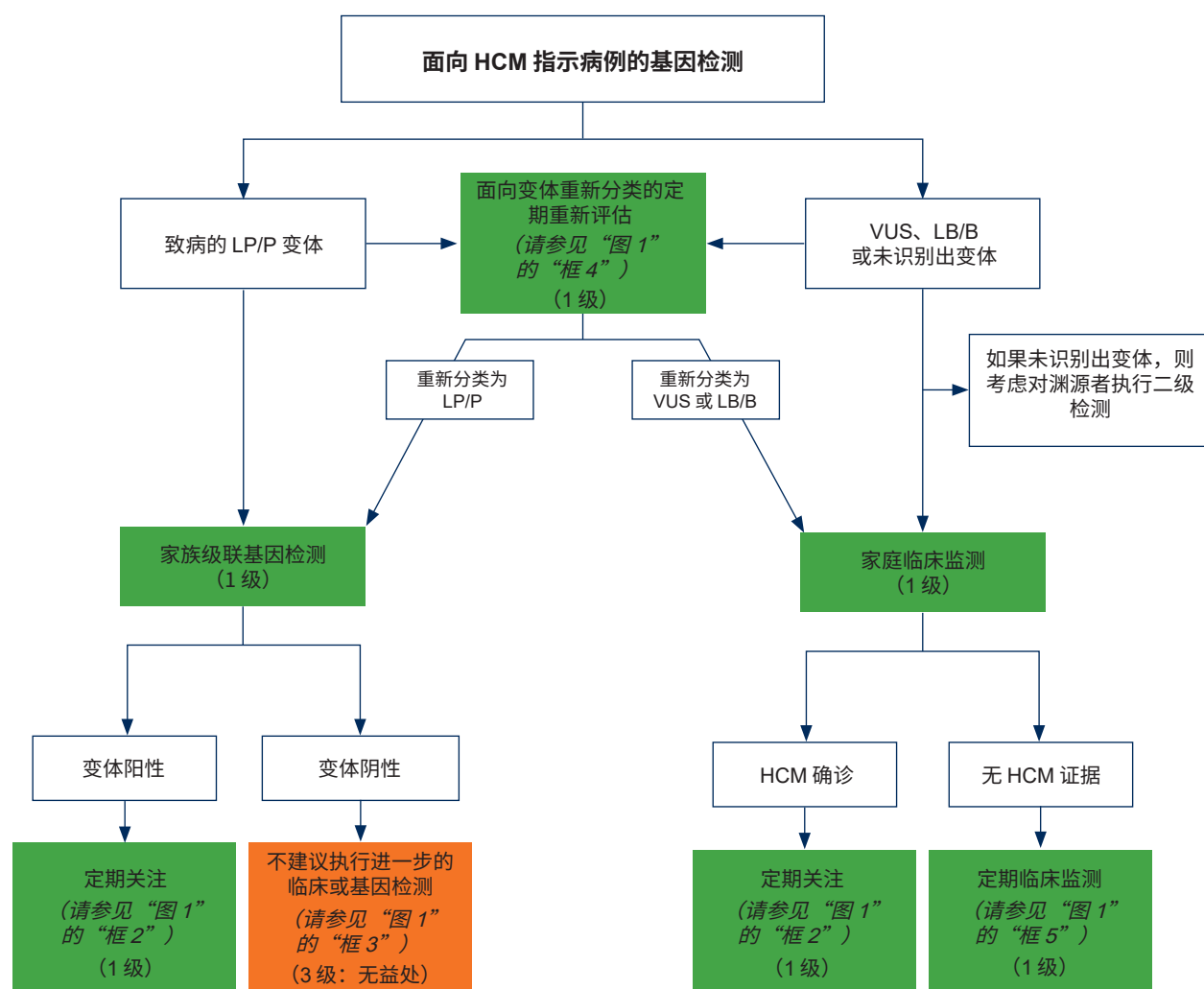
一级亲属的年龄	筛查的起始时间	重复心电图、超声波检查
婴幼儿		
基因型阳性家庭和早发性疾病家庭的儿童和青少年	其他家庭成员诊断出 HCM 时	每 1-2 年
其他所有婴幼儿	家庭成员诊断出 HCM 之后、在青春期之前的任何时间	每 2-3 年
成人	其他家庭成员诊断出 HCM 时	每 3-5 年

*包括根据家族史或基因型状态存在 HCM 患病风险的所有无症状、表型阴性的一级亲属，而且根据临床判断有时可能还包括关系更远的亲属。筛查间隔时间可能会更改（例如，在出现新症状时，或有恶性临床病程或迟发性 HCM 的家庭）。

在本文发表时，HCM 基因的有力证据包括：MYH7、MYBPC3、TNNI3、TNNT2、TPM1、MYL2、MYL3 和 ACTC1。

变异体的致病性评定取决于根据美国医学遗传学和基因组学学院标准收集的大量证据，可能会随着时间改变。

图 2. HCM 基因检测流程



诊断

表 5. “HCM 表型模写（模拟）” 患者的临床特征

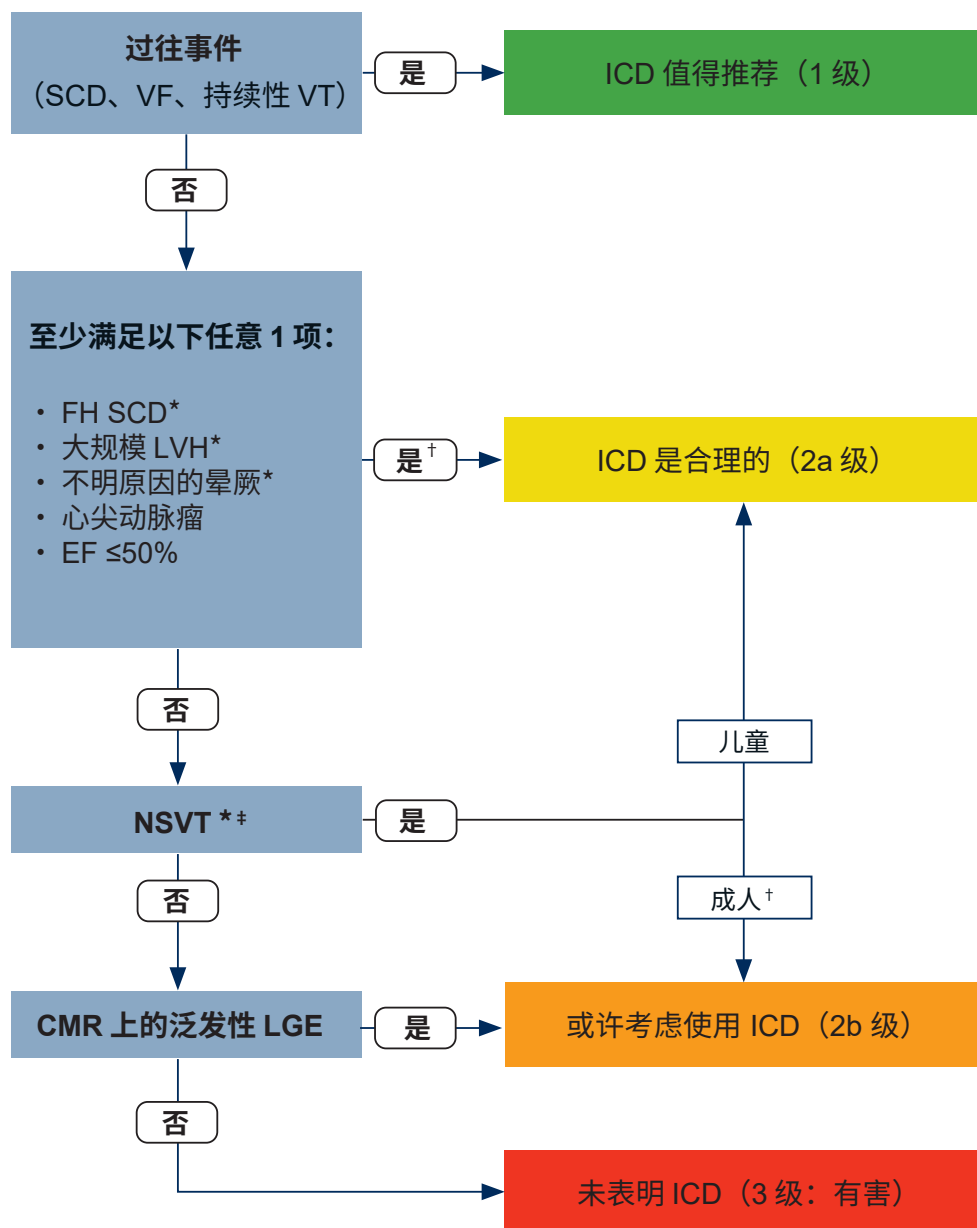
典型症状的发病年龄	全身症状	可能的病因	诊断方法
婴儿（0-12 个月）和幼儿	畸形特征、发育停滞、代谢性酸中毒	<ul style="list-style-type: none"> • RAS 蛋白家族病变 • 肝糖储积症、其他代谢或线粒体疾病 • 婴儿的母亲患有糖尿病 	<ul style="list-style-type: none"> • 遗传学家评估 • 新生儿代谢筛查 • 特定代谢检测 • 基因检测
幼儿	认知发育迟缓或异常、视觉或听觉障碍	<ul style="list-style-type: none"> • RAS 蛋白家族病变 • 线粒体疾病 	<ul style="list-style-type: none"> • 生化筛查 • 基因检测
学龄期和青春期	骨骼肌无力或运动障碍	<ul style="list-style-type: none"> • 弗里德赖希共济失调、达农病 • 线粒体疾病 	<ul style="list-style-type: none"> • 生化筛查 • 神经肌肉评估 • 基因检测
成人期	运动障碍、周围神经病变、肾功能障碍	<ul style="list-style-type: none"> • Anderson-Fabry 病、弗里德里希共济失调、浸润性疾病（例如如淀粉样变性）、肝糖储积症 	<ul style="list-style-type: none"> • 生化筛查 • 神经肌肉评估 • 基因检测

心源性猝死风险评估

表 7. HCM 猝死风险分级的既定临床风险因素

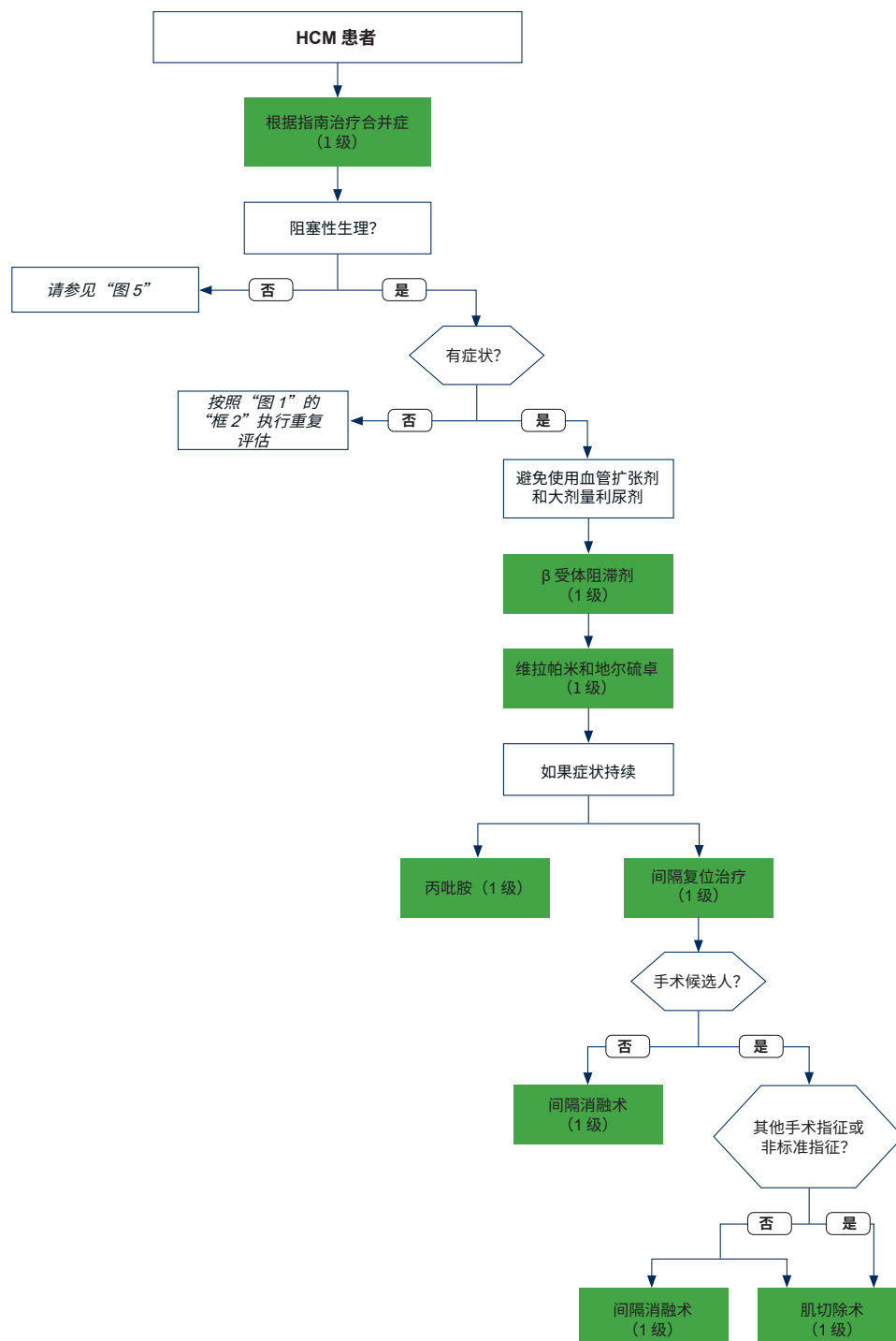
HCM 猝死家族史	在 50 岁或以下年龄的一级亲属或近亲亲属中，有 1 例或更多明确或可能归因于 HCM 的猝死。近亲亲属一般为二级亲属；但是，三级亲属如果有多个 SCD 亲属，也应认定为近亲亲属。
大规模左心室肥大	根据超声心动图或 CMR 成像，室内任意段的壁厚大于或等于 30 mm；基于治疗心脏病学家的判断，对于个体患者，此形态标记的临界值为大于或等于 28 mm。对于 HCM 婴幼儿患者，尚未明确壁厚的绝对阈值或 z 分数阈值；但是，z 分数大于或等于 20（存在其他风险因素时大于 10）时的最大壁值似乎比较合理。
不明原因的晕厥	1 次或更多伴有急性短暂意识丧失的不明原因的晕厥，根据病史，原因不可能是神经源性（血管迷走神经性）病因，也不可能是 LVOTO，尤其对于在评估后 6 个月内发病的情况（过去 5 年以上发生的事件似乎都没有关联性）。
伴有左心室收缩功能障碍的 HCM	超声心动图或 CMR 成像显示射血分数小于 50% 的收缩期功能障碍。
左心室心尖动脉瘤	心尖动脉瘤是指左心室最远端部分的离散薄壁运动障碍或运动障碍；与大小无关。
CMR 成像上的泛发性 LGE	扩散性和泛发性 LGE，代表纤维化，通过目测量化或估计，占左心室质量的 15% 或以上（儿童的 LGE 风险程度尚未确定）。
流动监视器上的 NSVT	通常在监视的 24 小时到 48 小时内跑步次数频繁（大于或等于 3 次）、时间更长（大于或等于 10 次心跳）并且速度更快（大于或等于 200 次/分）时，赋予 NSVT 风险标记更高的权重似乎最合理。对于婴幼儿患者，室性心动过速超过窦性心动过速基线 20% 视为合理。

图 3. ICD 患者选择



症状管理

图 4. HCM 患者的症状管理



关于阻塞型 HCM 患者药物管理的建议

COR	LOE	建议
1	B-NR	1. 对于伴有阻塞型 HCM 和 LVOTO 诱发症状*的患者，建议将非血管舒张性 β 受体阻断剂调整为有效剂量或最大耐受剂量。
1	维拉帕米 B-NR	2. 对于伴有阻塞型 HCM 和 LVOTO 诱发症状*的患者，如果 β 受体阻断剂对其无效或其不能承受 β 受体阻断剂，建议使用非二氢吡啶类之钙离子通道阻断剂（例如维拉帕米、地尔硫卓）替代。
	地尔硫卓 C-LD	
1	B-NR	3. 对于伴有 LVOTO 诱发的持续性严重症状*的阻塞型 HCM 患者，尽管有 β 受体阻断剂或非二氢吡啶类之钙离子通道阻断剂，但建议将丙吡胺与另外 1 种药物合用，或者在专业中心†执行多向立体定位放射疗法 (SRT)。
1	C-LD	4. 对于伴有阻塞型 HCM 和急性低血压的患者，如果液体给药无反应，建议单独静脉注射苯肾上腺素（或其他无收缩活性的血管收缩剂）或结合 β 受体阻断药物静脉注射去氧肾上腺素。
2b	C-EO	5. 对于伴有阻塞型 HCM 和持续呼吸困难的患者，尽管有其他 HCM GDMT，但临床证据显示其容量超负荷且左侧充盈压力高，因此应谨慎使用低剂量口服利尿剂。
2b	C-EO	6. 对于阻塞型 HCM 患者，停用血管扩张剂（例如血管紧张素转换酶抑制剂、血管紧张素受体阻断剂、二氢吡啶类之钙离子通道阻断剂）或地高辛可能是合理的，因为这些药物会加重动态流出道阻塞引起的症状。
3 级：有害	C-LD	7. 对于伴有阻塞型 HCM、休息时呼吸严重困难、低血压、较高休息梯度（例如，大于 100 mm Hg）的患者以及 6 周以下的所有儿童，维拉帕米可能有害。

*症状包括因劳力导致的呼吸困难或胸痛；有时也包括其他劳力性症状（例如晕厥、近乎晕厥），这些症状归因于 LVOTO，干扰了日常活动或生活质量。

†在这些规程的临床疗效方面表现出色的综合或初级 HCM 中心（表 3 和表 4）。

表 3. 综合和初级 HCM 中心的建议能力

潜在 HCM 护理服务能力	综合 HCM 中心	初级 HCM 中心	咨询中心/医师
诊断	X	X	X
初始和监视 TTE	X	X	X
用于检测潜在 LVOTO 的先进超声心动图成像	X	X	
用于指导 SRT 的超声心动图	X	*	
用于诊断和风险分级的 CMR 成像	X	X	
LVOTO 侵害性评估	X	*	*
冠状血管造影术	X	X	X
引发 LVOTO 的压力测试或考虑先进的 HF 治疗/移植	X	X	
咨询并执行家庭筛查（成像和基因）	X	X	X
基因检测/咨询	X	X	*
SCD 风险评估	X	X	X
与成人患者进行 1 级和 2a 级 ICD 决策	X	X	X
与成人患者进行 2B 级 ICD 决策	X		
ICD 植入（成人）	X	X	*
儿童/青少年及其父母进行 ICD 决策与植入	X	*	
初期 AF 管理和中风预防	X	X	X
AF 导管消融术	X	X	*
射血分数下降型心力衰竭 (HFrEF) 和射血分数保留型心力衰竭 (HFpEF) 的初期管理	X	X	X
先进 HF 管理（例如移植、CRT）	X	*	
阻塞型症状 HCM 的药物治疗	X	X	X
阻塞型症状 HCM 的介入管理	X	†	
建议职业和健康的生活选择，而不是高强度或竞争性的活动	X	X	X
建议高强度或竞技运动的选项	X		
HCM 女性的孕期管理	X	*	
合并症管理	X	X	X

*根据机构的核心竞争力选择。

†如果执行这些规程，则应有足够的质量保证，以证明成果与综合中心所取得的成果一致。

表 4. 有创间隔复位治疗效果的示例目标

	心率	
	肌切除术	室间隔酒精消融术
30 天死亡率	≤1%	≤1%
30 天不良并发症 (心包填塞、LAD 解剖、感染、大出血)	≤10%	≤10%
30 天完全心脏传导阻滞，需要永久性起搏器	≤5%	≤10%
1 年内更换二尖瓣	≤5%	
中度以上的残留二尖瓣反流	≤5%	≤5%
重复手术率	≤3%	≤10%
改善 ≥ NYHA 分级	>90%	>90%
静息和诱发 LVOT 梯度 < 50 mm Hg	>90%	>90%

运动参与

运动和活动建议

COR	LOE	建议
1	B-NR	1. 对于大多数 HCM 患者,轻度至中度的娱乐性*锻炼有助于改善心肺适应能力、身体机能和生活质量,并有益于他们的整体健康,符合一般人群的体育活动指南。
1	C-EO	2. 对于 HCM 运动员患者,建议由专家提供者对参与运动的潜在风险进行全面评估和共同讨论。
2a	C-EO	3. 对于大多数 HCM 患者,参与低强度的竞技运动是合理的。
2a	C-LD	4. 对于基因型阳性、表型阴性的 HCM 个体患者,参加任何强度的竞技运动都是合理的。
2b	C-LD	5. 对于 HCM 患者,了解竞技运动的参与资格决策通常涉及代表学校或团队的第三方(例如,团队医师、顾问和其他机构领导),并且经过全面评估和共同讨论后,可考虑参加高强度娱乐性活动或中高强度竞技运动。此类评估和讨论需要每年都与专家提供者进行,该提供者传达猝死和 ICD 休克的风险可能会增加。
3 级:有害	B-NR	6. 对于 HCM 患者,如果植入 ICD 仅仅为了参与竞技体育,则不得植入。

*娱乐性锻炼是为了休闲,不需要进行系统训练,不以超越他人或与他人竞争为目的。

HCM 患者的心力衰竭症状

图 5. 心力衰竭算法

