

指南与共识

中国心肌病综合管理指南 2025

国家心血管病中心心肌病专科联盟 中国医疗保健国际交流促进会心血管病精准医学分会

摘要

心肌病的患病率高，病因复杂，表现多样，预后不良，且与遗传密切相关。近年来，心肌病的定义、分类、精准诊断与个体化治疗等方面不断取得更新和突破。本指南整合最新的循证医学证据，系统阐述了各类心肌病的定义、分类、病因及发病机制，并对诊断、治疗及管理提出了推荐意见，旨在提高我国心肌病临床实践水平。
关键词 心肌病；分类；基因检测；诊疗；管理

2025 Chinese Guideline for the Management of Cardiomyopathies

The Cardiomyopathy Specialty Alliance of National Center for Cardiovascular Diseases, Cardiovascular Precision Medicine Branch of China International Exchange and Promotive Association for Medical and Health Care
Co-corresponding Authors: SONG Lei, Email: songlqd@126.com; HUI Rutai, Email: fuwaihui@163.com

Abstract

Cardiomyopathy is a group of myocardial disorders that are clinically common and characterized by complex etiologies, heterogeneous clinical manifestations, adverse prognoses and strong associations with genetics. In recent years, significant advances and breakthroughs have been achieved in its definition, classification, precise diagnosis, and individualized treatment. This guideline integrates the latest evidence, systematically elucidates the definition, classification, etiologies and pathogenesis of various types of cardiomyopathy, and offers recommendations for diagnosis, treatment and management, with the aim to improve the clinical practice level of cardiomyopathy in China.
Key words cardiomyopathy; classification; genetic testing; diagnosis and treatment; management
Funding: Noncommunicable Chronic Diseases-National Science and Technology Major Project (2023ZD0504500); Chinese Academy of Medical Science Innovation Fund for Medical Sciences (2023-I2M-1-001; 2023-I2M-C&T-B-006)
(Chinese Circulation Journal, 2025, 40: 420.)

心肌病的患病率高，病因复杂，表现多样，预后不良，且与遗传密切相关，这些特点使其成为精准医学理念指导下，心血管疾病诊、治、防、控的重要领域。尤其是近年来，随着影像与分子遗传技术的进步，心肌病的诊疗迎来了一个“复兴时代”。
心肌病概念被提出的近 70 年来，其机制、定义、分类、诊疗理念都在不断发展变化，由于缺乏系统化的诊疗流程和规范，临床医生对其认知相对滞后，限制了这类疾病的诊疗和管理能力的提升。2023 年欧洲心脏病学会（European Society of Cardiology，

ESC）发布了全球首部心肌病综合管理指南，对解决上述问题做出了有益的探索。面对庞大的心肌病患者群体，结合心肌病研究领域取得的众多进展和获得的循证证据，我国迫切地需要一部指南来指导心肌病诊疗实践。因此，国家心血管病中心心肌病专科联盟和中国医疗保健国际交流促进会心血管病精准医学分会组织专家撰写了这部指南。
为使读者了解某一项诊断或治疗的价值，本指南对推荐等级和证据水平的表述沿用国际通用的方式（表 1）。

基金项目：四大慢病重大专项（2023ZD0504500）；中国医学科学院创新工程（2023-I2M-1-001，2023-I2M-C&T-B-006）
通信作者：宋雷 Email: songlqd@126.com; 惠汝太 Email: fuwaihui@163.com
中图分类号：R54 文献标识码：C 文章编号：1000-3614（2025）05-0420-43 DOI: 10.3969/j.issn.1000-3614.2025.05.002

表 1 推荐等级和证据水平的分级及定义

项目	推荐等级 / 证据水平定义
推荐等级	
I	已证实和(或)一致公认有益、有用和有效的操作或治疗, 推荐使用
II	
IIa	有关证据和(或)观点倾向于有用和(或)有效, 应用这些操作或治疗是合理的
IIb	有关证据和(或)观点尚不能被充分证明有用和(或)有效, 这些操作或治疗可考虑应用
III	已证实和(或)一致公认无用和(或)无效, 并对一些病例可能有有害的操作或治疗, 不推荐使用
证据水平	
A	资料来源于多项随机对照临床试验或荟萃分析
B	资料来源于单项随机对照临床试验或多项高质量非随机研究
C	资料来源仅为专家共识意见和(或)小规模研究、回顾性研究、注册研究

1 心肌病定义、分类与流行病学

本指南结合我国临床现状和既往国内外指南经验, 将心肌病定义为: 一组存在心肌结构和(或)功能异常, 且用高血压、冠状动脉粥样硬化性心脏病、瓣膜性心脏病和先天性心脏病不足以解释其病因的心肌疾病。

本指南将心肌病分类为心室心肌病和心房心肌病, 前者包括肥厚型心肌病(hypertrophic cardiomyopathy, HCM)、扩张型心肌病(dilated cardiomyopathy, DCM)、限制型心肌病(restrictive cardiomyopathy, RCM)、心律失常相关心肌病、代谢性心肌病、综合征性心肌病、淀粉样变心肌病、其他心肌受累疾病和特异性心肌损伤 9 大类。

我国针对普通人群的抽样调查数据显示, 成人 HCM 患病率约为 1/625^[1]。近年来, 随着影像和遗传诊断技术发展, HCM 的患病率估计可达 1/200^[2]。DCM 患病率目前尚缺乏基于普通人群的流行病学调查结果, 估计 DCM 的患病率与 HCM 相当^[3-4]。西方人群中, 致心律失常性右室心肌病(arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy, ARVC)的患病率约为 1/5 000~1/2 000。其他心肌病尚缺乏流行病学数据。考虑到认知和诊断方法的限制, 心肌病的患病率可能被严重低估。

我国的心肌病疾病负担呈显著增加趋势。国家心血管病中心心肌病专科联盟全国性研究调查 66 家医院诊疗数据显示, 2021 年心肌病住院人次同比增长 25.5%, 同期冠心病和高血压增长分别为 20.7% 和 64.8%。2021 年心肌病门诊和住院人数较 2017 年分别增加了 38.6% 和 33.0%。HCM 和 DCM 临床最为常见, 占心肌病就诊人数的 90% 以上;40 岁以

上是心肌病的主要就诊年龄段, 男女比例约为 2:1^[3]。

2 心肌病诊断评估流程和方法

心肌病患者就诊途径多样, 患者可能因出现临床症状、常规体检或作为心肌病患者的家系筛查就医, 也可能在心血管受累相关的多器官疾病的诊治中被发现。

推荐所有疑诊或确诊的心肌病患者进行系统性评估和病因诊断(I, C)。

2.1 病史

年龄是明确心肌病病因的重要因素之一。例如, 遗传性代谢紊乱和先天性畸形综合征在新生儿和婴儿中更常见, 野生型转甲状腺素蛋白淀粉样变心肌病患者年龄主要在 65 岁以上。

病史采集时, 耳聋、血管角质瘤、骨骼肌无力、腕管综合征、肾功能异常等非心脏症状可能提示代谢性心肌病或综合征性心肌病^[5]。

家族史需关注家庭成员罹患心肌病的可能以及与心肌病相关的事件, 如早死[心脏性猝死(sudden cardiac death, SCD)可能被报告为意外死亡]、不明原因心力衰竭、心脏移植、植入起搏器或埋藏式心脏复律除颤器(implantable cardioverter defibrillator, ICD)等。

绘制 3~4 代家系图有助于明确遗传方式并识别高风险家族成员^[5]。大多数遗传性心肌病为常染色体显性遗传; 若男性患者症状严重, 且非由父至子遗传, 应怀疑 X 连锁遗传; 若呈母系遗传特点, 应考虑线粒体遗传。注意无家族史不能排除遗传病因。

2.2 实验室检查

当常规检查提示特殊类型心肌病时, 应通过特异性检查和(或)基因检测进一步明确病因(表 2)^[6]。

2.3 心电学检查

心肌病患者的心电学异常可早于心脏结构和功能的改变, 部分特殊心电学异常甚至可以直接指向特定诊断, 包括房室阻滞、心室预激、复极异常, 以及 QRS 波高电压或低电压。建议在首诊时即完成 12 导联心电图和动态心电图检查, 并定期或在出现症状/体征变化时及时复查。动态心电检测有助于评估 SCD 和脑卒中风险。

2.4 超声心动图

经胸超声心动图(transthoracic echocardiography, TTE)可以在初次评估和随访期间, 全面评估心脏结构和功能, 判断有无血液动力学异常、肺动脉高压、心内血栓、室壁瘤或心包积液等, 以监测疾病进展, 辅助危险分层和管理(I, B)^[7-8]。心肌应变成像(斑点追踪技术或组织多普勒成像)评估的心肌纵向应变

在检测轻微心功能障碍方面较射血分数更敏感^[8]，且有助于鉴别心肌肥厚的病因^[9]。心室壁机械离散度可评估其他影像学方法可能忽略的细微结构或功能变化，并提示病变严重程度^[10-11]。三维超声心动图可准确评估心腔容积。心脏声学造影可以更好地显示心内膜，识别肌小梁增多、心尖肥厚型心肌病、室

壁瘤和心内血栓，同时观测心肌血流灌注情况。负荷超声心动图有助于评估缺血相关心肌运动障碍和有症状 HCM 患者的隐匿梗阻。经食道超声心动图 (transoesophageal echocardiography, TEE) 可明确有无心房颤动相关血栓，并作为侵入性治疗 (如 HCM 患者的室间隔减容术) 的围术期检查。

表 2 不同表型心肌病患者的实验室检查

检查项目			肥厚表型	扩张表型	限制表型	心律失常表型
常规检查	血常规; 肝、肾功能; 尿蛋白; 肌酸激酶; 肌钙蛋白; BNP/NT-proBNP		√	√	√	√
提示特殊类型心肌病的特异性检查	炎症性心肌病	器官特异和非器官特异性血清自身抗体; 血清病毒学; C 反应蛋白		√		√
	铁过载心肌病	血清铁、铁蛋白; 转铁蛋白饱和度		√	√	
	维生素缺乏	维生素 B ₁ ; 维生素 D		√		
	电解质紊乱	钙、磷		√		√
	心脏结节病	器官特异和非器官特异性血清自身抗体; 血清 ACE		√	√	√
	甲状腺疾病	甲状腺激素		√		
	甲状旁腺疾病	甲状旁腺激素	√	√		
	Pompe 病	GAA	√		√	
	法布雷病	α-Gal A (男性); Gb3、Lyso-Gb3	√		√	
	线粒体疾病	乳酸; 尿肌红蛋白	√	√		
	脂肪酸氧化代谢障碍	肉碱; 丙酮酸、游离脂肪酸	√	√		
	有机酸血症	血浆氨基酸; 尿有机酸	√	√		
	AL-CM	血清 / 尿免疫固定电泳; 血清 / 尿单克隆游离轻链	√		√	

注: BNP: B 型利钠肽; NT-proBNP: N 末端 B 型利钠肽原; ACE: 血管紧张素转换酶; GAA: 酸性 α-葡萄糖苷酶; α-Gal A: α-半乳糖苷酶 A; Gb3: 球形三酰神经酰胺; Lyso-Gb3: 脱乙酰基 Gb3; AL-CM: 免疫球蛋白轻链型淀粉样变心肌病。

在评估房室大小和室壁厚度以及功能时，建议采用中国汉族成年人超声心动图正常参考值^[12]；儿童患者需用体表面积进行矫正，通常使用 Z 值（即偏离总体平均值的标准差）。建议使用儿科心脏网络联盟 (Paediatric Heart Network Consortium) 提供的正常值^[13]。
2.5 心脏磁共振成像 (cardiac magnetic resonance, CMR)
CMR 可以通过多序列、多参数、多平面成像实现对心脏结构、功能和组织特征的“一站式”评估。不同 CMR 特征可能提示相应病因 (表 3)。

首次 CMR 检查应常规包括电影序列、钆延迟增强 (late gadolinium enhancement, LGE)、纵向弛豫时间加权成像 (T1 weighted imaging, T1WI)、横向弛豫时间加权成像 (T2 weighted imaging, T2WI)，有条件的单位可扫描 T1 定量成像 (T1 mapping)、T2 定量成像 (T2 mapping) 及 T2* mapping。LGE 是目前无创评估心肌纤维化最有效的方法，LGE 存在与否、分布范围及模式均有助于心肌病的诊断和管理^[14-15]。严重 LGE (LGE ≥ 左心室质量的 15%) 可指导 HCM 患者的 ICD 植入^[16]。

表 3 提示不同心肌病表型可能病因的 CMR 特征

心肌病表型	病因	CMR 特征
肥厚表型	肌小节基因变异所致肥厚型心肌病	多为非对称肥厚，可见肥厚心肌壁内局灶性或斑片状 LGE
	法布雷病心肌病	多为普遍性肥厚，可见左心室外侧壁 LGE；心肌初始 T1 值减低（晚期可假性正常或升高），ECV 正常或升高
	淀粉样变心肌病	弥漫性心内膜下或全层粉尘样 LGE、初始 T1 值明显升高，ECV 升高
扩张表型	炎症性心肌病	多为心外膜下 LGE，心内膜下 LGE 少见
	恰加斯病	心尖透壁性 LGE
	铁过载心肌病	T2* mapping 示低 T2* 值 ^[17]
	心脏结节病	（前）室间隔右心室面基底段 LGE 常见，典型者表现为“钩状征 (hook sign)”
	Duchenne 型肌营养不良 / Becker 型肌营养不良	左心室下外侧壁心外膜下 LGE
限制表型	嗜酸性粒细胞性心内膜炎 / 心内膜心肌纤维化	部分左心室或右心室心尖闭塞伴心内膜下 LGE，可合并继发血栓形成
心律失常表型	桥粒基因变异所致心肌病	右心室透壁性、左心室游离壁心外膜下至心肌中层 LGE 和（或）脂肪替代

注: CMR: 心脏磁共振成像; LGE: 钆延迟增强; T1: 纵向弛豫时间; ECV: 细胞外容积。

心肌病患者应该根据初始评估每 2~5 年进行 CMR 检查监测疾病进展、辅助危险分层与疾病管理。对于已明确携带致病变异或可疑遗传性心肌病家族成员, CMR 有助于临床诊断和早期筛查。具体检查建议见表 4。

表 4 心肌病患者的 CMR 检查建议		
推荐意见	推荐等级	证据水平
推荐心肌病患者在首诊时进行对比增强 CMR 检查 ^[10]	I	B
心肌病患者随访时应考虑进行对比增强 CMR 检查, 以监测疾病进展、辅助危险分层与疾病管理	IIa	C
炎症性心肌病、铁过载心肌病、心脏结节病、法布雷病心肌病、淀粉样变心肌病患者, 应考虑使用对比增强 CMR 进行随访和疗效评估	IIa	C
已确定致病变异的家族中, 基因型阳性但表型阴性的家族成员应考虑行对比增强 CMR ^[19-20]	IIa	B
对于缺少遗传诊断的家族性心肌病患者, 其表型阴性的家族成员可考虑行对比增强 CMR, 以帮助诊断和早期发现疾病	IIb	C

注: CMR: 心脏磁共振成像。

2.6 计算机断层摄影术(computed tomography, CT)
鉴于我国几乎全部三级医院和约半数二级医院可以开展心脏和冠状动脉计算机断层扫描血管成像(computed tomography angiography, CTA)检查^[21], CT 在心肌病诊断评估中的作用应被重视。

对于疑似心肌病的患者, 冠状动脉 CTA 可用于排除冠状动脉病变导致的缺血性心肌损伤; 在儿童和青少年中可用于排除先天性冠状动脉畸形。

CT 心脏平扫可观察心肌密度差异, 冠状动脉 CTA 增强图像可反映心肌灌注差异。碘对比剂与钆对比剂同属细胞外间隙对比剂, 基于碘对比剂的延迟强化可评估心肌组织学特征, 其结果与 CMR 延迟扫描的一致性良好。基于冠状动脉 CTA 平扫图像与延迟图像的对比, 可计算细胞外容积(extracellular volume, ECV); 基于冠状动脉 CTA 全心动周期的图像, 可计算心肌应变值。具体检查建议见表 5。

表 5 心肌病患者的 CT 检查与放射性核素检查建议		
推荐意见	推荐等级	证据水平
推荐对疑似 ATTR-CM 的患者进行 ^{99m} Tc ^m -PYP 骨示踪闪烁扫描以辅助诊断 ^[22]	I	B
疑似心肌病且超声心动图图像质量欠佳并有 CMR 禁忌证的患者, 应考虑进行心脏增强 CT 检查	IIa	C
疑似心肌病患者, 应考虑冠状动脉 CTA 检查以除外先天性或获得性冠状动脉疾病导致的心肌损伤	IIa	C
应考虑用核素心肌灌注显像评估心肌病患者是否合并冠心病或冠状动脉微循环功能障碍	IIa	C
疑似为心脏结节病的心肌病患者, 应考虑进行 ¹⁸ F-FDG-PET 扫描以辅助诊断	IIa	C

注: CT: 计算机断层摄影术; ATTR-CM: 转甲状腺素蛋白型淀粉样变心肌病; ^{99m}Tc^m-PYP: ^{99m}Tc^m 标记焦磷酸盐; CMR: 心脏磁共振成像; CTA: 计算机断层扫描血管成像; ¹⁸F-FDG-PET: ¹⁸F-脱氧葡萄糖正电子发射计算机断层显像。

2.7 放射性核素检查
放射性核素检查对特定心肌病的诊断与鉴别诊断有重要价值。^{99m}Tc^m 标记焦磷酸盐(^{99m}Tc^m-pyrophosphate, ^{99m}Tc^m-PYP)显像剂可特异性结合淀粉样纤维中的钙与磷酸盐, 当血清/尿单克隆免疫球蛋白检测阴性时, ^{99m}Tc^m-PYP 显像阳性诊断转甲状腺素蛋白型淀粉样变心肌病的特异度和阳性预测值接近 100%, 几乎可以替代心内膜心肌活检^[23-24]。

核素心肌灌注显像还可帮助明确心肌病患者合并冠心病时负荷和静息状态下的心肌绝对血流量和冠状动脉血流储备, 是鉴别冠状动脉微循环障碍最重要的影像学手段^[25-28]。即使无冠状动脉病变, 有缺血症状的心肌病患者仍需评估冠状动脉微循环情况。

¹⁸F-脱氧葡萄糖(¹⁸F-fluorodeoxyglucose, ¹⁸F-FDG)正电子发射计算机断层显像(positron emission tomography, PET)示巨噬细胞密集区域 ¹⁸F-FDG 摄取增加可用于心脏结节病的诊断^[29]。具体检查建议见表 5。

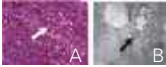
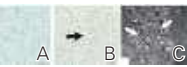
2.8 心内膜心肌活检(endomyocardial biopsy, EMB)
EMB 对心肌病的诊断有重要价值, 因其为有创检查, 在心肌病诊断中应用 EMB 需谨慎权衡风险和获益。EMB 的适应证及禁忌证详见国家心血管病中心心肌病专科联盟发布的《心肌病心内膜心肌活检及病理检查临床应用指南》^[30]。

疑似 HCM、DCM 和 RCM 者行 EMB 可除外其他引起心肌肥厚、心脏扩张或舒张功能受限等的代谢性心肌病和综合征性心肌病。免疫组织化学可检测相应酶的表达或缺失, 以及底物和蛋白的异常堆积; 透射电子显微镜可观察心肌细胞内代谢产物沉积和异常物质聚集(图 1)。

3 基因检测和遗传咨询

3.1 基因检测
基因检测已成为心肌病临床管理的标准推荐^[31]。心肌病患者进行基因检测可能的直接获益包括诊断、预后判断、治疗选择和生育管理。若遗传筛查能使亲属免除不必要的随访, 也可进行基因检测。各类心肌病的致病基因见表 6。

患者检出致病变异时, 应向其亲属(无论患病与否)提供遗传咨询, 并针对该致病变异进行检测, 检测方式推荐级联检测。若一级亲属去世或拒绝检测, 建议二级亲属进行检测。不携带家族致病变异的亲属通常可免于随访; 而致病变异携带者应定期临床评估和随访。

心肌病表型	需考虑鉴别的特殊类型心肌病	病理学典型图片*	病理学特征
肥厚表型	Pompe 病		心肌细胞空泡变性显著, PAS (+)(图 A 白色箭头, ×200), TEM 见糖原堆积(图 B 黑色箭头, ×15 000)
	Danon 病		心肌细胞空泡变性显著, IHC 示 LAMP2 表达缺失(图 A 示缺失, 图 B 黑色箭头示正常表达, 200×), LC3 堆积(图 C 黑色箭头, ×200), TEM 见自噬体堆积(图 D 白色箭头, ×15 000)
	法布雷病心肌病		心肌细胞空泡变性显著, IHC 示 α-Gal A 表达缺失(图 A 示缺失, 图 B 黑色箭头示正常表达, ×200), TEM 见髓鞘样小体(图 C 白色箭头, ×15 000)
	线粒体心肌病		心肌细胞 COX+SDH 双染, COX 表达缺失(呈蓝色, 图 A 黑色箭头, ×200), TEM 见形态异常线粒体, 见棒状结晶(图 B 白色箭头, ×15 000)
	淀粉样变心肌病		心肌细胞间质均质淡粉染物质沉积, 刚果红(+), 偏振光下呈苹果绿双折光(图 A 白色箭头, ×200), TEM 见淀粉样纤维(图 B 黑色箭头, ×25 000)
扩张表型	炎症性心肌病		间质单个核细胞浸润, 心肌细胞损伤, 间质灶性瘢痕替代(黑色箭头示瘢痕, ×10)
	铁过载心肌病		心肌细胞内棕褐色颗粒沉积(图 A 白色箭头, ×200), 普鲁士蓝(+)(图 B 黑色箭头, ×200), TEM 见高电子密度物质沉积(图 C 黄色箭头, ×8 000)
	心脏结节病		非干酪样坏死性肉芽肿形成(图 A 黑色箭头, ×200), IHC 示 CD68 (+)(图 B 蓝色箭头, ×200)
	Duchenne 型肌营养不良/Becker 型肌营养不良		IHC 示抗肌萎缩蛋白(dystrophin)细胞膜表达大部分缺失(黑色箭头示缺失, 蓝色箭头示正常表达, ×200)
	结蛋白相关心肌病		心肌细胞内嗜酸性物质聚集, IHC 示结蛋白(desmin)聚集(图 A 黑色箭头, ×100), TEM 见细丝颗粒样物质(图 B 白色箭头, ×15 000)
限制表型	心肌细胞/心肌细胞外基质受累为主的限制型心肌病		心肌组织肥大, 间质纤维化(黑色箭头示胶原纤维, ×100)
	嗜酸性粒细胞性心内膜炎		心内膜较多嗜酸性粒细胞浸润(黑色箭头, ×100), 或心内膜血栓形成(蓝色箭头, ×100)
	心内膜心肌纤维化		心内膜和心肌组织间纤维增生(黑色箭头示胶原纤维, ×10)
	心内膜弹力纤维增生症		心内膜胶原纤维(图 A 黑色箭头, ×100)和弹力纤维增生(图 B 白色箭头, ×100)
心律失常表型	致心律失常性心肌病		心肌组织纤维替代伴/不伴脂肪浸润(黑色箭头示胶原纤维, ×200)

注: PAS: 过碘酸雪夫染色; TEM: 透射电子显微镜; IHC: 免疫组织化学; LAMP2: 溶酶体关联膜抗原 2; LC3: 微管相关蛋白 1 轻链 3; α-Gal A: α-半乳糖苷酶 A; COX: 细胞色素氧化酶; SDH: 琥珀酸脱氢酶。*: 病理学典型图片详见本刊官方网址 www.chinacirculation.org 电子版附图。

图 1 不同表型心肌病的组织学特征

表 6 各类心脏病的致病基因							
基因	HCM	DCM	ACM			其他心脏病或有心肌受累的疾病	遗传模式
			ARVC	ALVC*	ABVC*		
ACTC1	明确	中等					AD
ACTN2	明确	中等					AD
ALPK3	明确 (AR)/ 强 (AD)						AD/AR
BAG3		明确				肌原纤维肌病	AD
CACNA1C						Timothy 综合征	AD
CSRP3	明确						AD
DES		明确 (AD)	中等 (AD)	相关 (AD)	相关 (AD)	结蛋白相关心肌病 (AD/AR)	AD/AR
DMD		明确				Duchenne 型肌营养不良 /Becker 型肌营养不良	XR
DSC2			明确 (AD/AR)		相关 (AD)		AD/AR
DSG2			明确	相关	相关		AD
DSP		强 (AR)	明确 (AD)	相关 (AD/AR)	相关 (AD)	Carvajal 综合征 (AR)	AD/AR
FHL1						Emery–Dreifuss 肌营养不良	XR
FHOD3	明确						AD
FLNC		明确		相关	相关	肌原纤维肌病	AD
GAA						Pompe 病	AR
GLA						法布雷病心肌病	XL
JPH2	中等 (AD)	中等 (SD)					AD/SD
JUP			强 (AD)	相关 (AR)		Naxos 病 (AR)	AD/AR
KLHL24	中等						AR
KRAS						Noonan 综合征	AD
LAMP2						Danon 病	XD
LMNA		明确 (AD)		相关 (AD)	相关 (AD)	Emery–Dreifuss 肌营养不良 (AD/AR)	AD/AR
MT–TI	中等					线粒体疾病	线粒体遗传
MYBPC3	明确						AD
MYH7	明确	明确					AD
MYL2	明确						AD
MYL3	明确						AD
NEXN		中等					AD
PKP2			明确				AD
PLN	明确	明确	中等	相关	相关		AD
PRKAG2						PRKAG2 变异心脏综合征	AD
PTPN11						Noonan 综合征	AD
RAF1						Noonan 综合征	AD
RBM20		明确					AD
SCN5A		明确					AD
SOS1						Noonan 综合征	AD
TMEM43			明确				AD
TNNC1	明确	明确					AD
TNNI3	明确	中等					AD
TNNT2	明确	明确					AD
TPM1	明确	中等					AD
TRIM63	中等						AR
TTN		明确					AD
TTR						转甲状腺素蛋白型淀粉样变心肌病	AD
VCL		中等					AD

注：除特别说明外，表中列出的是在 ClinGen 评级中与各类心脏病关联等级为明确（definitive）、强（strong）和中等（moderate）的基因，三个等级的支持证据强度依次降低；未列出关联等级低于中等的基因。在进行心脏病基因检测时，应重点关注等级为明确的致病基因。ClinGen 的疾病 – 基因关联评级及评级标准参见其网站（<https://www.clinicalgenome.org/>）。HCM：肥厚型心肌病；DCM：扩张型心肌病；ACM：致心律失常性心肌病；ARVC：致心律失常性右室心肌病；ALVC：致心律失常性左室心肌病；ABVC：致心律失常性双心室心肌病；AD：常染色体显性；AR：常染色体隐性；SD：半显性；XD：X 染色体显性；XL：X 染色体连锁；XR：X 染色体隐性。*：基于此心脏病分类的遗传学研究较少，基因和疾病的关联未经过 ClinGen 评估分级，故仅以“相关”描述此类疾病与基因的关联。

3.2 变异解读

致病基因中检出的变异不一定是致病变异，目前通常基于美国医学遗传学与基因组学学会（American College of Medical Genetics, ACMG）标准对变异的致病性进行 5 级分类^[32]：若有足够证据支持变异与疾病相关，将变异定义为致病（pathogenic, P）或可能致病（likely pathogenic, LP）（本指南中所述“致病变异”，除非特殊说明，均指依据 ACMG 标准界定的 P/LP 变异）；若有足够证据支持变异不会导致疾病，将变异定义为不致病（benign, B）或可能不致病（likely benign, LB）；若证据不足或有不一致，则将变异定义为意义未明变异（variant of uncertain significance, VUS）。基因检测阴性不能排除单基因致病的可能。

基因检测检出的与初始检测目的无关的致病基

因变异，称次要发现。ACMG 推荐对所有心肌病致病基因上的次要发现进行分析^[33]，但其临床获益的证据有限。

3.3 遗传咨询

遗传咨询旨在帮助患者及家属理解和应对遗传性心肌病在健康、心理及家庭等方面的影响，提升患者复诊率、参与度和满意度，减轻焦虑^[34]。无论是否进行基因检测，患者均应在专业人员处进行遗传咨询，遗传咨询应包括临床评估、三代家族史评估、遗传风险评估、变异解读、生育规划、心理支持等内容。新诊断的患者常面临疾病无法治愈、后代遗传、安装 ICD、年轻亲属猝死等压力，因此心理疏导十分重要^[35]。

基因检测和遗传咨询具体建议见表 7。

表 7 心肌病患者基因检测和遗传咨询建议

推荐意见	推荐等级	证据水平
先证者基因检测		
在辅助患者诊断、预后判断、治疗、生育规划，或需要明确亲属是否需要长期随访时，推荐对符合心肌病诊断标准的患者进行基因检测 ^[36-37]	I	B
基因检测团队应包含基因检测实操、变异解读、临床应用等多学科专家；推荐在专门的心肌病中心或具有同等专家资源的心肌病诊疗平台进行 ^[38-39]	I	B
推荐使用全外显子组或定制的多基因深度靶向测序（应含表 6 中的基因及拟鉴别疾病的致病基因）进行基因检测	I	C
推荐对筛出的候选致病基因变异位点进行 Sanger 法测序验证以排除假阳性 ^[40]	I	B
推荐依据 ACMG 标准对基因检测结果进行致病性评估 ^[40]	I	B
对于 VUS，推荐结合家系基因检测结果进一步进行致病性评估 ^[32]	I	B
若有助于亲属的疾病管理，推荐留取去世先证者的生物标本进行基因检测 ^[41-42]	I	C
对于不满足诊断标准的临界表型患者，经专家评估后可考虑进行基因检测	II b	C
先证者亲属基因检测		
当先证者检出 P/LP 变异时，推荐亲属进行级联基因检测 ^[36-37, 43-45]	I	B
若共分离分析可能明确先证者 VUS 的致病性，应考虑在父母和（或）受累亲属中检测 VUS	II a	C
当先证者未检出 P/LP 变异时，不推荐对无症状亲属进行基因检测	III	C
遗传咨询		
推荐由专业人员对确诊或怀疑遗传性心肌病的家庭提供包括决策制定和心理支持的遗传咨询 ^[43, 46-47]	I	B
推荐对所有进行基因检测的心肌病患者提供检测前和检测后遗传咨询 ^[43-44, 48]	I	B

注：ACMG：美国医学遗传学与基因组学学会；P/LP：可能致病 / 致病；VUS：意义未明变异。

4 各种心肌病的临床表现和特点

4.1 HCM

4.1.1 定义与分类

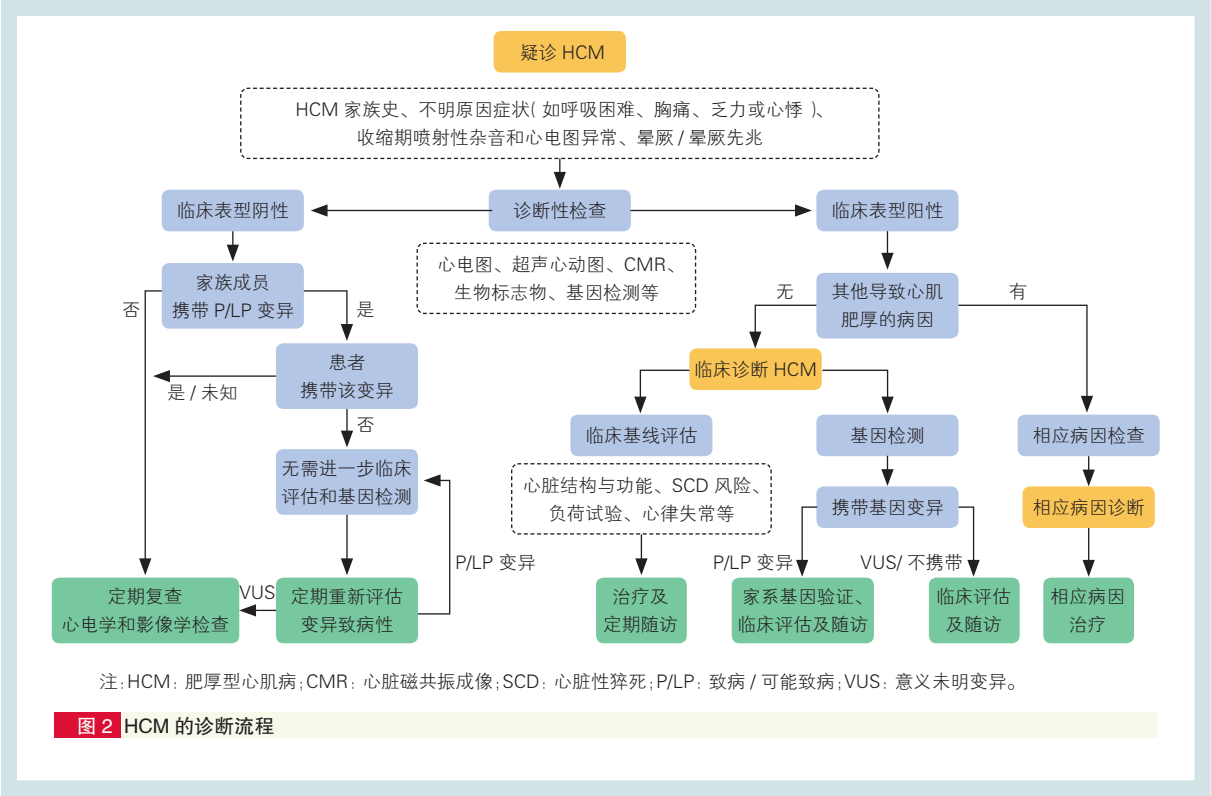
HCM 是由编码肌小节相关蛋白基因的致病变异导致的，或病因不明的以心肌肥厚为特征的心肌病，左心室壁受累常见，需排除其他的心血管疾病或全身性、代谢性疾病引起的心室壁增厚。

HCM 可根据多种特征进行分类，常见的分类方式包括：根据血液动力学分为梗阻性 HCM（包括静息梗阻性和隐匿梗阻性）和非梗阻性 HCM；根据遗

传学特点分为家族性和散发性；根据肥厚累及的部位分为左心室基底部肥厚、左心室中部肥厚、心尖部肥厚、左心室壁弥漫性肥厚、双心室壁肥厚及孤立性乳头肌肥厚^[49]。

4.1.2 诊断

成人中，超声心动图或 CMR 检查发现左心室舒张末期任意部位室壁厚度 ≥ 15 mm（当存在 HCM 家族史或基因检测阳性时室壁厚度 ≥ 13 mm），且排除继发因素引起的心肌肥厚后，可临床确诊 HCM^[49-50]。HCM 的诊断流程如图 2。



4.1.2.1 临床诊断

(1) 症状和体征: HCM 的症状差异较大, 有些 HCM 患者可长期无症状, 但严重者可以 SCD 为首表现, HCM 是青少年和运动员发生 SCD 最常见的病因之一。呼吸困难、胸痛、心悸、黑矇和晕厥常见。15.8% 的 HCM 患者至少发生过 1 次晕厥, 常于运动时出现^[51]。HCM 典型体征与左心室流出道梗

阻 (left ventricular outflow tract obstruction, LVOTO) 和疾病状况有关。

(2) 临床和实验室检查: 实验室检查、心电学检查、冠状动脉 CTA/ 冠状动脉造影、心肺运动试验、放射性核素检查、左心室造影、EMB 等可参见《中国成人肥厚型心肌病诊断与治疗指南 2023》^[49]。超声心动图、CMR 具有重要的确诊价值, 具体建议见表 8~10。

表 8 HCM 的 TTE 检查建议^[52]

推荐意见	推荐等级	证据水平
推荐 HCM 患者首诊和随访进行规范 TTE 检查, 包括在坐位、站立和 Valsalva 动作时排查左心室流出道梗阻	I	B
推荐静息状态下诊断的非梗阻性 HCM 患者行运动负荷超声激发试验	I	B
推荐拟接受室间隔心肌消融术的 HCM 患者行经冠状动脉超声心动图声学造影	I	B
TTE 无法明确诊断的心尖肥厚、心尖部室壁瘤或不典型肥厚模式的 HCM 患者, 应考虑左心室声学造影检查	IIa	B
推荐室间隔减容术后及新发不良事件的 HCM 患者, 行 TTE 随访	I	B
对于基因型阳性但表型阴性的个体, 推荐定期 TTE 检查; HCM 患者的一级亲属, 推荐采用 TTE 进行家系初筛	I	B
HCM 患者如无不良事件发生, 推荐每 1~2 年复查 TTE	I	C

注: HCM: 肥厚型心肌病; TTE: 经胸超声心动图。

表 9 HCM 的 TEE 检查建议^[52]

推荐意见	推荐等级	证据水平
推荐接受外科室间隔减容术的患者, 手术前和手术后行 TEE 检查	I	B
拟行外科室间隔减容术、室间隔心肌消融术的 HCM 患者, 合并复杂因素时应考虑 TEE 检查	IIa	C
拟行经皮腔内室间隔心肌消融术患者, TTE 图像质量欠佳者, 应考虑注射冠状动脉对比剂的 TEE 检查	IIa	C
HCM 合并心房颤动需排查左心耳血栓的患者, 应考虑 TEE 检查	IIa	C

注: HCM: 肥厚型心肌病; TTE: 经胸超声心动图; TEE: 经食道超声心动图。

表 10 HCM 的 CMR 检查建议^[52]

推荐意见	推荐等级	证据水平
疑似 HCM 但超声心动图不明确的患者，推荐行 CMR 检查	I	B
疑似心尖部、侧壁或室间隔下部肥厚以及非缺血性心尖壁瘤的患者，推荐行 CMR 检查	I	B
需要进一步评估左心室结构(乳头肌病变等)以及心肌纤维化的患者，推荐行 CMR 检查	I	B
需要进行心肌肥厚的鉴别诊断(如代谢性心肌病、淀粉样变心肌病或运动员心脏改变)的患者，推荐行 CMR 检查	I	B
进行室间隔减容术的术前指导与术后评估时，对于超声心动图不能清晰显示二尖瓣和乳头肌的解剖结构，或需要评估术区心肌瘢痕形成状态等的患者，可考虑行 CMR 检查	IIb	B
已确诊或疑似 HCM 的患者可考虑定期(每 3~5 年)进行增强 CMR 检查，以辅助 SCD 的危险分层	IIb	C
可考虑通过 T1 mapping 及细胞外容积等定量技术，检测 HCM 患者临床前心肌纤维化，有助于早期检出心室重构，加强患者管理	IIb	C

注: HCM: 肥厚型心肌病; CMR: 心脏磁共振成像; SCD: 心脏性猝死; T1 mapping: 纵向弛豫时间定量成像。

4.1.2.2 基因诊断

约 60% 的家族性 HCM 患者和 30% 的散发性 HCM 患者可以找到明确的致病变异^[50]。HCM 多为常染色体显性遗传，偶有隐性遗传的报道。已经报道与 HCM 相关的基因众多(表 6)，但证据充足的明确致病基因主要为 MYBPC3、MYH7、TNN13、TNNT2、MYL2、MYL3、TPM1、ACTC1 等 8 个常见的编码肌小节蛋白的基因，因此，HCM 也被称为“肌小节疾病”。其中 MYH7 和 MYBPC3 基因致病变异约占所有检出肌小节基因致病变异的 80%~90%。约 7% 的患者携带复合或多基因变异，临床表现较重，对携带 ≥ 2 个肌小节基因致病变异的患者，应密切随访，重点评估 SCD 风险(IIa, B)^[53]。亦有研究显示除了经典的罕见变异通过单基因遗传模式致病外，常见变异的复杂遗传模式可能也是 HCM 的患病原因，在已知致病基因未检测到 P/LP 变异的患

者，应予以关注^[54-55]。

部分代谢性疾病或系统性疾病，包括糖原贮积病、溶酶体贮积病、线粒体疾病、RASopathies、神经肌肉疾病、淀粉样变心肌病等，会单独导致或伴有左心室肥厚，也应在 HCM 基因检测时考虑，有利于鉴别诊断。存在特殊并发症(如心律失常)的患者，推荐检测可能独立于 HCM 而单独导致这些并发症的遗传学病因(如心脏离子通道病)(I, C)。

HCM 的基因检测与遗传咨询详见本文 3 基因检测与遗传咨询章节。

4.1.2.3 鉴别诊断

HCM 需要与全身性疾病或继发性病因(表 11)导致的左心室肥厚相鉴别，优化患者的管理(I, C)。虽然这些疾病的左心室壁厚增加幅度和分布类似于 HCM，但其病理生理机制、自然病程和治疗策略不同^[49-50, 56-57]。

表 11 需与肥厚型心肌病相鉴别的存在左心室肥厚的疾病

典型表现的年龄	系统特征	可能的病因	诊断方法
婴儿(0~12 个月)和学龄期儿童	畸形; 发育不良; 代谢性酸中毒	糖原贮积病、线粒体疾病等代谢性疾病; RASopathies; 母亲患糖尿病	新生儿代谢筛查; 特定代谢物测定; 遗传学评估; 基因检测
幼儿期	认知发育延迟或异常; 视觉或听力受损	线粒体疾病; RASopathies	生化筛查; 基因检测
青少年期	骨骼肌无力或运动障碍	Pompe 病、Danon 病; 线粒体疾病; Friedreich 型共济失调	生化筛查; 神经肌肉评估; 基因检测
成年期	运动障碍; 周围神经病; 肾功能受损	糖原贮积病、法布雷病心肌病、线粒体疾病等代谢性疾病; Friedreich 型共济失调; 淀粉样变心肌病等浸润性疾病	生化筛查; 神经肌肉评估; 基因检测

4.1.3 病程评估

HCM 患者在全生命周期中容易合并有其他疾病，这些合并症显著影响患者病程和预后。部分 HCM 患者合并冠心病，由于二者均可有胸闷和胸痛，常导致误诊漏诊和治疗失当; 合并肺动脉高压年发病率约 1%^[58]，进一步降低患者生活质量与活动耐力。HCM 患者中超过半数估算肾小球滤过率(estimated

glomerular filtration rate, eGFR) <90 ml/(min·1.73 m²)，约 15% 患者的 eGFR <60 ml/(min·1.73 m²)，这在女性、高龄及左心室收缩功能异常的患者中更加常见，这一类患者不良事件风险增加，其临床诊断需要更加谨慎，注意与多器官、多系统受累的疾病相鉴别^[59]。

SCD、心力衰竭和血栓栓塞是 HCM 患者死亡的三大主要原因。SCD 年发生率约 1%^[60]，心力

衰竭以射血分数保留的心力衰竭（heart failure with preserved ejection fraction, HFpEF）为主，我国数据显示，43.5% 的 HCM 患者可进展为 HFpEF^[61]。左心室射血分数（LVEF）接近 50% 时，应警惕左心室收缩功能不全^[49]。部分患者可进展至 HCM 终末期，表现为严重左心室收缩功能障碍。心房颤动是 HCM 患者血栓栓塞的最常见原因，心房颤动未进行抗凝导致血栓栓塞的年死亡率约 0.1%^[62]。临床上约 1.5% 的 HCM 患者呈心脏限制样改变，与典型 HCM 比较，该类患者临床表现重，心力衰竭和 SCD 风险高，其生存率与 RCM 患者接近^[63]。

4.1.4 治疗

4.1.4.1 非梗阻性 HCM 的治疗

对于非梗阻性 HCM 患者，治疗重点在于进行对症药物治疗，减轻临床症状，减少心律失常和心力衰竭等不良事件。非梗阻性 HCM 的临床症状与心肌肥厚本身及其并发症相关。在无禁忌证情况下，推荐根据心率和血压情况选用 β 受体阻滞剂；合并心力衰竭、心律失常时，推荐治疗方案与非 HCM

患者的心力衰竭、心律失常相似（I，C）。

4.1.4.2 梗阻性 HCM 的治疗

4.1.4.2.1 药物治疗

对于梗阻性 HCM 患者，治疗重点在于降低梗阻压差、改善症状、降低风险。LVOTO 与左心室中部梗阻 HCM 的药物治疗相同，用药剂量应个体化（II a，C）^[49]。

玛伐凯泰（mavacamten）是首个在中国获批上市的可应用于梗阻性 HCM 的心肌肌球蛋白抑制剂，其靶向作用于心肌肌球蛋白 ATP 酶，减少肌动蛋白-肌球蛋白横桥的形成，从而减轻心肌的过度收缩^[64]。应用推荐见表 12。

第二个心肌肌球蛋白抑制剂 aficamten 目前尚未获批上市。II 期临床试验显示，同时接受丙吡胺及其他 [β 受体阻滞剂和（或）非二氢吡啶类钙拮抗剂] 基础药物治疗的梗阻性 HCM 患者应用 aficamten，可有效降低 LVOTG、改善心功能分级，且安全性良好^[65]，III 期临床试验显示其可更快达到稳定浓度，有望更早实现临床获益^[66]。具体推荐尚需进一步证据。

表 12 梗阻性 HCM 的药物治疗建议^[49-50, 64, 67]

推荐意见	推荐等级	证据水平
常规药物治疗		
在无禁忌证且可耐受情况下，根据心率、血压情况，推荐从小剂量开始使用 β 受体阻滞剂，逐步滴定至最大耐受剂量	I	B
β 受体阻滞剂无效或不耐受的患者，推荐选用非二氢吡啶类钙拮抗剂（维拉帕米、地尔硫草）	I	B
对于使用 β 受体阻滞剂 / 非二氢吡啶类钙拮抗剂之后仍有明显症状的患者，推荐加用丙吡胺	I	B
梗阻性 HCM 患者如发生严重低血压，在排除低血容量情况下，推荐选用静脉注射苯肾上腺素或其他无正性肌力活性的血管收缩剂，并可与 β 受体阻滞剂联合使用	I	C
对于出现容量过载 / 左心室充盈压高的梗阻性 HCM 患者，可考虑口服小剂量利尿剂，避免过量利尿	II b	C
梗阻性 HCM 不推荐使用具有血管扩张作用的药物（如 ACEI/ ARB、二氢吡啶类钙拮抗剂等）或地高辛，可能加重流出道梗阻	III	C
对于静息时 LVOTG>100 mmHg 的梗阻性 HCM 患者，维拉帕米可能有害	III	C
靶向药物治疗		
使用了 β 受体阻滞剂 / 非二氢吡啶类钙拮抗剂后仍持续有左心室流出道梗阻症状，静息或激发后 LVOTG ≥ 50 mmHg 且 LVEF ≥ 55% 的 NYHA 心功能分级 II / III 级的成人 HCM 患者，推荐加用玛伐凯泰。推荐起始剂量 2.5 mg，最大剂量 15 mg，每日口服 1 次	I	B
不建议 LVEF < 55% 的 HCM 患者启动玛伐凯泰治疗	III	B
玛伐凯泰应用期间需要密切监测患者 LVEF 变化，对于持续性收缩功能障碍（LVEF<50%）的 HCM 患者，建议停止使用玛伐凯泰	III	B
不建议使用 β 受体阻滞剂联合非二氢吡啶类钙拮抗剂、丙吡胺或雷诺嗪的患者加用玛伐凯泰。联合用药会增加左心室收缩功能障碍和心力衰竭症状的风险，且临床经验有限	III	C

注：HCM：肥厚型心肌病；ACEI：血管紧张素转换酶抑制剂；ARB：血管紧张素 II 受体拮抗剂；LVOTG：左心室流出道压力阶差；LVEF：左心室射血分数；NYHA：纽约心脏协会。1 mmHg=0.133 kPa。

4.1.4.2.2 室间隔减容术

室间隔减容术可显著解除流出道梗阻，缓解患者症状。对于有症状且常规药物治疗难以控制的左心室流出道压力阶差（left ventricular outflow tract gradient, LVOTG）≥ 50 mmHg（静息或激发后，1 mmHg=0.133 kPa）的患者，推荐在经验丰富的 HCM 中心进行室间

隔减容术以缓解 LVOTO（I，B）^[68]。特别是对于症状持续超过 5 年、合并二尖瓣反流、心房颤动和左心房增大的患者，应尽早进行室间隔减容术^[67]。但对于无症状的患者（无论梗阻严重程度），目前支持进行室间隔减容术的证据不足。具体建议见表 13。

室间隔减容术可分为外科室间隔减容术和经皮

室间隔减容术。

传统的外科室间隔减容术称 Morrow 手术，近年来已被改良扩大的 Morrow 手术替代。这种手术方式可同时处理室壁瘤、二尖瓣等其他需要手术处理的病变^[69]。外科手术是解除流出道梗阻最有效的治疗方式，缺点是创伤较大，主要并发症包括房室阻滞、室间隔缺损和主动脉瓣反流，但在经验丰富的中心，这些并发症并不常见。

近年来，新的外科微创手术不断涌现。如对于合并左心室中部梗阻的患者，可以考虑胸腔镜手术，这种手术经二尖瓣口，对于合并有二尖瓣病变的患者可以同期处理^[70]。最近中国学者创新性地提出了经心尖心脏不停跳室间隔切除术，不需要使用体外循环，可以减少手术创伤^[71]。但未来广泛临床应用需要更多证据。

经皮室间隔减容术治疗是一类介入治疗方式，尤其适合不能耐受外科手术或手术风险较高的患者，但总体效果逊于外科室间隔减容术，且不能同时处理二尖瓣等其他需要手术处理的病变^[72]。主要包括经腔内室间隔心肌消融术（percutaneous transluminal septal myocardial ablation，PTSMA）、经皮

心肌内室间隔射频消融术（percutaneous intramyocardial septal radiofrequency ablation，PIMSRA）、经皮心内膜室间隔射频消融术（percutaneous endocardial septal radiofrequency ablation，PESA）等。

PTSMA 通过导管将无水乙醇注入左前降支的一支或多支间隔支中，造成相应肥厚部分的心肌梗死，使室间隔基底变薄，以解除梗阻。PTSMA 的临床证据较多，可有效降低 LVOTG、改善症状，长期预后良好^[73-74]，但房室阻滞常见，约 7%~20% 的患者需重复消融或外科室间隔减容术^[75]。

PIMSRA 是近年中国学者发明的新术式。该术式在超声心动图实时引导和心脏不停跳状态下，将射频针经皮经心尖穿刺室间隔实施射频消融术使室间隔厚度变薄，缓解梗阻。短中期和小规模长期随访均显示 PIMSRA 改善梗阻、缓解症状^[76-77]，但证据水平尚需完善，本指南暂未形成具体的推荐类别。

PESA 是在超声心动图实时引导下利用消融导管在梗阻室间隔进行射频消融，使肥厚梗阻室间隔瘢痕化后萎缩，从而缓解梗阻^[78]。PESA 是目前唯一可在术中标记出心脏电传导系统的手术，导致严重房室阻滞的风险有所降低，但其长期疗效需要更多证据。

表 13 HCM 的室间隔减容术的治疗建议^[68, 79-80]

推荐意见	推荐等级	证据水平
推荐 HCM 管理经验丰富的术者作为多学科团队的成员进行室间隔减容术	I	C
对有室间隔减容术指征的儿童，以及有室间隔减容术指征且需要手术干预其他心脏疾病（例如二尖瓣疾病、冠心病多支血管病变等）的成人患者，推荐进行外科室间隔减容术	I	B
对于静息或激发后 LVOTG ≥ 50 mmHg，经最大耐受药物治疗仍处于 NYHA 心功能分级Ⅲ/Ⅳ级的 HCM 患者，推荐进行室间隔减容术以改善症状	I	B
对于 HCM 合并室壁瘤患者，在进行室间隔减容术时，应考虑同时进行室壁瘤切除术	IIa	B
对于室间隔减容术后仍存在中重度二尖瓣反流的患者，应先考虑二尖瓣修复，如修复后仍存在中重度二尖瓣反流，再考虑行二尖瓣置换术	IIa	C
对于静息或激发后 LVOTG ≥ 50 mmHg，经常规药物治疗仍有复发性运动性晕厥的患者，应考虑进行室间隔减容术	IIa	C
对于症状轻微（NYHA 心功能分级Ⅱ级）且常规药物治疗无效的患者，如果其静息或激发后 LVOTG ≥ 50 mmHg 且存在中重度二尖瓣前向运动相关的二尖瓣反流、心房颤动或中重度左心房扩张，可考虑进行室间隔减容术	IIb	C
伴心房颤动的 HCM 患者在室间隔减容术过程中，可考虑进行外科心房颤动消融术和（或）左心耳结扎或者切除术	IIb	C
对于静息或激发后 LVOTG ≥ 50 mmHg 的 HCM 患者，不建议进行二尖瓣置换代替室间隔减容术来缓解左心室流出道梗阻	Ⅲ	B

注：HCM：肥厚型心肌病；LVOTG：左心室流出道压力阶差；NYHA：纽约心脏协会。1 mmHg=0.133 kPa。

4.1.4.2.3 植入双腔起搏器

对于部分静息或激发后 LVOTG ≥ 50 mmHg、窦性心律且药物治疗无效的患者，若存在室间隔减容术治疗禁忌证，或术后发生心脏传导阻滞风险较高，可考虑植入双腔起搏器，通过房室顺序起搏及优化房室间期等降低 LVOTG，并改善药物疗效（II b，B）^[81]。

4.1.4.3 HCM 合并心力衰竭的治疗

HCM 通常被排除在心力衰竭相关的随机对照试验之外，目前缺乏充分的证据表明 HCM 患者出现心力衰竭与其他病因所致心力衰竭在治疗上存在差异，因此治疗基本等同（I，C）^[82-84]，具体方案可参考《中国心力衰竭诊断和治疗指南 2024》^[85]。

4.1.4.4 HCM 合并心律失常的治疗

4.1.4.4.1 HCM 合并心房颤动的治疗

HCM 合并心房颤动的治疗建议见表 14。

表 14 HCM 合并心房颤动的治疗建议

推荐意见	推荐等级	证据水平
HCM 合并有症状心房颤动的患者,若无禁忌证,无论 CHA ₂ DS ₂ -VASc 评分情况,推荐抗凝治疗,除非心房颤动病因可逆,否则在恢复窦性节律前建议口服抗凝药物。推荐使用 DOAC 作为一线选择,维生素 K 拮抗剂作为二线选择 ^[86]	I	A
HCM 合并无症状心房颤动的患者,若发作持续时间超过 24 h,无论 CHA ₂ DS ₂ -VASc 评分情况,推荐抗凝治疗,DOAC 作为一线选择,维生素 K 拮抗剂作为二线选择 ^[86]	I	B
HCM 患者合并心房扑动时,推荐按心房颤动的治疗原则进行抗凝治疗	I	C
HCM 合并无症状心房颤动的患者,若发作持续时间 > 5 min 但 <24 h,应考虑抗凝治疗	IIa	C
HCM 患者对心房颤动的耐受性较差,心房颤动节律控制优于心室率控制 ^[62]	I	B
心室率控制推荐使用 β 受体阻滞剂、非二氢吡啶类钙拮抗剂	I	C
HCM 合并有症状心房颤动或者药物不耐受的患者,应考虑导管消融术治疗进行节律控制 ^[87]	IIa	B
节律控制药物首选胺碘酮,尤其对于 LVEF<50% 的患者,可与 β 受体阻滞剂、肾素-血管紧张素系统抑制剂、醛固酮受体拮抗剂及袢利尿剂联合使用。因胺碘酮不良反应停药的患者,可换用索他洛尔	IIa	C
若无左心室流出道梗阻,应考虑使用地高辛控制心室率	IIa	C
HCM 患者心房颤动发作时出现急性血液动力学不稳定(如低血压、急性左心室心力衰竭、晕厥/先兆晕厥等),体外直流电复律是首选治疗	IIa	C
HCM 患者合并左心房巨大(左心房内径 > 50 mm)、长时程心房颤动、LVEF<50% 或 NYHA 心功能分级 III / IV 级时,若节律控制和心室率控制都难以实现,应考虑房室结消融并植入心脏起搏器	IIa	C

注: HCM: 肥厚型心肌病;DOAC: 直接口服抗凝药物;LVEF: 左心室射血分数;NYHA: 纽约心脏协会。

4.1.4.4.2 HCM 合并室性心律失常的治疗

室性心律失常与 HCM 患者的 SCD 密切相关。药物治疗的主要目的是减少室性心律失常,改善症状,并提高生活质量。β 受体阻滞剂作为首选药物,在能够耐受的情况下逐渐加量至最大耐受剂量(I , B)^[50]。对于使用足量 β 受体阻滞剂后仍有症状的室性心律失常,或 ICD 植入后反复放电的 HCM 患者,推荐使用胺碘酮(I , B)^[50]、美西律(I , C)或索他洛尔(I , C)。对于存在持续性室性心动过速或曾经发生室颤的 HCM 患者,若存在 ICD 植入禁忌证或患者不同意接受 ICD,可考虑胺碘酮治疗(IIb, B)^[88]。导管消融术治疗可作为减少室性心律失常

发作的辅助手段(IIa, C),详见本文 4.1.5 SCD 的评估与预防章节。

4.1.4.5 HCM 终末期治疗

心脏移植是 HCM 终末期治疗最有效的手段(I , B),具体内容参见《中国成人肥厚型心肌病诊断与治疗指南 2023》^[49]。

4.1.5 SCD 的评估与预防

4.1.5.1 SCD 的风险评估

SCD 的风险评估是 HCM 患者临床管理的重要组成部分,应在首次诊断时及确诊后每 1~2 年进行系统的非侵入性的 SCD 风险评估(I , B)^[49-50, 57]。HCM 患者的 SCD 相关危险因素见表 15。

表 15 HCM 患者的 SCD 相关危险因素及其定义^[49-50, 67]

危险因素	定义
发病年龄早	成人 HCM 患者中,发病年龄早与 SCD 风险增加相关
SCD 家族史	一级亲属或二级亲属有 ≤ 50 岁的 SCD 病史(明确或可疑为 HCM 导致),或多个三级亲属有 SCD 病史
不明原因晕厥	≥ 1 次不明原因的一过性意识丧失,尤其是 6 个月内发生过不明原因晕厥(超过 5 年的不明原因晕厥与 SCD 无明显关联),通过病史判断为非神经源性,且不能归因于左心室流出道梗阻
运动血压反应异常	从静息到最大运动量时血压升高 ≤ 20 mmHg 或从最大运动量到静息时血压降低 ≤ 20 mmHg,约 20% 的 HCM 患者有运动低血压反应
非持续性室性心动过速	非持续性室性心动过速定义为 ≥ 3 次室性早搏,心室率 ≥ 120 次/min,持续时间 <30 s。特别是对于年轻患者(<30 岁)SCD 的预测价值更大
左心房扩大	左心房内径与 SCD 风险正相关
严重左心室肥厚	超声心动图或 CMR 显示左心室任何节段最大室壁厚度 ≥ 30 mm(考虑医生判读差异, ≥ 28 mm 也是合理的)
左心室流出道梗阻	有研究报道 LVOTG ≥ 30 mmHg 是 SCD 的独立危险因素
左心室收缩功能障碍	超声心动图或 CMR 显示 LVEF<50%
左心室心尖壁瘤	大多位于左心室远端独立的薄壁节段,伴运动障碍或无运动,无论其大小
CMR 提示广泛 LGE	LGE 定量 ≥ 左心室质量的 15%,或目测 LGE 分布广泛
致病基因变异	HCM 患者检出 P/LP 变异与较高的 SCD 风险相关。若同一患者携带 ≥ 2 个 P/LP 变异,SCD 风险更高

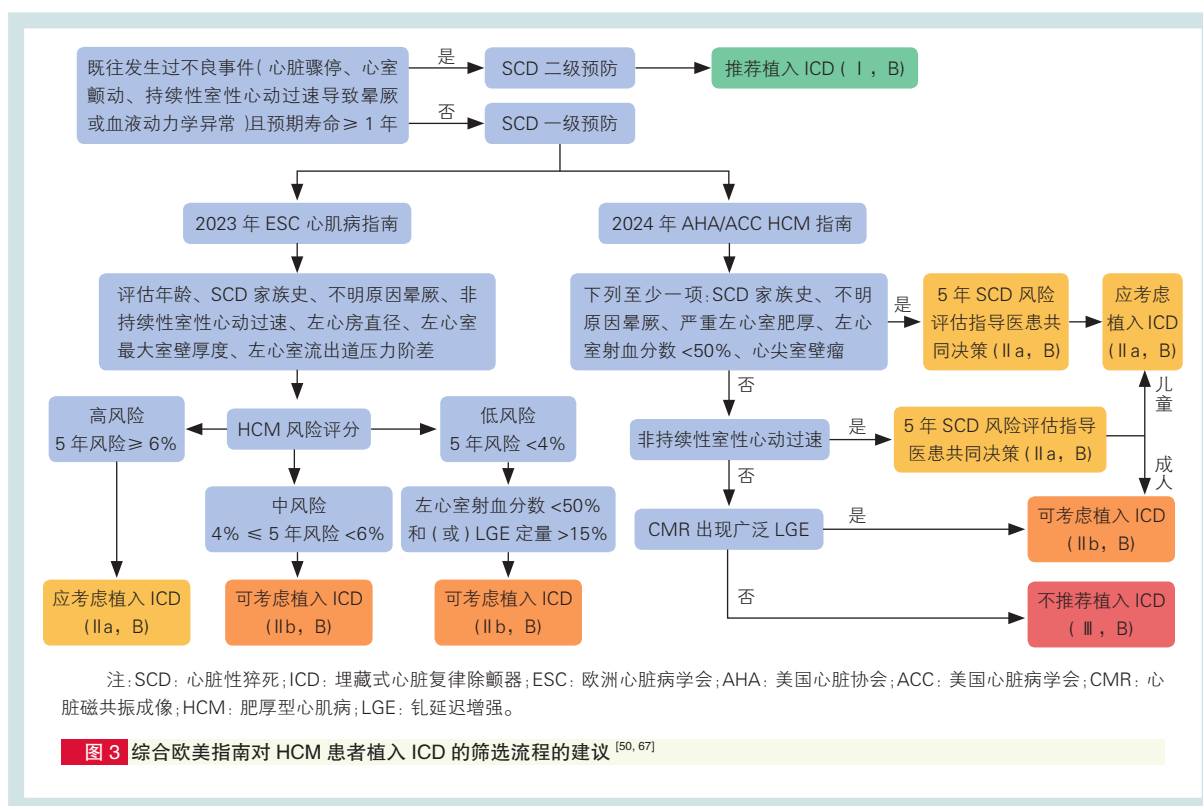
注: HCM: 肥厚型心肌病;SCD: 心脏性猝死;CMR: 心脏磁共振成像;LVEF: 左心室射血分数;LGE: 钆延迟增强;LVOTG: 左心室流出道压力阶差;P/LP: 致病/可能致病。1 mmHg=0.133 kPa。

4.1.5.2 SCD 的预防和治疗

植入 ICD 是预防和治疗 HCM 患者发生 SCD 最有效和可靠的办法, 主要根据患者 SCD 的危险分层进行决策。

2023 年 ESC 心肌病管理指南沿用肥厚型心肌病 SCD 风险预测 (HCM Risk-SCD) 模型, 个体化评估成人 HCM 患者 5 年 SCD 风险^[67]。2024 年美国心脏协会 (American Heart Association, AHA) / 美国心脏病学

会 (American College of Cardiology, ACC) 指南依据患者有无 SCD 危险因素 [包括 SCD 家族史、不明原因晕厥、严重左心室肥厚、左心室收缩功能障碍、心尖室壁瘤、非持续性室性心动过速 (non-sustained ventricular tachycardia, NSVT) 及广泛 LGE] 来指导 ICD 植入^[50]。两项队列研究显示, 在中国 HCM 人群中, AHA/ACC 的 SCD 危险分层方法可能优于 ESC 的 HCM Risk-SCD 模型^[60, 89]。HCM 患者的 ICD 植入筛选流程建议见图 3。



4.2 DCM

4.2.1 定义与分类

DCM 是一组异质性心肌疾病, 定义为左心室或双心室扩大伴收缩功能障碍, 且不能用冠心病心肌缺血和异常负荷疾病 (如高血压、瓣膜性心脏病和先天性心脏病等) 解释。DCM 可在遗传学基础上, 根据心脏病变的器官特异性与重要性分为原发性和继发性两类:

原发性 DCM 以心肌病变为初始和主要的病理改变, 包括: (1) 遗传性 DCM: 约占 40%, 主要为常染色体遗传, 呈现家族聚集性; (2) 获得性 DCM: 在可能的遗传易感性基础上, 主要由环境因素作用所致: ①感染性 DCM: 常见病原体包括病毒 [如肠道病毒、腺病毒、人类免疫缺陷病毒、严重急性呼吸综合征冠状病毒 2 (SARS-CoV-2) 等]、细菌、分枝

杆菌、真菌、寄生虫 (如恰加斯病) 等。约占 95%, 多有抗心肌抗体阳性。②中毒性 DCM: 常见病因包括酒精、药物 (抗肿瘤药物、抗精神病药物、抗逆转录病毒药物等) 和金属元素 (如铁过载心肌病等)。③围生期心肌病: 妊娠末期或分娩后数月内出现, 需除外可导致心力衰竭的其他疾病。④营养缺乏性 DCM: 常见病因包括克山病 (硒元素缺乏)、肉碱缺乏症、维生素 B₁ 缺乏症等。⑤电解质紊乱性 DCM: 常见病因包括低钙血症、低磷酸盐血症等。(3) 特发性 DCM: 约占 30%, 符合 DCM 诊断但发病原因不明。

继发性 DCM 的心肌病变是系统性疾病的心脏表现, 包括: (1) 自身免疫性疾病: 如系统性红斑狼疮、经活检证实的非感染性心肌炎、巨细胞心肌炎、结节病、嗜酸性肉芽肿性多血管炎、原发性胆汁性肝硬化、炎症性肠病、类风湿性关节炎、重症肌无力等。

(2) 内分泌与代谢性疾病: 如糖尿病、甲状腺功能异常或甲状旁腺功能异常、库欣病、嗜铬细胞瘤、重度贫血等。(3) 其他: 如尿毒症、肿瘤(如淋巴瘤)等。

4.2.2 诊断

4.2.2.1 临床诊断

(1) 症状和体征: 包括运动耐量下降、劳力性呼吸困难、端坐呼吸、夜间阵发性呼吸困难和外周水肿等。其他表现包括偶然查出的无症状心脏扩大、心律失常相关症状、血栓栓塞并发症或 SCD。体征可出现肺部湿啰音、心脏杂音、肝脏肿大及下肢水肿。

(2) 实验室检查: B 型利钠肽 /N 末端 B 型利钠肽原 (BNP/NT-proBNP) 常显著升高。肌钙蛋白有助于鉴别急性心肌损伤和监测心肌状态。完善白细胞、C 反应蛋白 (C-reactive protein, CRP)、病原学抗体谱、自身免疫抗体等检查有助于明确感染性 DCM 的病因。抗心肌抗体阳性提示患者体内存在自身免疫损伤, 有较高的敏感性^[90]。其中抗 L-型钙通道抗体和抗肾上腺素能 $\beta 1$ 受体抗体阳性对 DCM 患者的 SCD 具有独立预测价值^[91]。推荐 DCM 患者常规检测抗心肌抗体以提供免疫诊断、SCD 风险评估和针对性治疗策略 (I, B)^[92-93]。

(3) 心电图学检查: 心电图可出现多种房性室性心律失常、房室扩大、低电压、ST-T 改变, 少数可见病理性 Q 波 (需与心肌梗死相鉴别)。24 小时动态心电图中心率变异性通常降低, 提示自主神经功能紊乱和心脏应激反应减弱, 有助于疾病严重程度和预后的评估^[94]。

(4) X 线胸片: 典型表现为心脏轮廓向左侧或双侧扩大, 心胸比 >0.5 。还可显示肺淤血、肺水肿、肺动脉高压或胸腔积液等心力衰竭征象^[95]。

(5) 超声心动图: DCM 的超声心动图可呈现如下特点: ①心脏扩大: 对于中国成年人, 男性左心室舒张末期内径 (left ventricular end-diastolic diameter, LVEDD) ≥ 54 mm 或左心室舒张末期容积 (left ventricular end-diastolic volume, LVEDV) ≥ 128 ml, 女性 LVEDD ≥ 50 mm 或 LVEDV ≥ 107 ml^[96]。②左心室壁运动减弱: 左心室壁运动弥漫性减弱、室壁相对变薄, 可合并右心室壁运动减弱; ③心室收缩功能下降: LVEF $<45\%$, 左心室短轴缩短率 (left ventricular fraction shortening, LVFS) $<25\%$; ④左心室心尖部附壁血栓: 表现为心腔内异常回声。

(6) CMR: LGE 和 T1 mapping 检测 ECV 在识别心肌间质纤维化方面具有优势, 对不良事件危险分

层及预后判断具有重要价值。LGE $\geq 7.5\%$ 的患者 SCD 风险显著增加^[97]。炎症性心肌病 LGE 常沿心外膜分布, 心脏结节病典型 LGE 常呈“钩状征”, LMNA 致病变异携带者常表现为室间隔中部 LGE 分布, DSP 和 FLNC 截短变异携带者常表现为 LGE 环状分布^[7, 98]。T2* mapping 可识别心肌内铁沉积, 助诊铁过载心肌病^[7]。

(7) 冠状动脉 CTA/ 冠状动脉造影及左心室造影: 有助于鉴别缺血性心肌损伤或其他 DCM 病因。

(8) EMB: 表现为非特异性心肌细胞肥大、变性, 间质纤维化或纤维瘢痕替代。透射电镜同样表现为非特异性肌原纤维溶解、线粒体增多等。若观察到线粒体结构及形态异常需除外线粒体疾病; 若观察到细丝颗粒样物, 需考虑结蛋白相关心肌病。

4.2.2.2 基因诊断

遗传性 DCM 致病基因主要集中在肌小节、细胞骨架、线粒体等相关基因中 (表 6)^[99]。某些基因变异可能与特殊临床特征相关, 如 LMNA/SCN5A 变异携带者常合并严重的心脏传导障碍。如先证者在 <50 岁时确诊 DCM、有临床特征提示遗传性病因、有 DCM 家族史或早发猝死家族史, 推荐一级亲属进行临床和遗传筛查 (I, C)^[100]。

4.2.2.3 鉴别诊断

缺血性心肌损伤: 该病心脏扩大常由透壁性心肌梗死后心肌重构所致。冠状动脉三支病变患者可表现出弥漫性室壁运动减弱, 类似 DCM。超声心动图、冠状动脉 CTA/ 冠状动脉造影等可明确缺血证据。详见本文 4.9.1 缺血性心肌损伤章节。

高血压性心肌损伤: 该病亦可表现为左心室扩大和收缩功能障碍。长期高血压病史、心电图、超声心动图等可辅助鉴别, CMR 有助于评估心肌肥厚和纤维化。详见本文 4.9.2 高血压性心肌损伤章节。

心肌致密化不全: 严重左心室致密化不全 (left ventricular non-compaction, LVNC) 也可出现与 DCM 相似的表现。但 LVNC 的超声心动图和 CMR 可见典型海绵状心肌, 且其心肌小梁隐窝内血流信号与心腔相通, 但不与冠状动脉相通。详见本文 4.8.1 心肌致密化不全章节。

瓣膜性心脏病: 瓣膜性心脏病也可引起心室扩大和心功能不全。超声心动图可清晰显示瓣膜的结构和功能异常, 还可评估心腔大小、心肌厚度和收缩功能。心导管检查可以测量心腔内压力和血液动力学参数, 进一步评估瓣膜病变的严重程度。

心内分流疾病: 房 / 室间隔缺损、动脉导管未闭等可表现为活动耐力下降、呼吸困难、反复肺部

感染和心脏扩大、心力衰竭等临床表现, 听诊可有特征性杂音。超声心动图可清晰显示分流的位置和方向, 心导管检查可进一步直接测量心腔内的压力和分流量。

4.2.3 病程评估

部分轻度结构异常的 DCM 患者可无临床症状, 但需要定期随访评估, 尤其是有 DCM 家族史者。已诊断心力衰竭的 DCM 患者, 心脏逐渐扩大、心室收缩功能进行性降低, 易并发室性心律失常和室上性心律失常、传导系统异常、血栓栓塞和 SCD, 应常规进行心力衰竭临床分期评估及 SCD 风险评估。

4.2.4 治疗

4.2.4.1 药物治疗

DCM 患者的心力衰竭相关治疗可参考《中国心力衰竭诊断和治疗指南 2024》^[85]。

4.2.4.1.1 无症状期的治疗

为预防或延缓心力衰竭发生, 推荐使用血管紧张素转换酶抑制剂 (angiotensin converting enzyme inhibitor, ACEI) (I, B) / 血管紧张素 II 受体拮抗剂 (angiotensin receptor blocker, ARB) 或血管紧张素受体脑啡肽酶抑制剂 (angiotensin receptor-neprilysin inhibitor, ARNI) 和 β 受体阻滞剂 (I, C) ^[101]。

4.2.4.1.2 DCM 合并心力衰竭的治疗

DCM 伴射血分数降低的心力衰竭 (heart failure with reduced ejection fraction, HFrEF) 的患者, 应启动 GDMT, 包括利尿剂、 β 受体阻滞剂、ACEI/ARB/ARNI、醛固酮受体拮抗剂、钠-葡萄糖共转运蛋白 2 抑制剂 (sodium-glucose cotransporter-2 inhibitor, SGLT2i) 和维立西呱等。已接受 GDMT 的 HFrEF 患者也可联合中药治疗: 联合芪苈强心胶囊可改善心力衰竭症状、生活质量和减少复合终点事件 (II a, B) ^[102], 联合芪参益气滴丸可改善心力衰竭症状和生活质量 (II b, C) ^[103]。

推荐有淤血表现的射血分数轻度降低的心力衰竭 (heart failure with mildly reduced ejection fraction, HFmrEF) 患者应用利尿剂缓解症状、体征 (I, C)。推荐 HFmrEF 患者应用 SGLT2i 以降低心力衰竭住院和心血管死亡风险 (I, A) ^[104-106]。有症状的 HFmrEF 患者可考虑应用 ACEI/ARB/ARNI、 β 受体阻滞剂、醛固酮受体拮抗剂, 以降低心力衰竭再住院和心血管死亡风险 (II b, B) ^[85]。

射血分数恢复和射血分数改善的心力衰竭的 DCM 患者停药后容易出现左心室收缩功能障碍或心力衰竭复发, 因此推荐这两类患者继续 GDMT (I,

B) ^[107]。

慢性心力衰竭的 DCM 患者, 联合应用辅酶 Q10 治疗可改善运动耐量、心功能和病死率 (II a, B) ^[108], 应用曲美他嗪, 可降低心力衰竭住院率, 改善症状和心功能 (II b, C) ^[109]。

4.2.4.1.3 DCM 合并心律失常的治疗

DCM 合并心房颤动的治疗参考《心房颤动诊断和治疗中国指南》^[110]。

DCM 合并严重室性心律失常的治疗参考《中国心力衰竭诊断和治疗指南 2024》^[85] 和《2020 室性心律失常中国专家共识 (2016 共识升级版)》^[111]。

4.2.4.1.4 抗凝治疗

DCM 患者心房、心室扩大, 心腔内常见有附壁血栓形成, 需考虑抗凝治疗, 方案参照《心肌病抗凝治疗中国专家共识 2022》^[86]。

4.2.4.2 器械治疗

对于 GDMT>3 个月仍持续有症状、LVEF $\leq 35\%$ 、窦性心律伴左束支阻滞、QRS 时限 ≥ 150 ms 的患者, 推荐心脏再同步化治疗 (cardiac resynchronization therapy, CRT) 以降低 DCM 患者的全因死亡和心力衰竭风险 (I, A) ^[85]。

左心室辅助装置 (left ventricular assist device, LVAD) 可作为终末期 DCM 患者在心脏移植前的过渡治疗, 或部分严重心力衰竭患者的替代治疗 (II a, B) ^[112]。

心脏移植是终末期 DCM 的有效治疗方法, 推荐用于心功能严重损害而其他治疗无效的重度心力衰竭患者 (I, B) ^[95]。

4.2.5 SCD 的评估与预防

4.2.5.1 SCD 的风险评估

SCD 是 DCM 最严重的结局之一, 年发生率约 2%~3%, 占 DCM 所有死亡原因的 30%, 且绝大多数发生在院外, 难以得到及时救治。

尽管 LVEF $\leq 35\%$ 是 DCM 患者全因死亡和 SCD 的独立危险因素, 但 LVEF 预测 DCM 猝死风险存在局限性, 在决定植入 ICD 时还应综合考虑其他因素。携带 LMNA、FLNC、PLN、DSP 和 RBM20 等基因致病变异是独立于 LVEF 的猝死危险因素, SCD 高危基因型及相关危险因素见表 16^[100]。约 25%~35% 的 DCM 患者 CMR 检查可见 LGE, LGE 是全因死亡和室性心律失常的高风险标志, 其他危险因素如晕厥、NSVT 等也有助于指导 ICD 植入 ^[113]。

4.2.5.2 SCD 的预防和治疗

DCM 患者 ICD 植入推荐见表 17, 流程见图 4。

表 16 DCM 患者 SCD 高危基因型及相关危险因素

致病基因	年 SCD 发生率	SCD 相关危险因素
LMNA	5%~10%	LMNA 风险评分 (https://lmna-risk-vta.fr) 预测 5 年危及生命的心律失常风险
FLNC (限截短变异)	5%~10%	LVEF < 45%;CMR 检查见 LGE
PLN	3%~5%	PLN 风险评分 (https://plnriskcalculator.shinyapps.io/final_shiny) 预测 5 年危及生命的心律失常风险; LVEF < 45%;NSVT;CMR 检查见 LGE
DSP	3%~5%	LVEF < 45%;CMR 检查见 LGE
RBM20	3%~5%	LVEF < 45%;CMR 检查见 LGE

注:DCM:扩张型心肌病;SCD:心脏性猝死;LVEF:左心室射血分数;CMR:心脏磁共振成像;LGE:钆延迟增强;NSVT:非持续性室性心动过速。

表 17 DCM 患者植入 ICD 的建议

推荐意见	推荐等级	证据水平
二级预防		
因室性心动过速/心室颤动导致心脏骤停的幸存者,或血流动力学不稳定的持续性室性心动过速已恢复的 DCM 患者,如无不可逆性原因,推荐植入 ICD 以降低 SCD 和全因死亡风险 ^[114-115]	I	B
一级预防		
若 LVEF ≤ 35%、NYHA 心功能分级 II / III 级,接受最佳药物治疗至少 3 个月且预期生存期 > 1 年,应考虑植入 ICD,以降低 SCD 和全因死亡风险 ^[116-117]	II a	A
若 LVEF ≤ 35%、NYHA 心功能分级 I 级,接受最佳药物治疗至少 3 个月且预期生存期 > 1 年,可考虑植入 ICD ^[85]	II b	B
对 DCM 患者进行 SCD 风险评估时,应考虑其基因型 ^[67]	II a	B
对于 LVEF > 35%、携带 SCD 高危基因型*的 DCM 患者,若存在相关危险因素(见表 16),应考虑植入 ICD	II a	C
对于 LVEF > 35%、携带 SCD 高危基因型*的 DCM 患者,若不存在相关危险因素(见表 16),可考虑植入 ICD	II b	C
对于 LVEF > 35%、不携带 SCD 高危基因型*的 DCM 患者,若有晕厥史或 CMR 检查见 LGE,可考虑植入 ICD	II b	C
对于难治性 NYHA 心功能分级 IV 级的 DCM 患者,如不计划进行心脏移植、植入 LVAD 或 CRT,不推荐植入 ICD	III	C

注:DCM:扩张型心肌病;ICD:埋藏式心脏复律除颤器;SCD:心脏性猝死;LVEF:左心室射血分数;NYHA:纽约心脏协会;CMR:心脏磁共振成像;LGE:钆延迟增强;LVAD:左心室辅助装置;CRT:心脏再同步化治疗。*:SCD 高危基因型包括携带 LMNA、FLNC (限截短变异)、PLN、DSP 和 RBM20 等基因的致病变异。

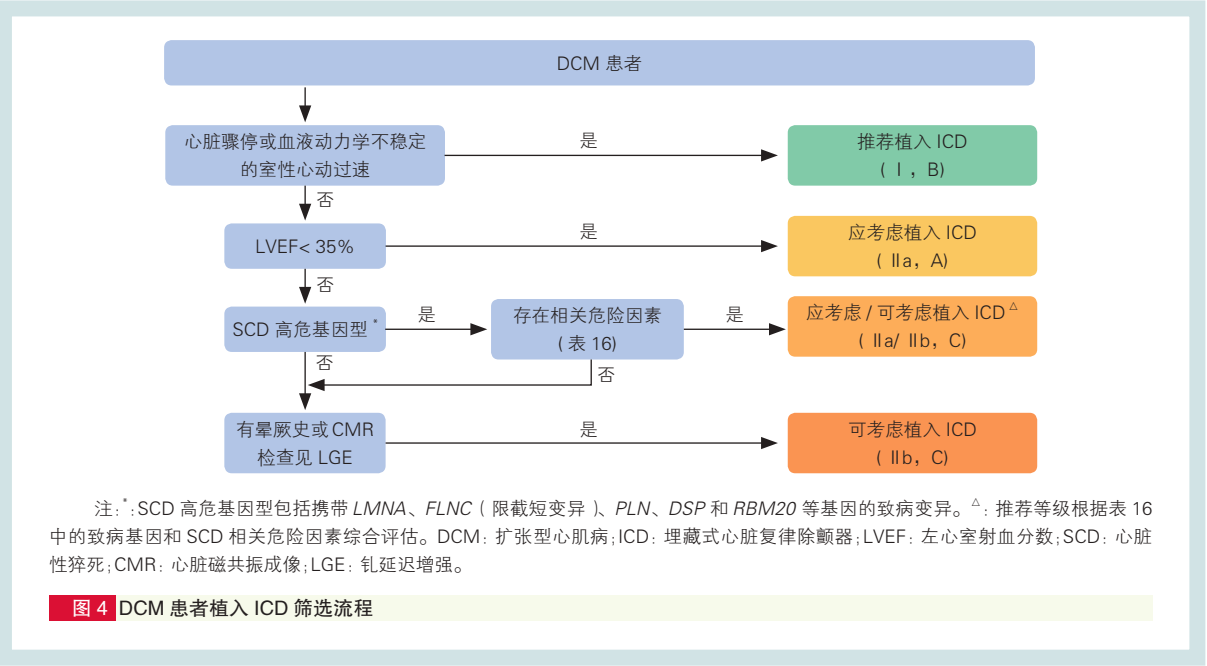


图 4 DCM 患者植入 ICD 筛选流程

4.3 RCM

4.3.1 定义与分类

RCM 是一类以左心室和 (或) 右心室的限制性充盈受损为特征, 伴或不伴收缩和 (或) 舒张期心室

容积减小的心肌疾病, 通常不伴有心室壁的肥厚^[67]。本指南结合国内外证据和研究进展, 将以限制样改变为心脏唯一或主要表现的疾病划分为 RCM。心脏结节病、法布雷病心肌病、淀粉样变心肌病等虽有

心脏限制样改变，但常合并心肌肥厚或心室扩张等表型，本指南不将其归属于 RCM 范畴。

RCM 根据遗传特点可分为家族性与散发性；根据病变累及的组织学部位可分为心肌细胞受累为主（可能与基因变异相关），心肌细胞外基质受累为主（如放疗导致的纤维化）与心内膜受累为主（如嗜酸性粒细胞性心内膜炎、心内膜心肌纤维化）三类。

4.3.2 诊断

4.3.2.1 临床诊断

主要表现为左、右心受累导致的心力衰竭相关症状与体征^[118]。BNP/NT-proBNP 及肌钙蛋白水平升高，心电图检查缺乏特异性。超声心动图特征为心房扩大而心室内径正常，心室舒张功能减退，收缩功能正常或轻度减低。整体纵向应变可以在 LVEF 正常时反映 RCM 患者早期的收缩及舒张功能受损^[119]，合并心房颤动时容易出现心房血栓^[120]。CMR 有助于鉴别诊断特定的病因，如铁过载心肌病、法布雷病心肌病等^[121]。心导管检查可显示心腔舒张末期充盈压力升高，典型的心室压力曲线呈“平方根”样改变，但灵敏度较低^[120]。诊断性检查建议见表 18。

表 18 RCM 的诊断性检查建议

推荐意见	推荐等级	证据水平
推荐使用多模态成像以鉴别 RCM 与伴有心脏限制样改变的 HCM 或 DCM ^[119]	I	C
推荐对 RCM 患者心脏及其他系统进行检查，以评估神经肌肉系统受累或其他系统性疾病	I	C
RCM 患者应考虑进行心内膜心肌活检，进行系统性的病因鉴别	IIa	C

注：RCM：限制型心肌病；HCM：肥厚型心肌病；DCM：扩张型心肌病。

4.3.2.2 基因诊断

研究显示，MYBPC3、MYH7、TNNT3、TNNT2、TTN 等基因的变异与 RCM 相关，其中 TNNT3 最常见^[122]。但目前上述基因作为 RCM 致病基因的证据尚不充足，建议谨慎解读 RCM 患者的基因检测结果。

4.3.2.3 鉴别诊断

4.3.2.3.1 缩窄性心包炎

缩窄性心包炎常有心包黏连增厚或钙化表现，而 RCM 患者心包正常。CMR 的应变参数、左/右心室充盈压力曲线变化和左/右心室收缩面积指数可辅助鉴别^[123]。心腔压力与流量随呼吸变化小，没有左、右心室相互依赖的改变，这是 RCM 与缩窄性心包炎的重要区别^[124]。

4.3.2.3.2 其他能够导致心脏限制样改变的疾病

这些疾病多是系统性疾病，可根据组织学受累部位分为：心肌细胞内病变（如糖原、溶酶体和铁元素贮积）、心肌细胞外基质病变（如心脏结节病、淀粉样变心肌病导致的浸润性病变；系统性硬化症、糖尿病性心肌病导致的纤维化）和心内膜病变（如心内膜弹力纤维增生症、类癌）。下面简述鉴别要点：

糖原贮积病：累及心脏的表现主要为左心室肥厚，但晚期也可出现心脏限制样改变^[120]。结合临床表现、实验室检查、EMB 以及基因检测可以鉴别。详见本文 4.5.1 糖原贮积病章节。

法布雷病心肌病：为溶酶体贮积病，可表现出限制样改变，但其最典型心脏表现是左心室肥厚，还可有少汗、四肢疼痛、蛋白尿等心外特征表现^[125]。通过临床表现、酶活性测定和底物检测、EMB 以及基因检测鉴别。详见本文 4.5.2.1 法布雷病章节。

铁过载心肌病：主要指遗传性血色病与继发性铁过载心肌病，铁元素在心肌细胞内贮积，早期可表现为舒张功能障碍，与 RCM 相似。鉴别诊断需结合病史（血友病及反复输血治疗史）、实验室检查（铁代谢指标）、影像学、肝组织活检（胞内/外铁沉积）以及基因检测（检出 HAMP、HFE 等致病变异）^[126-127]。

心脏结节病：指累及心脏的一种非干酪样坏死性肉芽肿性炎症^[128]，常见肺部及淋巴结受累等心外表现。心电图检查可见房室阻滞、室性心动过速等心律失常^[129]。CMR 常见（前）室间隔右心室面基底段 LGE，典型者表现为钩状征。¹⁸F-FDG-PET 可用于发现活动性结节病病灶。EMB 是诊断心脏结节病的金标准^[128, 130]。

淀粉样变心肌病：约 35% 淀粉样变心肌病患者存在心脏限制样改变^[131]。淀粉样变心肌病的特征性心外表现（巨舌、眶周瘀斑和腕管综合征），血/尿免疫固定电泳、血清游离轻链检查、组织活检、核医学检查及基因检测等有助于鉴别。详见本文 4.7 淀粉样变心肌病章节。

系统性硬化症：是一种免疫介导的结缔组织病，可导致心脏纤维化，表现类似 RCM。其特征性表现包括皮肤硬化、雷诺现象及器官纤维化，患者可检出多种特异性抗体^[132]。结合临床表现和实验室检查可与 RCM 相鉴别。

心内膜弹力纤维增生症：多见于婴幼儿，常以呼吸道感染诱发的顽固心力衰竭为主要表现。心肌受累常为心脏扩大，亦可有心脏限制样改变，超声心动图示特征性心内膜增厚^[133]。EMB 示心内膜弹

力纤维增生是诊断的金标准。

4.3.3 病程评估

RCM 的临床病程多样，心脏限制样改变可能不会存在于整个病程中，如可只在初始阶段出现，随后进入低动力扩张期。另外，心脏限制样改变也可能在终末期 HCM 或 DCM 患者中出现。

RCM 预后差，约 75% 的患者在诊断后的数年内会出现心力衰竭，最终结局通常是死亡或心脏移植^[134]。在成年遗传性 RCM 患者中，心力衰竭是主要死亡原因（超过 40%）；伴有心脏限制性改变的 HCM 患者 5 年生存率约 50%^[63]。

4.3.4 治疗

总体目标是减轻症状、改善心脏功能和预防并发症。在病因学诊断后，根据不同病因进行针对性治疗是改善预后的关键。

4.3.4.1 药物治疗

药物治疗是 RCM 治疗的基础。通过限制液体摄入、利尿剂、β 受体阻滞剂减轻心脏负担，改善症状。在合并心房颤动或其他心律失常的高风险患者中应考虑启动抗凝治疗（I，B）^[135]。

4.3.4.2 器械植入

患者如出现活动后乏力、黑矇等症状，应进行进一步检查并评估有无传导阻滞导致的心动过缓，必要时考虑植入起搏器。应常规评估 RCM 患者的 ICD 植入指征。推荐在心脏骤停事件中存活或发生过血液动力学不稳定的室性心律失常的 RCM 患者

植入 ICD，以降低 SCD 和全因死亡的风险（I，C）^[67]。

4.3.4.3 心脏移植

对于药物和其他治疗无效的严重 RCM 患者，心脏移植可能是最终的治疗选择。

4.4 心律失常相关心肌病

4.4.1 致心律失常性心肌病（arrhythmogenic cardiomyopathy，ACM）

4.4.1.1 定义和分类

ACM 是一类以心室心肌被纤维脂肪组织进行性替代为病理特征的遗传性心肌病，通常以室性心律失常、SCD 为首发表现，逐步进展为心力衰竭，是年轻人和运动员猝死的重要原因之一^[136]。疾病分型包括：（1）致心律失常性右室心肌病^[137]：主要累及右心室，左心室无或轻微异常；（2）致心律失常性左室心肌病（arrhythmogenic left ventricular cardiomyopathy，ALVC）：主要累及左心室，右心室无或轻微异常；（3）致心律失常性双室心肌病（arrhythmogenic biventricular cardiomyopathy，ABVC）：左、右心室平行受累。2019 年我国专家结合 ACM 的遗传-临床-影像-病理特征提出 ACM 的“阜外分型”，并受到国际认可^[138]。

4.4.1.2 诊断

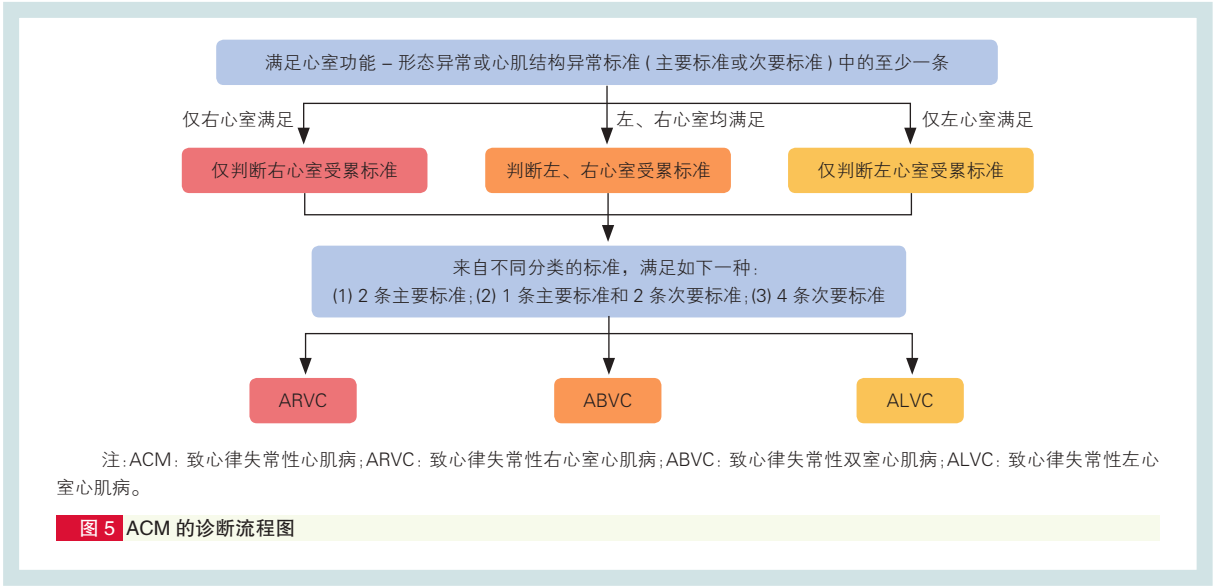
随着对左、右心室受累认识的深入，近年来 ACM 诊断标准不断更新。基于 2020 年提出的帕多瓦标准（Padua criteria）和 2023 年欧洲工作组共识，推荐如下诊断标准（表 19）和流程（图 5）^[139]。

表 19 ACM 的诊断标准		
分类	右心室受累表型	左心室受累表型
心室功能-形态异常	主要标准：右心室节段性运动障碍、运动消失或矛盾运动（室壁瘤），并伴以下一项：（1）右心室整体扩张（RVEDV 增加 [△] ）；（2）右心室整体收缩功能障碍（RVEF 降低 [▽] ） 次要标准：右心室节段性运动障碍、运动消失或室壁瘤（不伴右心室扩张及收缩功能障碍）	次要标准：左心室整体收缩功能障碍，伴或不伴左心室扩张（LVEDV 增加 [△] ）
心肌结构异常	主要标准：病理检查样本中，至少 1 块心肌组织存在纤维替代，伴或不伴脂肪浸润 次要标准：至少 1 个右心室区域 [△] 出现明确的 LGE	主要标准：至少 3 个左心室节段 [△] 出现心外膜下或心肌中层环状、斑片状或线状 LGE 次要标准：在左心室游离壁和室间隔共观察到 1 或 2 个左心室节段 [△] 出现心外膜下或心肌中层 LGE
除极和传导异常	次要标准：（1）右胸前导联（V ₁ ~V ₃ ）出现 Epsilon 波（QRS 波群结束至 T 波起始之间的低振幅信号）；（2）不存在完全性 RBBB 的情况下，V ₁ 、V ₂ 或 V ₃ 导联 QRS 波终末激活持续时间（从 S 波最低点到 QRS 波终末所持续时间，包括 R' 波）≥ 55 ms	主要标准：肢体导联低电压（QRS<0.5 mV，除外其他原因如淀粉样变心肌病、肥胖、肺气肿或心包积液等）
复极异常	主要标准：不存在完全性 RBBB 且之前无 J 点/ST 段抬高的情况下，≥ 14 岁的患者右胸前（V ₁ ~V ₃ ）或更多导联 T 波倒置 次要标准：（1）不存在完全性 RBBB 且之前无 J 点/ST 段抬高的情况下，≥ 14 岁男性 V ₁ 和 V ₂ 导联 T 波倒置；（2）出现完全性 RBBB 时，V ₃ 以外导联 T 波倒置；（3）<14 岁患者 V ₃ 以外导联 T 波倒置	次要标准：不存在完全性 LBBB 的情况下，左胸前（V ₄ ~V ₆ ）导联 T 波倒置
室性心律失常	主要标准：LBBB 形态且电轴向上的频发（>500 次/24 h）室性早搏或室性心动过速 次要标准：（1）LBBB 形态且电轴向下的频发（>500 次/24 h）室性早搏或室性心动过速（RVOT 型）；（2）心室颤动或持续性室性心动过速导致心脏骤停	次要标准：（1）RBBB 形态的频发（>500 次/24 h）或运动诱发的室性早搏，或 RBBB 形态的室性心动过速（除外左束支分支起源）；（2）心室颤动或持续性室性心动过速导致心脏骤停

(续表 19)

分类	右心室受累表型	左心室受累表型
家族史 / 基因检测	主要标准:(1)患者检出 ACM 致病基因的致病(P)变异;(2)一级亲属中有符合本诊断标准的 ACM 患者;(3)一级亲属中有经尸检或手术病理证实的 ACM 患者	主要标准:(1)患者检出 ACM 致病基因的致病(P)变异;(2)一级亲属中有符合本诊断标准的 ACM 患者;(3)一级亲属中有经尸检或手术病理证实的 ACM 患者
	次要标准:(1)患者检出 ACM 致病基因的可能致病(LP)变异;(2)一级亲属中有 ACM 病史,但不能明确是否符合本诊断标准;(3)一级亲属中有疑似由 ACM 导致的 <35 岁的猝死;(4)二级亲属中有符合本诊断标准或经病理确诊的 ACM 患者	次要标准:(1)患者检出 ACM 致病基因的可能致病(LP)变异;(2)一级亲属中有 ACM 病史,但不能明确是否符合本诊断标准;(3)一级亲属中有疑似由 ACM 导致的 <35 岁的猝死;(4)二级亲属中有符合本诊断标准或经病理确诊的 ACM 患者

注: * : 需将初始测量值根据年龄、性别和体表面积进行校正后判断; ^ : 应经 2 个垂直切面观察证实。ACM: 致心律失常性心肌病; LBBB: 左束支阻滞; LGE: 钆延迟增强; LVEDV: 左心室舒张末期容积; RBBB: 右束支阻滞; RVEDV: 右心室舒张末期容积; RVEF: 右心室射血分数; RVOT: 右心室流出道。



4.4.1.2.1 临床诊断

(1) 症状和体征: ACM 的临床表现变异性大, 即使在同一家系或携带同一致病基因变异的患者之间, 表型也可不同^[140]。猝死可以是 ACM 的首发表现^[141-142], 在左、右心室受累者中均常见, 运动是猝死的高危因素^[143], 青少年中约 50% 的猝死由运动诱发^[144], 可出现急性胸痛, 伴心肌酶升高, 但无特征性缺血性心电图异常^[145]。左心室受累者更容易出现心力衰竭^[146]。卷发和掌跖角化病是 ACM 的心外表现, 通常出现在婴儿期, 可能提示 Carvajal 综合征和 Naxos 病^[67]。

(2) 实验室检查: ACM 合并心力衰竭的诊断及预后评估的生物标志物包括 BNP/NT-proBNP 和心肌肌钙蛋白等^[147]。CRP、白细胞介素、肿瘤坏死因子 α、生长刺激表达基因 2 蛋白等亦有助于 ACM 表型诊断、危险分层及预后评价^[148-149]。

(3) 心电图学检查: 约 91% 的 ACM 患者存在心电图异常^[150], 主要包括除极、复极和传导异常。肢体导联 QRS 波低电压和左胸导联 T 波倒置提示 ALVC, 且与左心室 LGE 及其程度相关; 在 ≥ 14 岁人群中, 右胸导联 T 波倒置 (约 90% 患者可检出) 是 ARVC 的标志性复极异常; 右胸导联 Epsilon

波是延迟除极的标志, 但其检出频率变化大 (从 0.9%~25.0% 不等), 且特异性不强。动态心电图可评估心律失常类型、持续时间、严重程度等, 特别是室性心律失常及传导异常。频发室性早搏 (>500 次/24 h) 是 ACM 的重要诊断指标。

(4) 超声心动图: 约 45% 的患者伴有右心室扩张, 约 30% 的患者伴有左心室扩张, 平均 LVEF 为 53.0%^[151]。斑点追踪技术可测量心室应变等, 有助于识别更细微的区域室壁变形或收缩力异常, 以及心律失常危险分层^[152]。

(5) CMR: CMR 已成为 ACM 的首选成像技术^[153-154]。LGE-CMR 可以协助对 ACM 进行分类和危险分层, 尤其是左心室受累患者^[155]。

(6) CT: CT 平扫可显示心室形态、心肌内的脂肪浸润。冠状动脉 CTA 有助于排除冠心病心内膜下心肌缺血和陈旧性心肌梗死。

(7) EMB: 心肌组织纤维替代是 ARVC 的主要诊断标准之一, 由于其灵敏度低及心脏穿孔等并发症风险, EMB 的应用存在争议^[30]。

4.4.1.2.2 基因诊断

基因检测在 ACM 诊断和亚型分类中有重要作用^[143]。检出 P/LP 变异是 ACM 的诊断标准之一, 致

病变检出率约 50%~60%，儿童患者中可达 80%。ACM 主要呈常染色体显性遗传，致病基因可分为桥粒基因（包括 *DSC2*、*DSC2*、*DSP*、*JUP*、*PKP2*）和非桥粒基因，具体参考本文 3 基因检测与遗传咨询章节。

4.4.1.2.3 鉴别诊断

需要与右心室起源的特发性室性心动过速、心脏离子通道病相关室性心动过速、器质性心脏病室性心动过速等相鉴别。鉴别主要依赖于是否存在原发心脏疾病及其类型，而非心律失常本身。有无先天性心脏病及手术史、有无右心室结构和功能异常、有无携带致病基因变异等具有重要的鉴别诊断价值。

4.4.1.3 病程评估

ACM 是一种进展性疾病，队列研究显示，ACM 的总死亡率高达 16%（平均随访时间 10 年）^[156]，心脏移植比例可达 8.3%（平均随访时间 2.7 年）^[157]。ACM 患者发生恶性心律失常和 SCD 的风险较高，所有确诊患者均应定期随访并评估 SCD 风险。此外，ACM 先证者中男性多于女性，男性室性心律失常风险更高^[158]，女性 ARVC 患者发生心力衰竭的风险更高^[159]。

4.4.1.4 治疗

ACM 的治疗原则是改善症状，延缓疾病进展并预防并发症。治疗方法包括改变生活方式（详见本文 5.2 运动康复章节）、药物治疗、导管消融术、ICD 植入和心脏移植。

4.4.1.4.1 药物治疗

抗心律失常药物：存在室性早搏、室性心动过速的 ARVC 患者，推荐应用 β 受体阻滞剂（Ⅰ，C）^[160]。当常规 β 受体阻滞剂不能控制心律失常时，应考虑胺碘酮（Ⅱa，C）^[160] 和索他洛尔（Ⅱb，B）^[88]。

抗心力衰竭药物：ALVC 合并左心室心力衰竭时，按照 GDMT 治疗^[67, 161]。ACM 合并右心室心力衰竭者，应使用 ACEI/ARB、 β 受体阻滞剂、醛固酮受体拮抗剂和利尿剂（Ⅱa，C）^[162]，同时可使用硝酸酯类药物降低右心前负荷（Ⅱb，C）。

抗凝治疗：推荐合并心房颤动、心内血栓或动/静脉血栓的 ACM 患者进行抗凝治疗（Ⅰ，B）^[163]。合并左/右心室室壁瘤的 ACM 患者可考虑抗凝治疗（Ⅱb，C）。

4.4.1.4.2 导管消融术

导管消融术可明显降低 ARVC 患者的室性心动过速负担^[164]，但是否可以降低猝死风险或提高生存率尚不明确，故不能作为 ICD 预防 SCD 的替代方法。具体建议见表 20。

4.4.1.4.3 心脏移植

对于难治性心力衰竭（Ⅰ，B）或经 ICD 和射频导管消融术治疗后仍发生致命性室性心律失常（Ⅰ，C）的患者，心脏移植是最终的有效治疗措施^[165-166]。

4.4.1.5 SCD 的评估和预防

植入 ICD 是目前预防 ACM 患者发生猝死唯一有效的治疗方法^[166]，具体见表 21。

表 20 ACM 的导管消融术治疗建议^[164]

推荐意见	推荐等级	证据水平
对于胺碘酮治疗无效或不能耐受的，持续性单形性室性心动过速反复发作的 ACM 患者，应考虑心内膜 / 心外膜联合导管消融术治疗	IIa	B
对于 β 受体阻滞剂和（或）其他抗心律失常药物治疗无效或不能耐受的，室性早搏或非持续性室性心动过速负荷较重的有症状 ACM 患者，应考虑心内膜 / 心外膜联合导管消融术治疗	IIa	C
反复发作持续性室性心动过速的 ACM 患者，在药物治疗辅助下可考虑进行导管消融术治疗	IIb	C

注：ACM：致心律失常性心肌病。

表 21 ACM 患者植入 ICD 建议

推荐意见	推荐等级	证据水平
二级预防		
心脏骤停复苏后及发生过血液动力学不稳定的持续性室性心动过速的 ACM 患者，推荐植入 ICD 以降低 SCD 或全因死亡风险 ^[167]	I	A
血液动力学稳定的室性心动过速的 ALVC 和 ABVC 患者，推荐植入 ICD ^[168]	I	B
血液动力学稳定的室性心动过速的 ARVC 患者，应考虑植入 ICD ^[169]	IIa	B
一级预防		
LVEF $\leq$ 35%，NYHA 心功能分级 II / III 级，且预期寿命 >1 年的 ACM 患者，推荐植入 ICD ^[170]	I	B
LVEF $\leq$ 35%，NYHA 心功能分级 I 级，且预期寿命 >1 年的 ACM 患者，应考虑植入 ICD ^[171]	IIa	B
具有高危特征* 的 ARVC 患者应考虑植入 ICD ^[172-173]	IIa	B

注：ACM：致心律失常性心肌病；ABVC：致心律失常性双室心肌病；ALVC：致心律失常性左室心肌病；ARVC：致心律失常性右室心肌病；ICD：埋藏式心脏复律除颤器；LVEF：左心室射血分数；NYHA：纽约心脏协会；SCD：心脏性猝死；RVEF：右心室射血分数。*：高危特征包括心律失常性晕厥、非持续性室性心动过速、电生理检查可诱发出持续性单形性室性心动过速、RVEF $< 40\%$ 、LVEF $< 45\%$ ，或参考更新的 2019 年版 ARVC 风险计算器 5 年内发生持续性室性心律失常风险（计算器见 www.arvcrisk.com）。

4.4.2 快速心律失常性心肌病

4.4.2.1 定义和分类

持续或反复发作快速性心律失常引起心脏扩大、心功能下降并最终导致心肌结构和功能异常,称为快速心律失常性心肌病。其特征是无法用其他病因解释的心功能受损,且在心律失常得到控制后,心功能可部分或完全逆转。主要包括心动过速性心肌病、心房颤动性心肌病和室性早搏性心肌病^[174]。

4.4.2.2 临床表现和诊断

临床表现包括心悸、胸闷、气促、晕厥/先兆晕厥等心律失常和心力衰竭相关症状。心电学检查可记录到持续性快心室率心房颤动/心房扑动、无休止房性心动过速以及频发室性早搏等快速性心律失常。实验室检查(如BNP/NT-proBNP等)和影像学检查(如超声心动图、CMR等)有助于评估心脏功能和结构异常^[175]。

目前临床确诊快速心律失常性心肌病尚具有挑战性,且需与心肌病合并快速性心律失常相鉴别。可逆性是其重要临床特征,因此通常是排除性、回顾性诊断。该病的确诊,需要明确心动过速是心功能受损的唯一病因,且在纠正心动过速后6个月内左心室收缩功能恢复或改善。

4.4.2.3 治疗

主要使用抗心律失常药物或导管消融术治疗快速心律失常^[176],同时遵循心力衰竭管理指南规范使用抗心力衰竭药物^[161],直至心动过速纠正且心功能恢复正常。

4.4.3 缓慢心律失常性心肌病

4.4.3.1 定义

由各种缓慢性心律失常(如病态窦房结综合征、房室阻滞等)引起的心脏结构和功能改变的现象^[177-178],本指南将其定义为缓慢心律失常性心肌病。

4.4.3.2 临床表现与诊断

主要表现为心动过缓症状(如头晕、乏力、黑矇甚至晕厥)和心力衰竭症状(如胸闷、气促、水肿等)。心电学检查可记录到各种类型缓慢性心律失常,BNP、超声心动图、CMR等检查可帮助评估心脏结构与功能。

目前尚无统一诊断标准,且易与心肌病伴发缓慢性心律失常混淆。长期心动过缓病程、心动过缓先于心功能下降出现以及纠正心动过缓后心功能恢复正常等有助于诊断。

4.4.3.3 治疗

植入起搏器是治疗的关键^[179]。在心功能恢复

正常前应遵循心力衰竭管理指南规范治疗^[85]。

4.5 代谢性心肌病

代谢性心肌病是由于糖原、脂质等代谢异常,心肌细胞能量产生和利用障碍,导致心肌结构和功能受损的一类遗传性心肌病。随着对其认识的深入和个体化治疗方法的丰富,早期诊断并及时进行规范治疗,对改善患者的病程和预后至关重要。

4.5.1 糖原贮积病

糖原贮积病是一组遗传性代谢疾病,主要是由基因变异导致酶或转运蛋白缺陷,糖原异常贮积而造成的细胞组织器官功能障碍。累及心脏的主要有糖原贮积病Ⅱ/Ⅱa型(Pompe病)、糖原贮积病Ⅱb型(Danon病)和单磷酸腺苷活化蛋白激酶(adenosine monophosphate-activated protein kinase, AMPK) $\gamma 2$ 亚基编码基因 *PRKAG2* 变异心脏综合征^[67]。

4.5.1.1 Pompe 病

4.5.1.1.1 定义

Pompe 病是由编码酸性 α -葡萄糖苷酶(α -glucosidase, GAA)的GAA基因变异,GAA功能缺陷,溶酶体内的糖原不能被降解而发生贮积,影响器官结构和功能所致,呈常染色体隐性遗传。

4.5.1.1.2 分型和诊断

根据发病年龄不同,分为婴儿型 Pompe 病(infantile-onset Pompe disease, IOPD)和晚发型 Pompe 病(late-onset Pompe disease, LOPD),LOPD 又可分儿童型和成年型(18岁后起病),不同分型的受累器官和疾病进展速度不同^[180]。典型性 IOPD 的GAA活性<正常人均值的1%,于1岁内起病,病变主要累及心肌和骨骼肌,病情进展迅速,若无有效治疗,常于1岁左右死于心力衰竭及呼吸衰竭。LOPD 患者的GAA活性<正常人均值的30%,儿童型 LOPD 多1岁后起病,心脏一般不受累^[181]。成年型 LOPD 多在青年期发病,早期表现为乏力和易疲劳,逐渐出现肌无力,GAA活性降低,血清肌酸激酶升高,心电图可表现为PR间期缩短,超声心动图可见双心室心肌肥厚且呈进行性加重,晚期可出现左心室扩张。心肌活检光镜下心肌细胞空泡变性显著,过碘酸雪夫染色(PAS)阳性,透射电镜心肌细胞内见糖原小体贮积。检测GAA活性和GAA基因致病变异可以进行诊断。

4.5.1.1.3 治疗

早诊早治是改善 Pompe 病预后的关键,以重组的人类GAA为核心的酶替代治疗(enzyme replacement therapy, ERT)是目前最有效的治疗方法^[180]。

4.5.1.2 Danon 病

Danon 病系编码溶酶体相关膜蛋白 2 (lysosome-associated membrane protein 2, LAMP2) 的 *LAMP2* 基因变异, 自噬体无法与溶酶体融合形成自噬溶酶体, 导致细胞内自噬体贮积, 影响器官结构和功能所致。该病为 X 连锁显性遗传。

心肌肥厚、骨骼肌病和智力障碍三联征是 Danon 病的典型特征。但该病临床表现异质性较高, 心肌肥厚可以是唯一临床表现, 也可终生无症状或以 SCD 为首表现^[182]。血肌酸激酶水平可升高, 房室阻滞及预激综合征最为常见。心肌活检免疫组织化学染色显示 LAMP2 蛋白表达全部或部分缺失, 透射电镜见自噬体贮积。检出 *LAMP2* 基因致病变异可确诊。

治疗主要是针对心力衰竭和心律失常的对症处理。

4.5.1.3 *PRKAG2* 变异心脏综合征

PRKAG2 变异心脏综合征是由 *PRKAG2* 基因变异导致 AMPK $\gamma 2$ 调节亚基功能受损, 心肌细胞的糖原代谢失调并大量贮积, 引起器官功能障碍, 该病遵循常染色体显性遗传。典型临床表现为心肌肥厚、预激综合征和其他逐渐进展的传导系统疾病^[67]。检出 *PRKAG2* 基因致病变异有确诊意义。治疗主要对心肌受累及传导系统疾病作针对性处理。

4.5.2 溶酶体贮积病

溶酶体贮积病是一组遗传性代谢疾病, 是由于基因变异致溶酶体中酸性水解酶缺陷, 相应底物不能正常降解而在溶酶体中贮积, 引起的细胞组织器官功

能障碍。依据贮积的物质不同可分为鞘脂代谢障碍(如法布雷病和戈谢病)、黏多糖贮积症和黏脂贮积症等。

4.5.2.1 法布雷病

4.5.2.1.1 定义

法布雷病是一种 X 连锁遗传病, 系编码 α -半乳糖苷酶 A (α -galactosidase A, α -Gal A) 的 *GLA* 基因变异导致 α -Gal A 缺陷, 使其代谢底物三己糖酰基鞘脂醇 (globotriaosylceramide, Gb3) 及其衍生物脱乙酰基 Gb3 (globotriaosylsphingosine, Lyso-Gb3) 在溶酶体内贮积, 引起神经、皮肤、肾脏和心脏等多器官受累。法布雷病引起心肌受累称为法布雷病心肌病, 详见《成人法布雷病心肌病诊断与治疗中国专家共识》^[183]。

4.5.2.1.2 分型和诊断

按临床表现分为经典型和迟发型。经典型患者 α -Gal A 酶活性明显下降甚至完全缺失, 多在儿童期起病, 表现为神经、肾脏、心脏等多器官受累。迟发型酶活性正常或轻度减低, 以成年后发病为主, 主要限于心脏和(或)肾脏受累^[184](图 6)。

有明确家族史或典型症状体征的男性患者, α -Gal A 活性显著降低可诊断法布雷病。女性、具有不典型表现或 α -Gal A 活性轻度降低的患者, 需要进行 *GLA* 基因检测及底物检测, 必要时行组织病理学检查。心肌活检免疫组织化学染色显示 α -Gal A 表达减少和 Gb3 表达增加。透射电镜下见同心圆状髓鞘样小体贮积。



4.5.2.1.3 治疗

法布雷病治疗包括针对病因的特异性治疗和针对各器官受累的对症治疗。特异性治疗包括 ERT 及分子伴侣治疗。ERT 包括传统的阿加糖酶 α 与阿加糖酶 β (I, B)^[185], 2023 年国外上市的聚乙二醇半乳糖苷酶 (pegunigalsidase alfa) 则具有更低的免疫原性, 疗效更好而不良反应更少^[186]。分子伴侣治疗指可以与特定变异的 α -Gal A 结合使其稳定以增加其酶活性的小分子药物治疗。

4.5.2.2 戈谢病

戈谢病是由编码酸性葡萄糖脑苷脂酶的 *GBA1* 基因变异导致酶功能缺陷, 葡萄糖脑苷脂等对应底物在巨噬细胞的溶酶体中贮积引起的常染色体隐性遗传病^[187]。

戈谢病共有三型, 其中 1 型最常见, 占 90% 以上, 以无痛性肝脾肿大为主要表现, 无神经系统受累; 2 型为急性神经系统受累; 3 型为慢性神经系统受累, 其中由 *GBA1* p.Asp448His 变异引起的 3c 型是最常导致心脏受累的亚型, 主要表现为瓣膜纤维化及钙化, 但也可表现出心肌肥厚^[188]。检测血液葡萄糖脑苷脂酶水平和 *GBA1* 基因致病变异可以进行诊断。

戈谢病的治疗亦为通过 ERT 补充代谢所需的酶, 轻症患者也可口服美格鲁特以抑制葡萄糖脑苷脂的合成^[187]。

4.5.2.3 黏多糖贮积病 (mucopolysaccharidosis, MPS)

MPS 是编码溶酶体内黏多糖降解代谢酶的基因变异, 使黏多糖不能完全降解而贮积在溶酶体中, 引起相应组织、器官的功能障碍所致。目前已报道 MPS 有 7 个主要类型, 除 II 型为 X 连锁隐性遗传外, I、III、IV、VI、VII、IX 型均为常染色体隐性遗传^[189]。

患儿出生时处于代偿阶段, 无临床表现; 但随着疾病进展, 黏多糖逐渐在体内堆积, 导致外貌、智力、内脏器官及骨骼关节的改变。MPS 患者最常见的心脏受累为黏多糖沉积于二尖瓣、主动脉瓣和三尖瓣, 导致瓣膜关闭不全, 亦有部分患者表现出心肌肥厚、心脏扩大^[189-190]。MPS 主要依靠临床表现、尿黏多糖检测与电泳、酶活性测定和基因检测进行确诊^[191]。

治疗主要包括 ERT、造血干细胞移植和对症治疗^[192]。

4.5.3 线粒体疾病

线粒体疾病是一组遗传性疾病, 是由于线粒体脱氧核糖核酸 (DNA) 或核 DNA 中的基因变异导致的线粒体结构或功能障碍, 细胞氧化磷酸化异常, 引起骨骼肌病、心肌病及脑病。

临床主要表现为包括线粒体脑肌病伴高乳酸血

症和脑卒中样发作 (mitochondrial encephalomyopathy with lactic acidosis and stroke-like episode, MELAS) 综合征、肌阵挛性癫痫伴破碎红纤维 (myoclonic epilepsy with ragged red fibre, MERRF) 综合征、Kearns-Sayre 综合征、Barth 综合征和 Leigh 综合征等。MELAS 综合征、MERRF 综合征及 Kearns-Sayre 综合征可由多种线粒体基因变异引起, 遵循线粒体遗传 (由母亲线粒体 DNA 遗传给后代); Barth 综合征由核基因 (*TAZ* 基因) 变异引起, 遵循孟德尔遗传; Leigh 综合征可由多种线粒体基因或核基因变异引起, 遵循线粒体遗传或孟德尔遗传。具体致病基因及遗传模式可参考《单基因遗传性心血管疾病基因诊断指南》^[193]。

线粒体疾病临床异质性大, 可累及多个器官。心脏受累主要表现为心肌肥厚, 并迅速进展为心力衰竭, 同时可出现心脏传导系统异常。心肌活检线粒体酶化学染色示心肌细胞中线粒体呼吸链相关酶异常, 透射电镜下线粒体形态异常伴 / 不伴线粒体内结晶形成。结合骨骼肌活检和基因检测可确诊^[194-195]。

目前尚无针对性治疗药物, 主要通过膳食补充剂和针对受累器官的对症治疗。

4.5.4 脂肪酸氧化代谢障碍

脂肪酸氧化代谢障碍是由于线粒体内脂肪酸 β 氧化功能障碍, 导致细胞能量供应受损及中间代谢物蓄积而引起的一系列疾病^[196]。累及心肌的脂肪酸氧化代谢障碍主要包括两大类: 脂肪酸 β 氧化障碍和原发性肉碱缺乏症。

4.5.4.1 脂肪酸 β 氧化障碍

脂肪酸 β 氧化障碍的常见病因是编码一系列酰基辅酶 A 脱氢酶 (acyl-CoA dehydrogenase, ACAD) 的基因发生变异, 导致脂肪酸 β 氧化功能障碍, 线粒体能量生成不足, 脂肪酸及其代谢产物在胞质中大量蓄积引起的疾病^[196], 呈常染色体隐性遗传。

典型表现包括低酮性低血糖症、心肌肥厚、心脏扩大、横纹肌溶解、肝功能受损和中枢神经系统损伤^[197]。酶学分析与基因检测有助于诊断。

患者应规律饮食, 避免饥饿和过度运动, 目前尚无针对性治疗药物。

4.5.4.2 原发性肉碱缺乏症 (primary carnitine deficiency, PCD)

肉碱是将脂肪酸转运至线粒体内进行 β 氧化的载体。PCD 是由于高亲和力钠依赖性肉碱转运体 *SLC22A5* 基因变异, 导致肉碱将脂肪酸转运至线粒体内进行 β 氧化的功能障碍, 线粒体能量生成不足, 脂肪酸及其代谢产物在胞质中大量蓄积引起的疾病^[198],

呈常染色体隐性遗传。

PCD 可导致心肌、骨骼肌和中枢神经系统病变, 心肌损害主要表现为心室扩大和心肌肥厚, 其中前者更为常见; 部分患者可出现心律失常甚至猝死^[199]。患者血液中游离肉碱显著降低, 检出 *SLC22A5* 基因变异有助于确诊。终生补充左旋肉碱是 PCD 的最有效治疗方式, 患者日常应注意避免饥饿和长时间运动^[198]。

4.5.5 有机酸血症(organic acidemia, OA)

OA 是一组由基因变异引起的参与氨基酸、脂肪酸或糖代谢过程的特定酶功能缺陷, 中间代谢产物有机酸异常增加, 继发代谢性酸中毒及组织器官损害的疾病。甲基丙二酸血症(methylmalonic acidemia, MMA) 和高丙酸血症(propionic acidemia, PA) 是 OA 中较为常见的两种, 均为常染色体隐性遗传。MMA 是 *MMUT* 基因变异引起甲基丙二酸单酰辅酶 A 变位酶的缺陷或 *MMAA*、*MMAB* 基因变异引起辅因子维生素 B₁₂ 的运输和合成异常所致。PA 是由于编码丙酰辅酶 A 羧化酶两个亚基的 *PCCA* 或 *PCCB* 基因变异所致^[200]。

MMA 和 PA 的主要表现为心脏扩大、心肌肥厚^[201]。尿液和血液有机酸谱的测定有助于诊断, 检测相关致病基因变异可诊断并分型。

在急性代谢失代偿期, 主要的治疗目标是快速降低血氨水平以减轻高氨血症对神经系统的影响, 以及纠正代谢性酸中毒。长期治疗以营养管理为主^[202]。

4.6 综合征性心肌病

临床上某些以发育异常和多系统受累为主要表现的遗传综合征常累及心肌, 本指南将这类遗传综合征引起的心肌病定义为综合征性心肌病。

4.6.1 RASopathies

RASopathies 是一组由编码参与大鼠肉瘤蛋白(rat sarcoma, Ras) / 丝裂原活化蛋白激酶(mitogen-activated protein kinases, MAPK) 通路蛋白的基因变异导致的临床综合征, 这些综合征存在相互重叠的临床表现, 如婴幼儿至儿童期出现的心肌肥厚、先天性心脏病、身材矮小、面部畸形等^[203]。此类疾病均依赖临床特征结合基因检测结果进行诊断, 并针对伴发畸形进行非特异性对症治疗。

4.6.1.1 Noonan 综合征

Noonan 综合征是由 *PTPN11*、*SOS1*、*RAF1*、*KRAS* 等基因变异引起的常染色体显性遗传病, 其常见临床表包括心肌肥厚、先天性心脏病、特殊面容、身材矮小等。80%~90% 的患者存在心脏受累, 其中心肌肥厚是心脏受累的常见表现^[204], 存在心肌

肥厚者预后较差^[205-206]。

4.6.1.2 Noonan 综合征伴多发雀斑样痣

该病以多发性雀斑样痣、心电传导缺陷、眼距过宽、肺动脉瓣狭窄、生殖器畸形、发育迟缓和耳聋等为特征。1971 年, Gorlin 等^[207] 按照以上特征的首字母命名为豹斑综合征(leopard syndrome), 目前更名为 Noonan 综合征伴多发雀斑样痣。该病是由 *PTPN11*、*RAF1*、*BRAF* 基因变异引起的常染色体显性遗传病。70% 的患者存在心脏受累, 其中心肌肥厚最为常见^[208]。

4.6.1.3 Costello 综合征

Costello 综合征是由 *HRAS* 基因变异引起的常染色体显性遗传病。临床表现为特殊面容、生长发育迟缓、喂养困难和智力低下, 亦累及心血管、骨骼、神经等系统^[209]。约 85% 的患者存在心血管系统受累, 包括心肌肥厚、先天性心脏病、心律失常等^[210]。

4.6.1.4 心-面-皮肤综合征

心-面-皮肤综合征是由 *BRAF*、*KRAS*、*MAP2K1* 和 *MAP2K2* 基因变异引起的常染色体显性遗传病^[211]。约 75% 的患者存在心脏受累, 最常见的是肺动脉狭窄, 约 40% 的患者存在心肌肥厚^[212]。患者可有大头畸形等特殊面容, 还可有毛发稀疏、皮肤角化过度 and 进行性的痣形成等^[211]。

4.6.2 Friedreich 型共济失调

4.6.2.1 定义

Friedreich 型共济失调是常染色体隐性遗传性神经退行性疾病。病因是编码线粒体蛋白 frataxin 的 *FXN* 基因变异, 导致 frataxin 表达不足, 引发线粒体铁过载及氧化应激损伤, 使神经元和心肌功能受损。

4.6.2.2 诊断

本病通常在 5~15 岁起病。主要表现为进行性共济失调综合征(平衡能力差、协调性受损等), 逐渐出现骨骼肌受累, 可合并足畸形、脊柱侧弯、糖尿病和视听觉障碍等。约 75% 的患者心肌受累, 早期以心电图改变和无症状心肌肥厚为主, 逐渐出现心室扩张, 心力衰竭, 心律失常, 部分患者可出现心绞痛、晕厥和猝死^[213]。患者平均寿命约为 35~40 岁, 心脏并发症是死亡的主要原因。确诊需结合临床表现和基因检测结果。

4.6.2.3 治疗

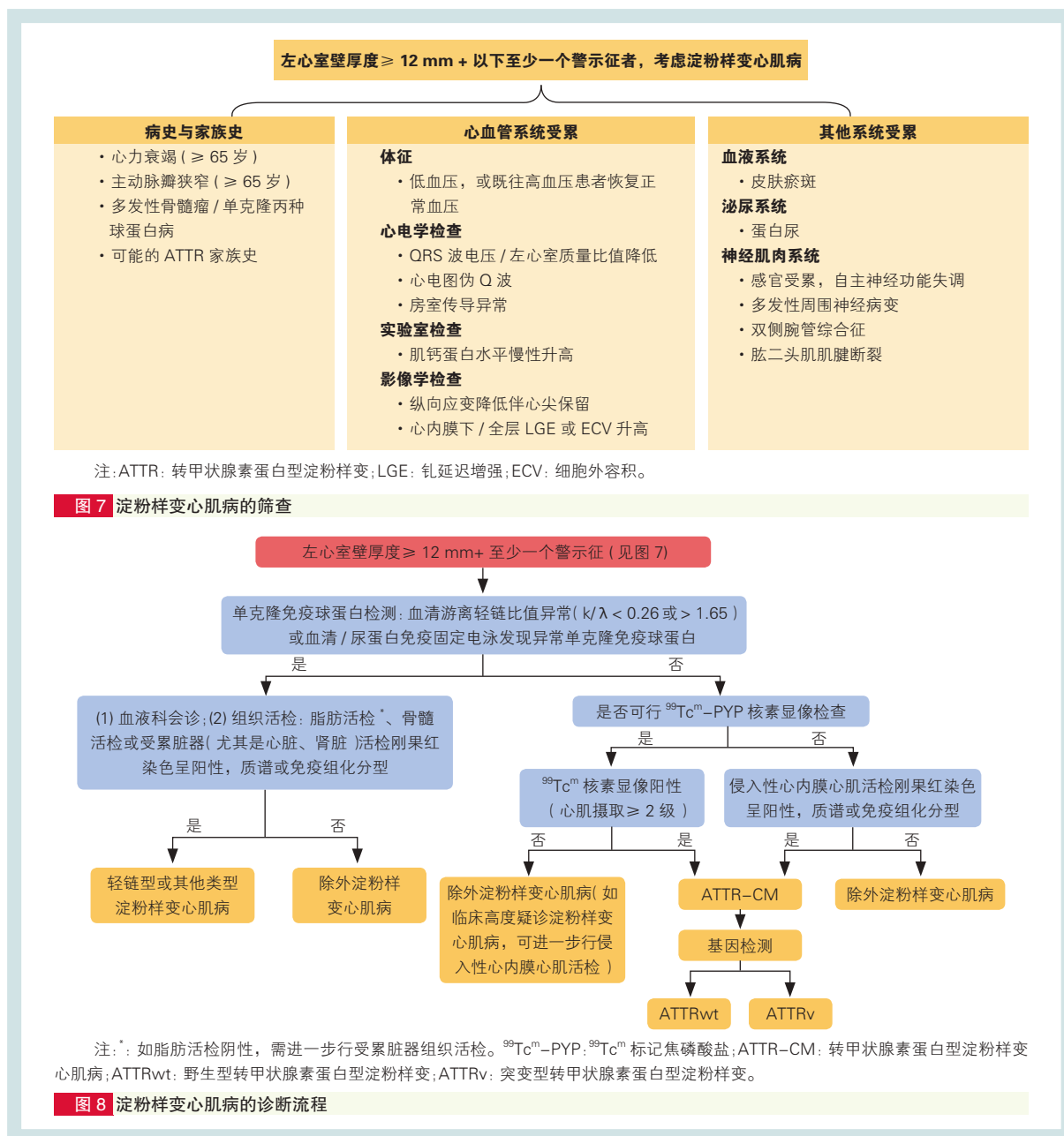
治疗方法包括改善线粒体功能和抗氧化治疗: 奥马维洛索龙(omaveloxolone)可增强线粒体抗氧化功能以改善神经功能(I, B)^[214], 艾地苯醌(idebenone)(II a, B)与去铁瑞酮(deferiprone)(II a, B)可改善

和野生型，后者好发于老年人群。

淀粉样变心肌病预后差, AL-CM 诊断后平均生存期约 24 个月, ATTR-CM 诊断后平均生存期约 31~69 个月, 因此早期诊治对预后至关重要^[216]。AL-CM 和 ATTR-CM 可通过以生物标志物为基础的评分系统来进行危险分级和预后评估^[217-218]。

4.7.2 诊断

左心室肥厚伴相关警示征(图7)时^[219],需考虑淀粉样变心肌病的可能。进一步结合血清/尿免疫固定电泳及血清游离轻链检测、心电图、超声心动图、CMR、放射性核素、冠状动脉CTA、心内膜心肌活检和基因检测等方法可确诊。具体流程见图8^[220]。



4.7.3 鉴别诊断
与其他左心室肥厚疾病的鉴别见表 22^[221]。

4.7.4 治疗

淀粉样变心肌病的治疗分为两大部分:(1)阻止或者延缓淀粉样蛋白沉积的特异性治疗;(2)并发症和合并症治疗。

表 22 淀粉样变心肌病与其他表现为左心室肥厚疾病的鉴别

指标	肥厚型心肌病	法布雷病心肌病	淀粉样变心肌病	高血压性心肌损伤
心电图	左心室高电压;病理性 Q 波	左心室高电压;短 PR 间期	低电压或正常电压	左心室高电压
超声心动图	不对称的室间隔肥厚或心尖肥厚;左心室流出道梗阻;SAM 征	多为向心性均匀肥厚;左心室外侧壁基底段应变减低	多为向心性均匀肥厚;双心房扩张;左心室限制性舒张功能障碍;心尖部应变正常或轻度减低(心尖保留)	均匀肥厚;多数同时有左心室扩大
心脏磁共振成像	初始 T1 值升高, ECV 升高;室壁明显肥厚处以及室间隔和右心室交界处肌间 LGE	初始 T1 值减低, ECV 正常或升高(晚期初始 T1 值可假性正常或升高, ECV 亦升高);左心室下外侧壁基底段肌间 LGE	初始 T1 值显著升高, ECV 升高;弥漫性心内膜下或全层粉尘样 LGE	初始 T1 值正常或轻度升高, ECV 升高;非特异性肌间晕状 LGE

注: SAM: 收缩期二尖瓣前移; T1: 纵向弛豫时间; ECV: 细胞外容积; LGE: 钆延迟增强。

4.7.4.1 特异性治疗

4.7.4.1.1 AL-CM

AL-CM 的治疗目标是高质量的血液学缓解, 心脏缓解往往发生在获得血液学缓解的 3~12 个月^[222]。一线治疗推荐联合达雷妥尤单抗, 若一线无法联合达雷妥尤单抗, 则首选以硼替佐米为基础的化疗(I, A)^[223]。

4.7.4.1.2 ATTR-CM

有效治疗包括减少转甲状腺素蛋白(transthyretin, TTR) 的数量或稳定循环中的 TTR 分子。氯苯唑酸是一种口服 TTR 稳定剂, 与 TTR 四聚体结合防止其解离为不稳定的单体。推荐应用氯苯唑酸治疗 NYHA 心功能分级 I ~ III 级的 ATTR-CM 以降低心血管住院率和死亡率(I, B)^[224]。另一种 TTR 稳定剂 Acoramidis 以及核糖核酸(RNA) 干扰药物 Vutrisiran 均在近期的临床研究中显示可降低 ATTR-CM 患者的全因死亡率和心血管事件风险^[225-226], 未来有望用于治疗 ATTR-CM。

4.7.4.2 并发症与合并症治疗

淀粉样变心肌病患者合并心力衰竭时应控制入量、适当利尿。因可能会加重患者的低血压或心律失常, 建议谨慎使用 β 受体阻滞剂, 避免使用 ACEI/ARB 等^[219, 227]。

合并持续性、永久性或阵发性心房颤动的患者, 无论 CHA₂DS₂-VASc 评分情况, 在无禁忌证时建议抗凝治疗(I, C)^[228]。AL-CM 患者的紫癜、血尿、消化道出血以及颅内出血等发生率高, 在合并心房颤动开始抗凝治疗之前, 建议权衡抗凝治疗获益及出血风险^[86]。其他并发症与合并症治疗可参考《转甲状腺素蛋白心脏淀粉样变诊断与治疗中国专家共识》^[229]。

4.8 其他心肌受累疾病

4.8.1 心肌致密化不全

心肌致密化不全是一种与遗传相关的心肌受累疾病, 以心室内异常增多的粗大肌小梁和深陷的小梁间隐窝为特征。病变主要累及左心室, 故常被称为 LVNC。值得关注的是, 近期研究显示心脏发育过程中非致密层和致密层的形成各自独立, 而不是之前认为的“致密化”过程, 故使用“过度小梁化”替代“LVNC”可能更合适^[230]。

4.8.1.1 诊断

4.8.1.1.1 临床诊断

症状和体征: 心力衰竭、心律失常、血栓形成是本病的三大特点, 其中心力衰竭是最常见的临床表现^[231]。心律失常可表现为快速性室性心律失常、束支阻滞、预激综合征等。

影像学检查: 可于心尖部、侧壁和下壁见到较厚非致密化内层和较薄致密化外层两层不同心肌结构, 超声心动图心室收缩末期非致密层与致密层的比值成人 >2.0, 儿童 >1.4, CMR 检测的该比值 >2.3 (成人、儿童皆适用), 非致密化心肌质量可占左心室总体质量的 20% 以上^[232]。

EMB: 主要用于排除继发性原因并辅助鉴别诊断。

4.8.1.1.2 基因诊断

推荐临床诊断为 LVNC 且考虑存在遗传病因的患者及其亲属行基因筛查(I, B)^[233]。

4.8.1.1.3 鉴别诊断

LVNC 可合并心肌肥厚或心室扩张等表型, 需与 HCM 及 DCM 相鉴别。一般情况下, HCM 患者虽可有粗大的肌小梁, 但缺乏深陷的小梁间隐窝。DCM 患者室壁多均匀变薄, 心内膜光滑且缺乏典型的小梁隐窝。但部分 HCM 和 DCM 患者在自然病程

中也可因心脏负荷增加而出现心肌小梁的异常增多和小梁间隐窝的加深,甚至可以达到 LVNC 的诊断标准。

此外,心尖部血栓者亦可出现回声密度不均匀,但无深陷的肌小梁间隙且内无彩色血流。部分健康患者可出现一过性心肌致密化不全,鉴别时需重点考虑患者的病史,如是否为运动员或近期进行过高强度运动,是否妊娠等^[234]。

4.8.1.2 治疗

合并心力衰竭治疗与其他病因引起的心力衰竭无明显差异。心律失常可酌情选择药物、器械治疗及射频消融术等(Ⅱa, B)^[235]。对合并心房颤动、既往血栓栓塞、左心室血栓形成(Ⅰ, B)、左心室功能障碍的患者(Ⅱb, B),建议长期口服抗凝治疗^[236]。

应考虑根据患者预期寿命、症状、NYHA 心功能分级、是否存在室性心动过速、超声心动图及基因检测综合评估决定是否植入 ICD 以预防猝死(Ⅱa, B)^[100]。

4.8.2 Takotsubo 综合征

Takotsubo 综合征,既往也称应激性心肌病,是以急性、一过性的左心室室壁运动障碍为特征的心肌受累疾病。

4.8.2.1 诊断

4.8.2.1.1 临床诊断

(1) 症状和体征:最常见于急性应激事件后(情绪或躯体因素)出现胸痛和呼吸困难,重症患者可发生心力衰竭、严重心律失常及心源性休克,临床表现与急性冠状动脉综合征(acute coronary syndrome, ACS)十分类似。

(2) 实验室检查:可有肌钙蛋白和 BNP/NT-proBNP 水平升高。

(3) 心电图学检查:可有 ST 段抬高、T 波倒置和 QT 间期延长。

(4) 影像学检查:绝大多数 Takotsubo 综合征患者入院时 LVEF 明显降低,且与住院并发症和死亡风险增加直接相关。急性期 CMR 可见心肌水肿,但很少见到心肌纤维化(即 CMR 检查未见 LGE)。CMR 诊断右心室和双心室 Takotsubo 综合征的灵敏度更高。

(5) 冠状动脉造影及左心室造影:约 10% 患者同时合并冠心病,但冠状动脉造影所见冠状动脉病变程度及范围与室壁运动障碍不匹配。左心室造影可见相应部位运动减低,最常见心尖部受累,典型表现呈“章鱼篓”样。心室中部、基底部以及局灶性室壁亦可受累。冠状动脉造影结合左心室造影是排

除或确诊 Takotsubo 综合征的金标准^[237]。InterTAK 评分有助于临床诊断(表 23)^[238]。

表 23 InterTAK 评分

标准	评分(分)
女性	25
情绪压力	24
身体压力	13
无 ST 段压低	12
精神疾病	11
神经系统疾病	9
QTc 延长	6

注:<30 分: Takotsubo 综合征可能性<1%;30~70 分: Takotsubo 综合征低/中可能性;>70 分: Takotsubo 综合征可能性达 90%。QTc: 校正的 QT 间期。

4.8.2.1.2 鉴别诊断

Takotsubo 综合征需要重点与急性心肌梗死和急性心肌炎相鉴别。Takotsubo 综合征患者的肌钙蛋白水平较心电图改变范围相当的 ACS 患者更低,而 BNP/NT-proBNP 升高更明显。

4.8.2.2 治疗

Takotsubo 综合征急性期的治疗以支持治疗为主,积极控制危及生命的严重并发症(Ⅱa, C)^[239]。对于合并心力衰竭的患者,遵循心力衰竭的标准药物治疗;对于 LVOTO 合并左心室功能不全的心源性休克患者,可用左西孟旦替代儿茶酚胺类药物进行强心治疗;对于无明显 LVOTO 但并发心源性休克的,可使用多巴酚丁胺等正性肌力药物;药物治疗无效的患者,可使用机械循环支持来维持血液动力学稳定。长期治疗主要为控制诱发因素。

4.8.3 进行性肌营养不良心肌病

4.8.3.1 定义和分类

进行性肌营养不良是一组由肌纤维结构和功能相关基因变异引起的遗传性疾病。其中最常累及心肌的类型包括 Duchenne 型肌营养不良(Duchenne muscular dystrophy, DMD)、Becker 型肌营养不良(Becker muscular dystrophy, BMD)和 Emery-Dreifuss 肌营养不良(Emery-Dreifuss muscular dystrophy, EDMD)。

DMD 和 BMD 均由编码抗肌萎缩蛋白(dystrophin)的 DMD 基因变异引起抗肌萎缩蛋白功能缺陷导致,前者蛋白功能完全或严重缺失,后者仍保留部分蛋白功能。二者均为 X 连锁隐性遗传。EDMD 主要由编码核包膜蛋白的基因 EMD、编码核纤层蛋白 A/C(lamin A/C)的基因 LMNA 变异所致,其中 EMD 基因变异致病为 X 连锁隐性遗传,LMNA 基因变异致病主要呈

常染色体显性遗传,也可呈常染色体隐性遗传^[240]。*FHL1*、*SUN1*、*SUN2*、*SYNE1*、*SYNE2*、*TMEM43* 等基因变异也可导致 EDMD。

4.8.3.2 诊断

DMD/BMD 患者心脏受累主要表现为心脏扩大,也可表现为心肌肥厚和左心室致密化不全^[241]。心肌活检免疫组织化学染色显示抗肌萎缩蛋白表达部分或全部缺失。EDMD 患者常见关节挛缩(主要为肘、踝、颈部关节)、近端肌无力萎缩和心脏受累“三联征”。心脏病变主要表现为心房受累,可伴心房颤动、心房扑动、心房静止和传导阻滞,严重传导系统异常可导致晕厥和 SCD^[242]。诊断需结合临床表现、家族史、基因检测、病理检查等^[243]。

4.8.3.3 病程评估

DMD 起病早,6 岁时约 25% 的男性 DMD 患者心肌受累,18 岁时受累比例超过 90%^[244]。未经治疗的 DMD 患者多在 20~30 岁死于心肺功能衰竭,早期规范治疗可延长寿命至 30~40 岁。BMD 病程进展比 DMD 缓慢,预期寿命可达 40~50 岁或更长。EDMD 通常在儿童或青少年期起病,多在 20~30 岁出现心脏受累。

4.8.3.4 治疗

糖皮质激素:DMD 患者建议在 3 岁后、运动功能下降前开始规范口服激素。一般推荐每日疗法,每日口服泼尼松或泼尼松龙 0.75 mg/(kg·d)或地夫可特 0.9 mg/(kg·d)(I, A)^[245]。伐莫洛龙是一种新型解离型皮质类固醇激素,不良反应相对少(I, A)^[246]。BMD 患者一般不长期应用激素,症状严重者可考虑。

心脏并发症治疗:心脏并发症是影响预后的关键因素。DMD 患者早期使用 ACEI/ARB 和醛固酮受体拮抗剂可延缓心肌损害进展(IIa, B)^[247],心力衰竭治疗参考相应指南。BMD 的治疗与 DMD 相似,更应关注心脏受累。EDMD 出现严重传导阻滞、心动过缓时考虑植入心脏起搏器,同时应考虑是否存在 ICD 植入指征(IIa, C)。

其他治疗包括康复治疗、营养支持、呼吸支持,必要时考虑外科矫形手术。DMD 的基因治疗已在国内外获批,细胞治疗正在临床试验阶段。

4.8.4 结蛋白相关心肌病

结蛋白相关心肌病主要是由编码结蛋白(desmin)的 *DES* 基因变异,肌纤维内结蛋白异常积聚,导致肌细胞功能障碍的疾病,呈常染色体显性或隐性遗传^[248]。该病常见的临床表现为进行性骨骼

肌无力和心肌受累。骨骼肌受累以下肢肌无力最为常见,逐渐进展至上肢与躯干;心肌受累可表现为心脏扩大、心脏限制样改变和房室阻滞^[249]。结合临床表现、肌肉和心肌活检^[30]以及基因检测结果可进行诊断。该病目前尚无特效治疗方法,主要是对症治疗。

4.9 特异性心肌损伤

冠状动脉粥样硬化、高血压和内分泌异常等因素可引起心肌结构和功能变化,不属于严格意义上心肌病的范畴,本指南简单描述,主要用于鉴别诊断。

4.9.1 缺血性心肌损伤

既往称缺血性心肌病,指严重冠状动脉疾病引起的心肌缺血和心肌坏死、纤维化,常表现为左心室功能障碍。诊断标准:(1)明确的严重冠状动脉疾病证据,至少包括以下特征之一:既往接受过血运重建或发生过急性心肌梗死;左主干或左前降支存在 >75% 的狭窄;两支或以上的冠状动脉存在 >75% 的狭窄;(2)左心室功能障碍。BNP 和肌钙蛋白等有助于诊断和预后评估;超声心动图和 CMR 可用于评估心脏结构与功能;冠状动脉 CTA 和冠状动脉造影等可评估冠状动脉狭窄程度;单光子发射型计算机断层显像(single-photon emission computed tomography, SPECT)可用于评估静息下心脏灌注、应激诱导的心肌缺血、心脏瘢痕和收缩功能;PET 可评估心肌存活状态。治疗可参考《中国慢性冠脉综合征患者诊断及管理指南》^[250]。

4.9.2 高血压性心肌损伤

既往称高血压性心脏病,长期高血压导致心脏负荷增加,以左心室对称性肥厚、心肌纤维化及心功能障碍为特征。心电图 $SV_1+RV_5>3.5$ mV 是最常用的初筛指标;超声心动图和 CMR 可用于评估心脏形态和功能,其室壁厚度一般小于 15 mm^[251]。该病可与心肌病共存,临床上应注意鉴别。

治疗方式包括生活方式干预及降压药物治疗等,详见《中国高血压防治指南(2024 年修订版)》^[252]。

4.9.3 内分泌性心肌损伤

既往称内分泌性心肌病,主要包括糖尿病心肌损伤和甲状腺毒性心肌损伤。

糖尿病心肌损伤是指在糖尿病存在的情况下,出现超声心动图和 CMR 等支持的心肌结构和功能改变,需排除缺血和高血压等继发病因。通常左心室质量及室壁厚度增加,舒张功能受损,而收缩功能受损不明显,LVEDV 接近正常。

糖尿病常与肥胖、高血压、慢性肾脏病和(或)冠状动脉疾病共存,协同造成心肌损伤^[253]。治疗包括生活方式干预,血糖、血压、血脂控制和使用有心血管获益的药物治疗,详见《中国糖尿病防治指南(2024 版)》^[254]。

甲状腺毒性心肌损伤是指由甲状腺毒症引起的心肌损伤,需排除缺血和高血压等继发病因,经治疗甲状腺功能恢复正常后 6 个月内心功能逆转支持该病诊断^[255]。约 1% 甲状腺毒症会发展为甲状腺毒性心肌损伤,出现左心室功能受损,严重者可致心源性休克^[256]。Graves 病是最常见的原因。治疗目标是恢复甲状腺功能,首选抗甲亢药物。 β 受体阻滞剂用于控制心室率和改善症状(I , B)^[257]。

4.10 心房心肌病

心房心肌病于 1972 年首次报道,欧、美、亚太和拉丁美洲心律学会于 2016 和 2024 年先后两次联合发布相关专家共识,反映了对该类疾病认知的快速发展,本指南设独立章节介绍。

4.10.1 定义与分型

心房心肌病是指心房发生组织结构和功能的异常改变,进而引发心房纤维化、机械功能障碍、电生理功能障碍和高凝状态等临床表现的一种疾病^[258]。依据病理学特点可分 4 型^[259]:1 型:心肌病变为主,多见于孤立性心房颤动、糖尿病、遗传疾病;2 型:纤维化为主,多见于高龄及吸烟者;3 型:心肌病变和纤维化并存,多见于心力衰竭、瓣膜性心脏病;4 型:非胶原沉积为主(伴或不伴心肌改变),多见于孤立心房淀粉样变、肉芽肿、炎症浸润等。

根据患者临床表现,可分为以下三期^[259]:(1)轻度(亚临床型):出现心内电生理或影像学异常,但尚无心房颤动或心房机械功能障碍;(2)中度:出现心房显著结构异常或心房机械功能障碍,伴随生物标志物(BNP、心房钠尿肽等)升高和(或)心房颤动;(3)重度:存在以下一种或多种改变:心房收缩功能衰竭(左心房射血分数 $\leq 35\%$)与心房收缩力显著受损相关(左心耳内流速 ≤ 20 cm/s), $\geq 35\%$ 的左心房壁体积发生间质性改变(心房纤维化、脂肪浸润、淀粉样蛋白浸润、炎症),重度左心房增大(左心房前后径 ≥ 5 cm,左心房容积指数 ≥ 50 ml/m²),长程持续性/永久性心房颤动。

研究发现,MYL4、NPPA、PITX2、SCN5A、TTN 等基因的变异可能与心房心肌病有关^[260]。心房颤动持续发作、心力衰竭、瓣膜性心脏病、心肌炎、高血压、内分泌异常等病理状态都可继发心房瘢痕

及纤维化。但纠正病因后,心房电学重构、结构重构逆转有助于与心房心肌病的鉴别诊断。

4.10.2 治疗

控制高血压、糖尿病、吸烟、饮酒等危险因素,并使用 ACEI/ARB、醛固酮受体拮抗剂等,可能减缓心房心肌病的进展^[261-265]。推荐合并心房电静止和心房颤动的患者进行抗凝治疗(I , C)^[266]。合并有症状房性心律失常者,应考虑早期节律控制,包括应用抗心律失常药物、电复律和(或)导管消融术(II a , C)^[267]。合并有症状缓慢性心律失常者,建议植入永久起搏器(I , C)。合并心力衰竭患者应遵循指南推荐的心力衰竭规范化治疗。

5 心肌病的日常管理

5.1 日常生活管理

建议心肌病患者少食多餐,保持出入量基本平衡。控制体重指数(body mass index, BMI)在适当范围(18.5~23.9 kg/m²)。对于失代偿期患者,一般钠盐摄入量不超过 3 g/d,液体摄入量控制在 1.5~2.0 L/d^[85]。

酒精可能诱发或加重 HCM 患者流出道梗阻^[268],不建议任何心肌病患者饮酒。吸烟可引起心肌纤维化、心肌肥厚、心律失常及心功能障碍,建议患者积极戒烟^[269]。

对个人病程、预后和家族遗传等问题的焦虑及抑郁在心肌病患者中普遍存在,心理评估可以及时发现这类患者,并及时转介给心理医生进一步诊治。

5.2 运动康复

心肌病是导致年轻人 SCD 的重要原因,运动被认为是致命性心律失常的一个诱因。因此,心肌病患者常自行限制自身运动,导致预后恶化。随着更多研究证据出现,对心肌病患者的运动建议不再是一味保守,而越来越强调个体化的运动风险评估^[270]。

推荐所有心肌病患者进行运动处方的个体化风险评估(I , C),推荐所有经评估可以运动的心肌病患者定期进行低至中等强度的运动(I , C)。心肌病患者运动建议见表 24,运动相关随访建议见表 25。HCM 患者运动建议详见《成人肥厚型心肌病康复和运动管理中国专家共识》^[271]。

5.3 妊娠管理

5.3.1 妊娠前风险评估

有生育意愿者应在妊娠前接受全面的妊娠风险评估,参考改良版世界卫生组织(modified World Health Organization, mWHO)孕产妇心血管风险分类法^[272]和《妊娠合并心脏病的诊治专家共识(2016)》^[273]中的心脏病女性妊娠风险分级。

表 24 心脏病患者的运动建议 [67, 274]

推荐意见	推荐等级	证据水平
肥厚型心肌病		
基因型阳性但表型阴性者可考虑高强度 / 竞技运动	II a	C
无静息或激发后 LVOTO 及运动诱发复杂室性心律失常, 心脏结构轻度改变的无症状低风险患者, 可考虑高强度 / 竞技运动	II b	B
有静息或激发后 LVOTO 及运动诱发复杂室性心律失常的高风险患者, 不建议高强度 / 竞技运动	III	C
扩张型心肌病		
基因型阳性但表型阴性者(除 LMNA 和 TMEM43 致病变异携带者外)可考虑中 / 高强度运动	II a	C
无症状、经过有效治疗 LVEF ≥ 50% 且无运动诱发的复杂室性心律失常患者, 可考虑高强度 / 竞技运动	II b	C
无症状、经过有效治疗 LVEF 40%~49% 且无运动诱发的复杂室性心律失常患者, 可考虑中强度运动	II b	C
有症状、LVEF ≤ 40%、存在运动诱发的复杂室性心律失常或携带 LMNA/TMEM43 致病变异的患者, 不建议高强度 / 竞技运动	III	C
致心律失常性心肌病		
可考虑每周 150 min 的低强度运动	II a	C
无心脏骤停 / 室性心律失常病史、无不明原因晕厥、心脏结构轻度异常、室性早搏 <500 次 / 24 h 且无运动诱发的复杂室性心律失常患者, 可考虑低 / 中强度运动	II b	C
不建议参加高强度运动, 包括基因型阳性但表型阴性者	III	B

注: LVOTO: 左心室流出道梗阻; LVEF: 左心室射血分数。

表 25 心脏病患者的运动相关随访建议

推荐意见	推荐等级	证据水平
推荐规律锻炼的 HCM/DCM/ACM 患者每年随访 1 次	I	C
HCM/DCM/ACM 基因型阳性但表型阴性者, 应考虑每年随访 1 次, 以评估病情进展、进行 SCD 危险分层	II a	C
表型仍在进展且运动相关猝死风险较高的青少年和年轻 HCM/DCM/ACM 患者, 应考虑每 6 个月随访 1 次	II a	C
携带 SCD 高危基因型* 的 DCM/ACM 患者, 应考虑每 6 个月随访 1 次	II a	C

注: HCM: 肥厚型心肌病; DCM: 扩张型心肌病; ACM: 致心律失常性心肌病; SCD: 心脏性猝死。*: SCD 高危基因型: DCM: 如携带 LMNA、FLNC 致病变异; ACM: 如携带 DSP、TMEM43 致病变异或携带多种致病变异。

5.3.2 妊娠期间管理

mWHO II 级及以上的患者应由产科、心血管专科及麻醉科等多学科团队综合管理, 评估心功能动态变化, 不宜妊娠者应建议终止妊娠。使用 β 受体阻滞剂者需监测胎儿生长情况 (II a, C)。心房颤动患者在妊娠早期推荐使用低分子肝素, 因其不通过胎盘, 相对更安全 (I, C)。避免使用妊娠禁忌药物, 如胺碘酮、阿替洛尔、ACEI、ARB 和螺内酯等 (III, C) [67]。

5.3.3 分娩建议

应根据心肌病类型、NYHA 心功能分级、心律失常和血栓栓塞风险个性化评估分娩的时间和方式。有产科指征、严重流出道梗阻患者、严重急性 / 难治性心力衰竭患者、心律失常高危患者以及口服抗凝药物分娩者, 推荐剖宫产 (I, C) [67]。

5.3.4 产后管理

产后早期应特别关注血液动力学变化, 有心力衰竭风险者, 至少持续监测至产后 24~48 h。除心功能较好 (mWHO I / II 级且 NYHA 心功能分级 I 级) 且未服用哺乳期禁忌的药物者, 均不推荐母乳喂养 (III, C) [273]。

5.3.5 遗传阻断和选择性生育

推荐心肌病患者及亲属在妊娠前进行遗传咨询和生育规划。对于寻求产前基因检测的家庭, 推荐进行胚胎植入前遗传检测 (preimplantation genetic testing, PGT) 或妊娠期羊膜穿刺 / 绒毛取样产前诊断 (prenatal diagnosis, PD), 以便进行妊娠决策 (I, C)。推荐携带 P/LP 变异且表型严重者在条件允许情况下通过 PGT 进行选择生育, 对于已经妊娠者可以通过 PD 明确诊断, 由夫妻双方决定是否放弃妊娠 (I, C)。

5.4 非心脏手术

心肌病患者围术期心力衰竭和心律失常的发病率增加, 围术期应特别注意患者的临床表现、LVEF、容量负荷和利钠肽水平。梗阻性 HCM 患者术中应避免使用加重 LVOTO 的药物 [275]。具体建议见表 26。

5.5 合并症管理

HCM 患者中高血压、肥胖、睡眠呼吸暂停等合并症较常见, 合并症可能加重患者症状、LVOTO、心力衰竭与心房颤动, 具体建议见表 27。

表 26 心脏病患者的非心脏手术建议

推荐意见	推荐等级	证据水平
推荐疑似或确诊心力衰竭、并计划接受中高风险非心脏手术的心脏病患者进行超声心动图（HCM 患者应评估 LVOTO）和 BNP/NT-proBNP 检查评估左心室功能 ^[67]	I	B
推荐所有接受手术的心脏病患者围术期进行心电图检查	I	C
推荐高危基因型、具有心律失常或心力衰竭高危因素或存在严重 LVOTO 的心脏病患者在接受选择性非心脏手术前，转诊至心脏病专科进行评估	I	C
推荐所有年龄 <65 岁且一级亲属患有心脏病的患者，在接受非心脏手术前，接受心电图和经胸超声心动图检查	I	C

注: HCM: 肥厚型心肌病; LVOTO: 左心室流出道梗阻; BNP: B 型钠尿肽; NT-proBNP: N 末端 B 型利钠肽原。

表 27 HCM 患者的合并症管理建议

推荐意见	推荐等级	证据水平
对于合并高血压的 HCM 患者，降压药物首选 β 受体阻滞剂和非二氢吡啶类钙拮抗剂	I	C
对于超重或肥胖的 HCM 患者，推荐进行综合生活方式干预以减轻体重 ^[276-277]	I	B
对于合并睡眠呼吸暂停的 HCM 患者，推荐由睡眠医学专家进行评估和治疗	I	C

注: HCM: 肥厚型心肌病。

6 心肌病的诊疗平台建设

心肌病具有高度临床异质性，临床实践涉及诊断、评估、治疗和管理等诸多环节，建议建立完善的、以患者为中心的诊疗平台。

6.1 心肌病诊疗团队

完善的心肌病诊疗团队包括：多学科临床团队（含心内科、心外科、肾内科、神经内科、血液科、内分泌科、风湿免疫科、肿瘤科、儿科、眼科、皮肤科和病理科），其中心脏专科是整个系统的核心枢纽；影像支持团队（含超声、CT、CMR 和核医学）完成对不同心肌病的针对性检查；遗传团队负责对医生和患者及家属进行遗传背景解释、基因检测结果解读并提供管理建议；药学团队帮助临床医师理解药物和疾病之间的相互关联，并指导心肌病创新药物的正确使用；运动康复团队在保证安全前提下指导心肌病患者正确地运动康复；信息技术支持团队负责合理管理并充分利用心肌病诊疗中所产生的临床和遗传数据，并可利用人工智能技术辅助心肌病诊疗。

儿童心肌病患者由儿科适时过渡到成人科室是心肌病多学科诊疗的重要方面。

各医疗机构根据具体情况，应在核心团队的基础上，尽可能完善诊疗队伍。

6.2 心肌病诊疗平台主要工作

制定诊疗和管理流程：针对诊断、风险评估、治疗、运动康复以及患者管理，制定每一环节多个维度的标准化处置流程。

报告解读：准确解读影像、病理等结果，正确选择基因检测策略并准确解读检测报告。

确定诊疗方案：必须以患者为中心，尤其是计划使用特殊的治疗方法（如外科手术和靶向治疗）时需要和患者及家属充分沟通。

随访管理：心肌病患者需要有详细的随访方案，尤其对 SCD 等不良预后的高危患者。对家系筛查到的潜在患者，也应制定密切随访计划，实现全生命周期管理。

培训与提高：高级别的心肌病诊疗平台具有对专科队伍的培训职责，需要对本区域低级别的诊疗平台提供指导与帮扶。

6.3 分级诊疗和转诊制度

虽然我国大部分三甲医院已经具备心肌病的初步诊疗条件，但是进阶的检查手段、高级别的手术以及心肌病综合管理模式仍未普及，近半数三甲医院未达到心肌病初级诊疗中心的水平，仅 6% 符合心肌病综合诊疗中心的标准^[3]。因此，建议基层医疗机构在已有临床专科和基本影像团队基础上，依托分级转诊制度，使心肌病患者能转诊到各地区的高级心肌病诊疗平台进行管理和救治。

7 儿童心肌病

儿童心肌病较成人少见，年发病率约 1/10 万，婴儿期发病率约为年长儿童的 9 倍^[278]。代谢性心肌病和综合征性心肌病在儿童心肌病中占比更高，尤其多见于婴幼儿。

7.1 儿童 HCM

儿童 HCM 定义与成人类似，年发病率 0.3~0.5/10 万。心肌肥厚标准推荐使用 Z 值（偏离正常人群平均值的标准差个数）（I，B），左心室壁厚度 Z 值 >2 时诊断为 HCM^[67]，详见《中国儿童肥厚型心肌病

诊断的专家共识》^[279]。

婴儿 HCM 的症状隐匿,部分可有慢性心力衰竭;年长患儿可有胸痛、心悸、活动耐量下降、晕厥,甚至 SCD。

疑诊病例应常规接受 12 导联心电图或动态心电图检查(Ⅰ, C)。若条件允许,疑诊和确诊 HCM 患儿均应行全面的 TTE 和 CMR 检查(Ⅰ, B)^[279]。

需与代谢性心肌病(最多见糖原贮积症)、RASopathies、神经肌肉疾病、糖尿病母亲婴儿、药物所致心肌肥厚等鉴别。

1 岁以内的 HCM 预后最差;存活到 1 岁以后的 HCM 患儿与成人预后基本相同^[50]。

治疗目标为改善症状、减轻梗阻、防治并发症、降低 SCD 风险。 β 受体阻滞剂是主要治疗药物。在 <6 周龄的患儿中,维拉帕米可能有潜在危害(Ⅲ, C)^[50]。合并心力衰竭的非梗阻性 HCM 患儿的治疗可参考《儿童心力衰竭诊断和治疗建议》^[280]。心房颤动较罕见,但重度左心房扩大者心房颤动和血栓栓塞风险较高^[281]。推荐使用 β 受体阻滞剂后仍出现复发性室性心律失常的患儿使用抗心律失常药物如胺碘酮等(Ⅰ, C)^[50]。

经最佳药物治疗后仍存在持续性症状的梗阻性 HCM 患儿可考虑手术治疗;年幼儿童的冠状动脉较细,推荐选择外科室间隔减容术(Ⅰ, C),而非经皮室间隔减容术治疗^[67]。

HCM 患儿的 SCD 危险分层需要综合评估多种危险因素,推荐在初次评估时及此后每 1~2 年进行全面、系统的 SCD 风险评估(Ⅰ, B)^[50]。具有 ≥ 1 项 SCD 危险因素(包括 SCD 家族史、不明原因晕厥、严重左心室肥厚、NSVT)的患儿可应用 HCM Risk-Kids 预测模型^[282]或 PRIMaCY 预测模型^[283]个体化评估 SCD 风险,以了解 5 年 SCD 风险和指导 ICD 的植入(Ⅱa, B)(图 3),建议青少年患者本人参与医患共同决策^[50]。

7.2 儿童 DCM

儿童 DCM 的定义和成人相似,左心室扩大定义为 LVEDD 或 LVEDV 的 Z 值 >2 ^[67],年发病率为 0.57/10 万。详见《儿童扩张型心肌病诊断与治疗专家共识》^[284]。

婴幼儿可仅表现为喂养困难和发育迟缓,年长儿童则可表现为活动耐量下降或慢性心力衰竭。

新诊断 DCM 患儿需完善 12 导联心电图和动态心电图(Ⅰ, C)。TTE 是首选无创检查(Ⅰ, B),CMR 是诊断及心室功能评估的金标准(Ⅰ, B)^[67]。

需与代谢性心肌病、进行性肌营养不良心肌病等鉴别。

心力衰竭治疗基于成人治疗经验或有限的儿童临床研究。药物包括 ACEI/ARB、 β 受体阻滞剂、利尿剂和醛固酮受体拮抗剂。美国食品药品监督管理局(FDA)已批准 ARNI 用于 1 岁及以上伴左心室收缩功能障碍的有症状心力衰竭患儿^[285]。

对于晚期心力衰竭的 DCM 患儿, LVAD 可用于心脏移植前的过渡治疗或长期辅助治疗(Ⅰ, A)^[284]。拟行 LVAD 或等待心脏移植的右心功能保留的婴幼儿患者可考虑肺动脉环缩术(Ⅱb, C)^[286]。建议经 GDMT 和(或)器械治疗仍无法控制的患儿接受心脏移植(Ⅰ, B)^[287]。

7.3 儿童 RCM

儿童 RCM 定义与成人类似,约占儿童心肌病的 2.5%~4.5%。近一半 RCM 患儿基因检测阳性。

患儿可无症状,也可表现为心力衰竭、晕厥或 SCD,诊断平均年龄约 6 岁。约 40% 的患儿存在肺血管阻力升高,合并严重肺动脉高压会丧失心脏移植机会,故建议对所有患儿行心导管检查测量肺动脉压力和肺血管阻力,并每 6~12 个月进行 1 次评估(Ⅰ, B)^[67]。需与缩窄性心包炎及其他限制样改变心肌病鉴别。RCM 是预后最差的儿童心肌病,半数以上患儿在确诊后 2 年内死亡或接受心脏移植^[278]。

心脏移植是终末期治疗手段。RCM 依赖较高的充盈压维持心输出量,过度利尿可能导致灌注不足。RCM 患儿对 β 受体阻滞剂或钙拮抗剂耐受性较差,应慎重选择。存在心肌缺血和晕厥的患儿可考虑植入 ICD(Ⅱb, C)。

7.4 儿童 ACM

儿童 ACM 定义与分型同成人相似,是青少年 SCD 的重要原因。诊断参考本文 4.4.1 ACM 章节^[139]。常见表现为心功能不全和心律失常相关症状,SCD 可以是首发症状。儿童 ACM 的发病初期和病程进展中可反复出现与心肌炎相似的临床表型,其病理机制可能与特定遗传背景下的炎症浸润相关^[288]。

儿童 ACM 的评估流程与成人相似,但在成人患者中常见的心肌纤维化或脂肪浸润在儿童中少见。需与急性心肌炎、心动过速性心肌病等鉴别。治疗主要包括心力衰竭与心律失常的管理。心脏移植是终末期治疗手段。

指南指导专家组(按姓氏汉语拼音排序):陈义汉(同济大学附属东方医院),杜杰(首都医科大学附属北京安贞医

院), 葛均波(复旦大学附属中山医院), 胡盛寿(中国医学科学院阜外医院), 惠汝太(中国医学科学院阜外医院), 霍勇(北京大学第一医院), 廖玉华(华中科技大学同济医学院附属协和医院), 马长生(首都医科大学附属北京安贞医院), 汪道文(华中科技大学同济医学院附属同济医院), 杨杰孚(北京医院), 杨伟宪(中国医学科学院阜外医院), 张抒扬(中国医学科学院北京协和医院), 张运(山东大学齐鲁医院), 郑哲(中国医学科学院阜外医院)

指南核心撰写组(按姓氏汉语拼音排序): 陈瑞珍(复旦大学附属中山医院), 傅立军(上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心), 洪葵(南昌大学第二附属医院), 金玮(上海交通大学医学院附属瑞金医院), 李新立(南京医科大学第一附属医院), 刘文玲(北京大学人民医院), 马为(北京大学第一医院), 牛国栋(中国医学科学院阜外医院), 于汇民(广东省人民医院), 邹玉宝(中国医学科学院阜外医院), 郑泽琪(南昌大学第一附属医院)

指南撰写组(按姓氏汉语拼音排序): 曹丰(中国人民解放军总医院), 陈宝霞(北京大学第三医院), 陈牧雷(首都医科大学附属北京朝阳医院), 程翔(华中科技大学同济医学院附属协和医院), 崔英华(济宁医学院附属医院), 杜昕(首都医科大学附属北京安贞医院), 方伟(中国医学科学院阜外医院), 冯津萍(天津市胸科医院), 冯新星(中国医学科学院阜外医院), 冯雪(中国医学科学院阜外医院), 韩瑞娟[香港中文大学(深圳)附属第二医院], 黄凯(广西医科大学第一附属医院), 惠汝太(中国医学科学院阜外医院), 蒋学俊(武汉大学人民医院), 康连鸣(中国医学科学院阜外医院), 黎励文(广东省人民医院), 李莉(中国医学科学院阜外医院), 李宗哲(华中科技大学同济医学院附属同济医院), 刘金秋(大连医科大学附属第一医院), 刘丽文(空军军医大学西京医院), 陆敏杰(中国医学科学院阜外医院), 罗素新(重庆医科大学附属第一医院), 吕滨(中国医学科学院阜外医院), 马根山(东南大学附属中大医院), 毛威(浙江大学医学院附属浙江医院), 区景松(中山大学附属第一医院), 逢坤静(中国医学科学院阜外医院), 宋雷(中国医学科学院阜外医院), 田庄(中国医学科学院北京协和医院), 汪芳(北京医院), 王涟(南京大学医学院附属鼓楼医院), 王继征(中国医学科学院阜外医院), 王森(国家临床医学研究中心), 魏瑗(北京大学第三医院), 吴灵敏(中国医学科学院阜外医院), 项美香(浙江大学医学院附属第二医院), 肖红艳(武汉大学中南医院), 许连军(中国医学科学院阜外医院), 严卉(浙江大学医学院附属第一医院), 杨兵(同济大学附属东方医院), 杨毅宁(新疆维吾尔自治区人民医院), 尹立雪(四川省人民医院), 余静(兰州大学第二医院), 原芳(阜外华中心血管病医院), 袁璟(华中科技大学同济医学院附属协和医院), 张萍(清华大学附属北京清华长庚医院)

指南秘书组(按姓氏汉语拼音排序): 陈海杰(中国医学科学院阜外医院), 管云帆(中国医学科学院阜外医院), 刘婕(中国医学科学院阜外医院), 熊琴梅(南昌大学第二附属医院), 张煜(中国医学科学院阜外医院)

利益冲突: 所有作者均声明不存在利益冲突

参考文献

- [1] Zou Y, Song L, Wang Z, et al. Prevalence of idiopathic hypertrophic cardiomyopathy in China: a population-based echocardiographic analysis of 8080 adults [J]. *Am J Med*, 2004, 116(1): 14-18. DOI: 10.1016/j.amjmed.2003.05.009.
- [2] Semsarian C, Ingles J, Maron MS, et al. New perspectives on the prevalence of hypertrophic cardiomyopathy[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2015, 65(12): 1249-1254. DOI: 10.1016/j.jacc.2015.01.019.
- [3] Zhang Y, Liu M, Li P, et al. The burden and management competency of cardiomyopathies in China: a nationwide survey study[J]. *Lancet Reg Health West Pac*, 2024, 46: 101062. DOI: 10.1016/j.lanwpc.2024.101062.
- [4] Hershberger RE, Hedges DJ, Morales A. Dilated cardiomyopathy: the complexity of a diverse genetic architecture[J]. *Nat Rev Cardiol*, 2013, 10(9): 531-547. DOI: 10.1038/nrcardio.2013.105.
- [5] Rapezzi C, Arbustini E, Caforio AL, et al. Diagnostic work-up in cardiomyopathies: bridging the gap between clinical phenotypes and final diagnosis. A position statement from the ESC Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases[J]. *Eur Heart J*, 2013, 34(19): 1448-1458. DOI: 10.1093/eurheartj/ehs397.
- [6] McDonagh TA, Metra M, Adamo M, et al. 2023 Focused update of the 2021 ESC guidelines for the diagnosis and treatment of acute and chronic heart failure[J]. *Eur Heart J*, 2023, 44(37): 3627-3639. DOI: 10.1093/eurheartj/ehad195.
- [7] Donal E, Delgado V, Bucciarelli-Ducci C, et al. Multimodality imaging in the diagnosis, risk stratification, and management of patients with dilated cardiomyopathies: an expert consensus document from the European Association of Cardiovascular Imaging[J]. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*, 2019, 20(10): 1075-1093. DOI: 10.1093/ehjci/jez178.
- [8] Haugaa KH, Basso C, Badano LP, et al. Comprehensive multimodality imaging approach in arrhythmogenic cardiomyopathy-an expert consensus document of the European Association of Cardiovascular Imaging[J]. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*, 2017, 18(3): 237-253. DOI: 10.1093/ehjci/jew229.
- [9] Liu D, Hu K, Nordbeck P, et al. Longitudinal strain bull's eye plot patterns in patients with cardiomyopathy and concentric left ventricular hypertrophy[J]. *Eur J Med Res*, 2016, 21(1): 21. DOI: 10.1186/s40001-016-0216-y.
- [10] Haugaa KH, Goebel B, Dahlslett T, et al. Risk assessment of ventricular arrhythmias in patients with nonischemic dilated cardiomyopathy by strain echocardiography[J]. *J Am Soc Echocardiogr*, 2012, 25(6): 667-673. DOI: 10.1016/j.echo.2012.02.004.
- [11] Haland TF, Almaas VM, Hasselberg NE, et al. Strain echocardiography is related to fibrosis and ventricular arrhythmias in hypertrophic cardiomyopathy[J]. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*, 2016, 17(6): 613-621. DOI: 10.1093/ehjci/jew005.
- [12] Yao GH, Zhang M, Yin LX, et al. Doppler echocardiographic measurements in normal Chinese adults (EMINCA): a prospective, nationwide, and multicentre study[J]. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*, 2016, 17(5): 512-522. DOI: 10.1093/ehjci/jev330.
- [13] Lopez L, Frommelt PC, Colan SD, et al. Pediatric heart network echocardiographic Z scores: comparison with other published models[J]. *J Am Soc Echocardiogr*, 2021, 34(2): 185-192. DOI: 10.1016/j.echo.2020.09.019.

- [14] Lu M, Zhu L, Prasad SK, et al. Magnetic resonance imaging mimicking pathology detects myocardial fibrosis: a door to hope for improving the whole course management[J]. *Sci Bull*, 2023, 68(9): 864-867. DOI: 10.1016/j.scib.2023.04.014.
- [15] Yang S, Zhao K, Yang K, et al. Subendocardial involvement as an underrecognized lge subtype related to adverse outcomes in hypertrophic cardiomyopathy[J]. *JACC Cardiovasc Imaging*, 2023, 16(9): 1163-1177. DOI: 10.1016/j.jcmg.2023.03.011.
- [16] Maron BJ, Desai MY, Nishimura RA, et al. Management of hypertrophic cardiomyopathy: JACC state-of-the-art review[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2022, 79(4): 390-414. DOI: 10.1016/j.jacc.2021.11.021.
- [17] Carpenter JP, He T, Kirk P, et al. On T2* magnetic resonance and cardiac iron[J]. *Circulation*, 2011, 123(14): 1519-1528. DOI: 10.1161/CIRCULATIONAHA.110.007641.
- [18] He D, Ye M, Zhang L, et al. Prognostic significance of late gadolinium enhancement on cardiac magnetic resonance in patients with hypertrophic cardiomyopathy[J]. *Heart Lung*, 2018, 47(2): 122-126. DOI: 10.1016/j.hrtlng.2017.10.008.
- [19] Holmstrom M, Kivisto S, Helio T, et al. Late gadolinium enhanced cardiovascular magnetic resonance of lamin A/C gene mutation related dilated cardiomyopathy[J]. *J Cardiovasc Magn Reson*, 2011, 13(1): 30. DOI: 10.1186/1532-429X-13-30.
- [20] Quarta G, Husain SI, Flett AS, et al. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy mimics: role of cardiovascular magnetic resonance[J]. *J Cardiovasc Magn Reson*, 2013, 15(1): 16. DOI: 10.1186/1532-429X-15-16.
- [21] 国家心血管病专业质控中心心血管影像质控专家工作组. 中国心血管影像技术应用现状调查与医疗质量报告 [J]. *中国循环杂志*, 2020, 35(7): 625-633. DOI: 10.3969/j.issn.1000-3614.2020.07.001.
- [22] Perugini E, Guidalotti PL, Salvi F, et al. Noninvasive etiologic diagnosis of cardiac amyloidosis using ^{99m}Tc-3,3-diphosphono-1,2-propanodicarboxylic acid scintigraphy[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2005, 46(6): 1076-1084. DOI: 10.1016/j.jacc.2005.05.073.
- [23] 中华医学会核医学分会心脏学组, 国家核医学专业质控中心. ^{99m}Tc- 焦磷酸盐单光子显像诊断转甲状腺素蛋白相关心脏淀粉样变的技术操作规范 [J]. *中华核医学与分子影像杂志*, 2022, 42(3): 165-171. DOI: 10.3760/cma.j.cn321828-20210909-00320.
- [24] Gillmore JD, Maurer MS, Falk RH, et al. Nonbiopsy diagnosis of cardiac transthyretin amyloidosis[J]. *Circulation*, 2016, 133(24): 2404-2412. DOI: 10.1161/CIRCULATIONAHA.116.021612.
- [25] 中华医学会核医学分会, 中华医学会心血管病学分会. 核素心肌显像临床应用指南 (2018)[J]. *中华心血管病杂志*, 2019, 47(7): 519-527. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0253-3758.2019.07.003.
- [26] Majmudar MD, Murthy VL, Shah RV, et al. Quantification of coronary flow reserve in patients with ischaemic and non-ischaemic cardiomyopathy and its association with clinical outcomes[J]. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*, 2015, 16(8): 900-909. DOI: 10.1093/ehjci/jev012.
- [27] Knuuti J, Wijns W, Saraste A, et al. 2019 ESC guidelines for the diagnosis and management of chronic coronary syndromes[J]. *Eur Heart J*, 2020, 41(3): 407-477. DOI: 10.1093/eurheartj/ehz425.
- [28] Bravo PE, Pinheiro A, Higuchi T, et al. PET/CT assessment of symptomatic individuals with obstructive and nonobstructive hypertrophic cardiomyopathy[J]. *J Nucl Med*, 2012, 53(3): 407-414. DOI: 10.2967/jnumed.111.096156.
- [29] Kim SJ, Pak K, Kim K. Diagnostic performance of F-18 FDG PET for detection of cardiac sarcoidosis: A systematic review and meta-analysis[J]. *J Nucl Cardiol*, 2020, 27(6): 2103-2115. DOI: 10.1007/s12350-018-01582-y.
- [30] 国家心血管病中心心肌病专科联盟, 中国医疗保健国际交流促进会心血管病精准医学分会, 心肌病心内膜心肌活检及病理检查临床应用指南专家组, 等. 心肌病心内膜心肌活检及病理检查临床应用指南 [J]. *中国循环杂志*, 2024, 39(12): 1145-1155. DOI: 10.3969/j.issn.1000-3614.2024.12.001.
- [31] Wilde AAM, Semsarian C, Márquez MF, et al. European Heart Rhythm Association (EHRA)/Heart Rhythm Society (HRS)/Asia Pacific Heart Rhythm Society (APHRS)/Latin American Heart Rhythm Society (LAHRS) Expert Consensus Statement on the state of genetic testing for cardiac diseases[J]. *Europace*, 2022, 24(8): 1307-1367. DOI: 10.1093/europace/euac030.
- [32] Richards S, Aziz N, Bale S, et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology[J]. *Genet Med*, 2015, 17(5): 405-424. DOI: 10.1038/gim.2015.30.
- [33] Miller DT, Lee K, Chung WK, et al. ACMG SF v3.0 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: a policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)[J]. *Genet Med*, 2021, 23(8): 1381-1390. DOI: 10.1038/s41436-021-01172-3.
- [34] Resta R, Biesecker BB, Bennett RL, et al. A new definition of genetic counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force report[J]. *J Genet Couns*, 2006, 15(2): 77-83. DOI: 10.1007/s10897-005-9014-3.
- [35] Austin J, Semaka A, Hadjipavlou G. Conceptualizing genetic counseling as psychotherapy in the era of genomic medicine[J]. *J Genet Couns*, 2014, 23(6): 903-909. DOI: 10.1007/s10897-014-9728-1.
- [36] Wordsworth S, Leal J, Blair E, et al. DNA testing for hypertrophic cardiomyopathy: a cost-effectiveness model[J]. *Eur Heart J*, 2010, 31(8): 926-935. DOI: 10.1093/eurheartj/ehq067.
- [37] Catchpool M, Ramchand J, Martyn M, et al. A cost-effectiveness model of genetic testing and periodical clinical screening for the evaluation of families with dilated cardiomyopathy[J]. *Genet Med*, 2019, 21(12): 2815-2822. DOI: 10.1038/s41436-019-0582-2.
- [38] Furqan A, Arscott P, Girolami F, et al. Care in specialized centers and data sharing increase agreement in hypertrophic cardiomyopathy genetic test interpretation[J]. *Circ Cardiovasc Genet*, 2017, 10(5): e001700. DOI: 10.1161/circgenetics.116.001700.
- [39] Reuter C, Grove ME, Orland K, et al. Clinical cardiovascular genetic counselors take a leading role in team-based variant classification[J]. *J Genet Couns*, 2018, 27(4): 751-760. DOI: 10.1007/s10897-017-0175-7.
- [40] Hershberger RE, Givertz MM, Ho CY, et al. Genetic evaluation of cardiomyopathy: a clinical practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)[J]. *Genet Med*, 2018, 20(9): 899-909. DOI: 10.1038/s41436-018-0039-z.
- [41] Dellefave-Castillo LM, Cirino AL, Callis TE, et al. Assessment of the diagnostic yield of combined cardiomyopathy and arrhythmia genetic testing[J]. *JAMA Cardiol*, 2022, 7(9): 966-974. DOI: 10.1001/jamacardio.2022.2455.

- [42] Isbister JC, Nowak N, Yeates L, et al. Concealed cardiomyopathy in autopsy-inconclusive cases of sudden cardiac death and implications for families[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2022, 80(22): 2057-2068. DOI: 10.1016/j.jacc.2022.09.029.
- [43] Bordet C, Brice S, Maupain C, et al. Psychosocial impact of predictive genetic testing in hereditary heart diseases: the PREDICT study[J]. *J Clin Med*, 2020, 9(5): 1365. DOI: 10.3390/jcm9051365.
- [44] Ingles J, Yeates L, O'Brien L, et al. Genetic testing for inherited heart diseases: longitudinal impact on health-related quality of life[J]. *Genet Med*, 2012, 14(8): 749-752. DOI: 10.1038/gim.2012.47.
- [45] Wakefield CE, Hanlon LV, Tucker KM, et al. The psychological impact of genetic information on children: a systematic review[J]. *Genet Med*, 2016, 18(8): 755-762. DOI: 10.1038/gim.2015.181.
- [46] Ison HE, Ware SM, Schwantes-An TH, et al. The impact of cardiovascular genetic counseling on patient empowerment[J]. *J Genet Couns*, 2019, 28(3): 570-577. DOI: 10.1002/jgc4.1050.
- [47] Meiser B, Irle J, Lobb E, et al. Assessment of the content and process of genetic counseling: a critical review of empirical studies[J]. *J Genet Couns*, 2008, 17(5): 434-451. DOI: 10.1007/s10897-008-9173-0.
- [48] MacLeod R, Beach A, Henriques S, et al. Experiences of predictive testing in young people at risk of Huntington's disease, familial cardiomyopathy or hereditary breast and ovarian cancer[J]. *Eur J Hum Genet*, 2014, 22(3): 396-401. DOI: 10.1038/ejhg.2013.143.
- [49] 国家心血管病中心心肌病专科联盟, 中国医疗保健国际交流促进会心血管病精准医学分会 "中国成人肥厚型心肌病诊断与治疗指南" 专家组. 中国成人肥厚型心肌病诊断与治疗指南 2023[J]. *中国循环杂志*, 2023, 38(1): 1-33. DOI: 10.3969/j.issn.1000-3614.2023.01.001.
- [50] Ommen SR, Ho CY, Asif IM, et al. 2024 AHA/ACC/AMSSM/HRS/PACES/SCMR guideline for the management of hypertrophic cardiomyopathy: a report of the American Heart Association/American College of Cardiology Joint Committee on Clinical Practice Guidelines[J]. *Circulation*, 2024, 149(23): e1239-e311. DOI: 10.1161/cir.0000000000001250.
- [51] Mascia G, Crotti L, Groppelli A, et al. Syncope in hypertrophic cardiomyopathy (part I): an updated systematic review and meta-analysis[J]. *Int J Cardiol*, 2022, 357: 88-94. DOI: 10.1016/j.ijcard.2022.03.028.
- [52] Nagueh SF, Phelan D, Abraham T, et al. Recommendations for multimodality cardiovascular imaging of patients with hypertrophic cardiomyopathy: an update from the American Society of Echocardiography, in collaboration with the American Society of Nuclear Cardiology, the Society for Cardiovascular Magnetic Resonance, and the Society of Cardiovascular Computed Tomography[J]. *J Am Soc Echocardiogr*, 2022, 35(6): 533-569. DOI: 10.1016/j.echo.2022.03.012.
- [53] Wang J, Wang Y, Zou Y, et al. Malignant effects of multiple rare variants in sarcomere genes on the prognosis of patients with hypertrophic cardiomyopathy[J]. *Eur J Heart Fail*, 2014, 16(9): 950-957. DOI: 10.1002/ehf.144.
- [54] Wu G, Liu L, Zhou Z, et al. East Asian-specific common variant in TNNI3 predisposes to hypertrophic cardiomyopathy[J]. *Circulation*, 2020, 142(21): 2086-2089. DOI: 10.1161/CIRCULATIONAHA.120.050384.
- [55] Harper AR, Goel A, Grace C, et al. Common genetic variants and modifiable risk factors underpin hypertrophic cardiomyopathy susceptibility and expressivity[J]. *Nat Genet*, 2021, 53(2): 135-142. DOI: 10.1038/s41588-020-00764-0.
- [56] Zaiser E, Sehnert AJ, Duenas A, et al. Patient experiences with hypertrophic cardiomyopathy: a conceptual model of symptoms and impacts on quality of life[J]. *J Patient Rep Outcomes*, 2020, 4(1): 102. DOI: 10.1186/s41687-020-00269-8.
- [57] Elliott PM, Anastakis A, Borger MA, et al. 2014 ESC guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy: the Task Force for the Diagnosis and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy of the European Society of Cardiology (ESC) [J]. *Eur Heart J*, 2014, 35(39): 2733-2779. DOI: 10.1093/eurheartj/ehu284.
- [58] Musumeci MB, Mastromarino V, Casenghi M, et al. Pulmonary hypertension and clinical correlates in hypertrophic cardiomyopathy[J]. *Int J Cardiol*, 2017, 248: 326-332. DOI: 10.1016/j.ijcard.2017.07.010.
- [59] Huang FY, Zhang JL, Huang BT, et al. Renal function as a predictor of outcomes in patients with hypertrophic cardiomyopathy: a cohort study of a hospitalized population[J]. *Clin Chim Acta*, 2021, 512: 92-99. DOI: 10.1016/j.cca.2020.11.022.
- [60] Liu J, Wu G, Zhang C, et al. Improvement in sudden cardiac death risk prediction by the enhanced American College of Cardiology/American Heart Association strategy in Chinese patients with hypertrophic cardiomyopathy[J]. *Heart Rhythm*, 2020, 17(10): 1658-1663. DOI: 10.1016/j.hrthm.2020.04.017.
- [61] Liu J, Wang D, Ruan J, et al. Identification of heart failure with preserved ejection fraction helps risk stratification for hypertrophic cardiomyopathy[J]. *BMC Med*, 2022, 20(1): 21. DOI: 10.1186/s12916-021-02219-7.
- [62] Rowin EJ, Hausvater A, Link MS, et al. Clinical profile and consequences of atrial fibrillation in hypertrophic cardiomyopathy[J]. *Circulation*, 2017, 136(25): 2420-2436. DOI: 10.1161/circulationaha.117.029267.
- [63] Kubo T, Gimeno JR, Bahl A, et al. Prevalence, clinical significance, and genetic basis of hypertrophic cardiomyopathy with restrictive phenotype[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2007, 49(25): 2419-2426. DOI: 10.1016/j.jacc.2007.02.061.
- [64] Olivetto I, Oreziak A, Barriales-Villa R, et al. Mavacamten for treatment of symptomatic obstructive hypertrophic cardiomyopathy (EXPLORER-HCM): a randomised, double-blind, placebo-controlled, phase 3 trial[J]. *Lancet (London, England)*, 2020, 396(10253): 759-769. DOI: 10.1016/s0140-6736(20)31792-x.
- [65] Maron MS, Masri A, Choudhury L, et al. Phase 2 study of aficamten in patients with obstructive hypertrophic cardiomyopathy[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2023, 81(1): 34-45. DOI: 10.1016/j.jacc.2022.10.020.
- [66] Maron MS, Masri A, Nassif ME, et al. Aficamten for symptomatic obstructive hypertrophic cardiomyopathy[J]. *N Engl J med*, 2024, 390(20): 1849-1861. DOI: 10.1056/NEJMoa2401424.
- [67] Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, et al. 2023 ESC guidelines for the management of cardiomyopathies[J]. *Eur Heart J*, 2023, 44(37): 3503-3626. DOI: 10.1093/eurheartj/ehad194.
- [68] Maron BJ, Dearani JA, Ommen SR, et al. Low operative mortality achieved with surgical septal myectomy: role of dedicated hypertrophic cardiomyopathy centers in the management of dynamic subaortic obstruction[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2015, 66(11): 1307-

1308. DOI: 10.1016/j.jacc.2015.06.1333.
- [69] Borisov KV. Surgery of hypertrophic obstructive cardiomyopathy in patients with severe hypertrophy, myocardial fibrosis, and ventricular tachycardia[J]. *Ann Thorac Surg*, 2018, 106(1): 30-37. DOI: 10.1016/j.athoracsur.2018.02.017.
- [70] Vanstraelen S, Vandenbrande J, Yilmaz A. Video-assisted thoracoscopic transaortic myectomy for hypertrophic obstructive cardiomyopathy[J]. *Ann Thorac Surg*, 2021, 111(3): e217-e218. DOI: 10.1016/j.athoracsur.2020.07.054.
- [71] Fang J, Liu Y, Zhu Y, et al. First-in-human transapical beating-heart septal myectomy in patients with hypertrophic obstructive cardiomyopathy[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2023, 82(7): 575-586. DOI: 10.1016/j.jacc.2023.05.052.
- [72] Jiang T, Huang B, Huo S, et al. Endocardial radiofrequency ablation vs. septal myectomy in patients with hypertrophic obstructive cardiomyopathy: a systematic review and meta-analysis[J]. *Front Surg*, 2022, 9: 859205. DOI: 10.3389/fsurg.2022.859205.
- [73] 刘蓉, 乔树宾, 胡奉环, 等. 经皮室间隔心肌消融术治疗肥厚型心肌病的长期预后及其影响因素[J]. *中华心血管病杂志*, 2016, 44(9): 771-776. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0253-3758.2016.09.008.
- [74] Yokoyama Y, Shimoda T, Shimada YJ, et al. Alcohol septal ablation versus surgical septal myectomy of obstructive hypertrophic cardiomyopathy: systematic review and meta-analysis[J]. *Eur J Cardiothorac Surg*, 2023, 63(3): ead043. DOI: 10.1093/ejcts/ead043.
- [75] Nguyen A, Schaff HV, Hang D, et al. Surgical myectomy versus alcohol septal ablation for obstructive hypertrophic cardiomyopathy: a propensity score-matched cohort[J]. *J Thorac Cardiovasc Surg*, 2019, 157(1): 306-315.e3. DOI: 10.1016/j.jtcvs.2018.08.062.
- [76] Liu L, Li J, Zuo L, et al. Percutaneous intramyocardial septal radiofrequency ablation for hypertrophic obstructive cardiomyopathy[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2018, 72(16): 1898-1909. DOI: 10.1016/j.jacc.2018.07.080.
- [77] Ta S, Li J, Hsi DH, et al. Percutaneous intramyocardial septal radiofrequency ablation after 5-year follow-up[J]. *Heart*, 2024, 110(11): 792-799. DOI: 10.1136/heartjnl-2023-323606.
- [78] Cooper RM, Shahzad A, Hasleton J, et al. Radiofrequency ablation of the interventricular septum to treat outflow tract gradients in hypertrophic obstructive cardiomyopathy: a novel use of CARTOSound(R) technology to guide ablation[J]. *Europace*, 2016, 18(1): 113-120. DOI: 10.1093/europace/euv302.
- [79] Di Tommaso L, Stassano P, Mannacio V, et al. Asymmetric septal hypertrophy in patients with severe aortic stenosis: the usefulness of associated septal myectomy[J]. *J Thorac Cardiovasc Surg*, 2013, 145(1): 171-175. DOI: 10.1016/j.jtcvs.2011.10.096.
- [80] Sun D, Schaff HV, Nishimura RA, et al. Outcomes of concomitant myectomy and left ventricular apical aneurysm repair in patients with hypertrophic cardiomyopathy[J]. *J Thorac Cardiovasc Surg*, 2024, 168(1): 96-103 e1. DOI: 10.1016/j.jtcvs.2023.03.007.
- [81] Megevan A, Ingles J, Richmond DR, et al. Long-term follow-up of patients with obstructive hypertrophic cardiomyopathy treated with dual-chamber pacing[J]. *Am J Cardiol*, 2005, 95(8): 991-993. DOI: 10.1016/j.amjcard.2004.12.045.
- [82] Marstrand P, Han L, Day SM, et al. Hypertrophic cardiomyopathy with left ventricular systolic dysfunction: insights from the share registry[J]. *Circulation*, 2020, 141(17): 1371-1383. DOI: 10.1161/CIRCULATIONAHA.119.044366.
- [83] Anker SD, Butler J, Filippatos G, et al. Empagliflozin in heart failure with a preserved ejection fraction[J]. *N Engl J med*, 2021, 385(16): 1451-1461. DOI: 10.1056/NEJMoa2107038.
- [84] Solomon SD, McMurray JJV, Claggett B, et al. Dapagliflozin in heart failure with mildly reduced or preserved ejection fraction[J]. *N Engl J Med*, 2022, 387(12): 1089-1098. DOI: 10.1056/NEJMoa2206286.
- [85] 中华医学会心血管病学分会, 中国医师协会心血管内科医师分会, 中国医师协会心力衰竭专业委员会, 等. 中国心力衰竭诊断和治疗指南 2024[J]. *中华心血管病杂志*, 2024, 52(3): 235-275. DOI: 10.3760/cma.j.cn112148-20231101-00405.
- [86] 中国医疗保健国际交流促进会精准心血管病分会, 心肌病抗凝治疗中国专家共识专家组. 心肌病抗凝治疗中国专家共识[J]. *中国循环杂志*, 2021, 36(12): 1148-1157. DOI: 10.3969/j.issn.1000-3614.2021.12.002.
- [87] Zhao DS, Shen Y, Zhang Q, et al. Outcomes of catheter ablation of atrial fibrillation in patients with hypertrophic cardiomyopathy: a systematic review and meta-analysis[J]. *Europace*, 2016, 18(4): 508-520. DOI: 10.1093/europace/euv339.
- [88] Connolly SJ, Dorian P, Roberts RS, et al. Comparison of beta-blockers, amiodarone plus beta-blockers, or sotalol for prevention of shocks from implantable cardioverter defibrillators: the OPTIC Study: a randomized trial[J]. *JAMA*, 2006, 295(2): 165-171. DOI: 10.1001/jama.295.2.165.
- [89] Dong Y, Yang W, Chen C, et al. Validation of the 2020 AHA/ACC risk stratification for sudden cardiac death in chinese patients with hypertrophic cardiomyopathy[J]. *Front Cardiovasc Med*, 2021, 8: 691653. DOI: 10.3389/fcvm.2021.691653.
- [90] Caforio AL, Tona F, Bottaro S, et al. Clinical implications of anti-heart autoantibodies in myocarditis and dilated cardiomyopathy[J]. *Autoimmunity*, 2008, 41(1): 35-45. DOI: 10.1080/08916930701619235.
- [91] Pei J, Li N, Chen J, et al. The predictive values of beta1-adrenergic and M2 muscarinic receptor autoantibodies for sudden cardiac death in patients with chronic heart failure[J]. *Eur J Heart Fail*, 2012, 14(8): 887-894. DOI: 10.1093/eurjhf/hfs082.
- [92] Haghikia A, Kaya Z, Schwab J, et al. Evidence of autoantibodies against cardiac troponin I and sarcomeric myosin in peripartum cardiomyopathy[J]. *Basic Res Cardiol*, 2015, 110(6): 60. DOI: 10.1007/s00395-015-0517-2.
- [93] Xiao H, Wang M, Du Y, et al. Arrhythmogenic autoantibodies against calcium channel lead to sudden death in idiopathic dilated cardiomyopathy[J]. *Eur J Heart Fail*, 2011, 13(3): 264-270. DOI: 10.1093/eurjhf/hfq198.
- [94] Karcz M, Chojnowska L, Zareba W, et al. Prognostic significance of heart rate variability in dilated cardiomyopathy[J]. *Int J Cardiol*, 2003, 87(1): 75-81. DOI: 10.1016/s0167-5273(02)00207-3.
- [95] 中华医学会心血管病学分会、中国心肌炎心肌病协作组. 中国扩张型心肌病诊断和治疗指南[J]. *临床心血管病杂志*, 2018, 34(5): 421-434. DOI: 10.13201/j.issn.1001-1439.2018.05.001.
- [96] Yao GH, Deng Y, Liu Y, et al. Echocardiographic measurements in normal chinese adults focusing on cardiac chambers and great arteries: a prospective, nationwide, and multicenter study[J]. *J Am Soc Echocardiogr*, 2015, 28(5): 570-579. DOI: 10.1016/j.echo.2015.01.022.
- [97] Zhou D, Zhu L, Li S, et al. Prognosis and risk stratification in dilated

- cardiomyopathy with LVEF $\leq$ 35%: cardiac MRI insights for better outcomes[J]. *Circ Cardiovasc Imaging*, 2025, 18(3): e017246. DOI: 10.1161/CIRCIMAGING.124.017246.
- [98] Sepehrkhoy S, Gho J, van Es R, et al. Distinct fibrosis pattern in desmosomal and phospholamban mutation carriers in hereditary cardiomyopathies[J]. *Heart Rhythm*, 2017, 14(7): 1024-1032. DOI: 10.1016/j.hrthm.2017.03.034.
- [99] Paldino A, De Angelis G, Merlo M, et al. Genetics of Dilated Cardiomyopathy: Clinical Implications[J]. *Curr Cardiol Rep*, 2018, 20(10): 83. DOI: 10.1007/s11886-018-1030-7.
- [100] 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. DOI: 10.1093/eurheartj/ehac262.
- [101] Jong P, Yusuf S, Rousseau MF, et al. Effect of enalapril on 12-year survival and life expectancy in patients with left ventricular systolic dysfunction: a follow-up study[J]. *Lancet (London, England)*, 2003, 361(9372): 1843-1848. DOI: 10.1016/s0140-6736(03)13501-5.
- [102] Li X, Zhang J, Huang J, et al. A multicenter, randomized, double-blind, parallel-group, placebo-controlled study of the effects of qili qiangxin capsules in patients with chronic heart failure[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2013, 62(12): 1065-1072. DOI: 10.1016/j.jacc.2013.05.035.
- [103] Mao J, Zhang J, Lam C S P, et al. Qishen Yiqi dripping pills for chronic ischaemic heart failure: results of the CACT-IHF randomized clinical trial[J]. *ESC Heart Fail*, 2020, 7(6): 3881-3890. DOI: 10.1002/ehf2.12980.
- [104] Schupp T, Bertsch T, Reinhardt M, et al. Effect of heart failure pharmacotherapies in patients with heart failure with mildly reduced ejection fraction[J]. *Eur J Prev Cardiol*, 2024, 31(11): 1347-1360. DOI: 10.1093/eurjpc/zwae121.
- [105] Zafeiropoulos S, Farmakis IT, Milioglou I, et al. Pharmacological treatments in heart failure with mildly reduced and preserved ejection fraction: systematic review and network meta-analysis[J]. *JACC Heart Fail*, 2024, 12(4): 616-627. DOI: 10.1016/j.jchf.2023.07.014.
- [106] Wang Y, Gao T, Meng C, et al. Sodium-glucose co-transporter 2 inhibitors in heart failure with mildly reduced or preserved ejection fraction: an updated systematic review and meta-analysis[J]. *Eur J Med Res*, 2022, 27(1): 314. DOI: 10.1186/s40001-022-00945-z.
- [107] Halliday BP, Owen R, Gregson J, et al. Myocardial remodelling after withdrawing therapy for heart failure in patients with recovered dilated cardiomyopathy: insights from TRED-HF[J]. *Eur J Heart Fail*, 2021, 23(2): 293-301. DOI: 10.1002/ehf.2063.
- [108] Mortensen SA, Rosenfeldt F, Kumar A, et al. The effect of coenzyme Q10 on morbidity and mortality in chronic heart failure: results from Q-SYMBIO: a randomized double-blind trial[J]. *JACC Heart Fail*, 2014, 2(6): 641-649. DOI: 10.1016/j.jchf.2014.06.008.
- [109] Grajek S, Michalak M. The effect of trimetazidine added to pharmacological treatment on all-cause mortality in patients with systolic heart failure[J]. *Cardiology*, 2015, 131(1): 22-29. DOI: 10.1159/000375288.
- [110] 中华医学会心血管病学分会, 中国生物医学工程学会心律分会. 心房颤动诊断和治疗中国指南[J]. *中华心血管病杂志*, 2023, 51(6): 572-618. DOI: 10.3760/cma.j.cn112148-20230416-00221.
- [111] 中华医学会心电生理和起搏分会, 中国医师协会心律学专业委员会. 2020 室性心律失常中国专家共识(2016 共识升级版)[J]. *中国心脏起搏与心电生理杂志*, 2020, 34(3): 189-253. DOI: 10.13333/j.cnki.cjcpe.2020.03.001.
- [112] Birks EJ, Drakos SG, Patel SR, et al. Prospective multicenter study of myocardial recovery using left ventricular assist devices (RESTAGE-HF [remission from stage d heart failure]): medium-term and primary end point results[J]. *Circulation*, 2020, 142(21): 2016-2028. DOI: 10.1161/circulationaha.120.046415.
- [113] Di Marco A, Anguera I, Schmitt M, et al. Late gadolinium enhancement and the risk for ventricular arrhythmias or sudden death in dilated cardiomyopathy: systematic review and meta-analysis[J]. *JACC Heart Fail*, 2017, 5(1): 28-38. DOI: 10.1016/j.jchf.2016.09.017.
- [114] Uretsky BF, Thygesen K, Daubert JC, et al. Predictors of mortality from pump failure and sudden cardiac death in patients with systolic heart failure and left ventricular dyssynchrony: results of the CARE-HF trial[J]. *J Card Fail*, 2008, 14(8): 670-675. DOI: 10.1016/j.cardfail.2008.06.001.
- [115] Desai AS, Fang JC, Maisel WH, et al. Implantable defibrillators for the prevention of mortality in patients with nonischemic cardiomyopathy: a meta-analysis of randomized controlled trials[J]. *JAMA*, 2004, 292(23): 2874-2879. DOI: 10.1001/jama.292.23.2874.
- [116] Beggs SAS, Jhund PS, Jackson CE, et al. Non-ischaemic cardiomyopathy, sudden death and implantable defibrillators: a review and meta-analysis[J]. *Heart*, 2018, 104(2): 144-150. DOI: 10.1136/heartjnl-2016-310850.
- [117] Køber L, Thune JJ, Nielsen JC, et al. Defibrillator implantation in patients with nonischemic systolic heart failure[J]. *N Engl J Med*, 2016, 375(13): 1221-1230. DOI: 10.1056/NEJMoa1608029.
- [118] 田庄, 曾勇, 方全, 等. 限制型心肌病的临床和病理评价[J]. *中华心血管病杂志*, 2010, 38(9): 786-789. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0253-3758.2010.09.006.
- [119] 赵婉玉, 骆志玲, 董云兴, 等. 超声心动图评估限制型心肌病左心室功能的应用价值[J]. *中华超声影像学杂志*, 2020, 29(11): 921-926. DOI: 10.3760/cma.j.cn131148-20200623-00520.
- [120] Rapezzi C, Aimo A, Barison A, et al. Restrictive cardiomyopathy: definition and diagnosis[J]. *Eur Heart J*, 2022, 43(45): 4679-4693. DOI: 10.1093/eurheartj/ehac543.
- [121] 翟玫, 黄丽燕, 邹长虹, 等. 肥厚型心肌病和限制型心肌病合并心内血栓患者的临床特点分析[J]. *中华心血管病杂志*, 2021, 49(8): 809-812. DOI: 10.3760/cma.j.cn112148-20210317-00239.
- [122] Cimiotti D, Budde H, Hassoun R, et al. Genetic restrictive cardiomyopathy: causes and consequences-an integrative approach[J]. *Int J Mol Sci*, 2021, 22(2): 558. DOI: 10.3390/ijms22020558.
- [123] 杨志云, 王辉, 贺毅, 等. 心脏磁共振组织追踪技术对于狭窄性心包炎与限制性心肌病鉴别诊断的价值[J]. *中华心血管病杂志*, 2020, 48(5): 386-392. DOI: 10.3760/cma.j.cn112148-20190906-00549.
- [124] Geske JB, Anavekar NS, Nishimura RA, et al. Differentiation of constriction and restriction: complex cardiovascular hemodynamics[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2016, 68(21): 2329-2347. DOI: 10.1016/j.jacc.2016.08.050.
- [125] Zarate YA, Hopkin RJ. Fabry's disease[J]. *Lancet (London, England)*, 2008, 372(9647): 1427-1435. DOI: 10.1016/S0140-6736(08)61589-5.
- [126] 罗敏, 刘一涵, 邓泽彬, 等. 《2019 年美国胃肠病学院临床实践指南: 遗传性血色素沉着症》摘译[J]. *临床肝胆病杂志*, 2020, 36(1):

- 53-56. DOI: 10.3969/j.issn.1001-5256.2020.01.011.
- [127] Girelli D, Busti F, Brissot P, et al. Hemochromatosis classification: update and recommendations by the BIOIRON Society[J]. *Blood*, 2022, 139(20): 3018-3029. DOI: 10.1182/blood.2021011338.
- [128] Tan JL, Tan BE, Cheung JW, et al. Update on cardiac sarcoidosis[J]. *Trends Cardiovasc Med*, 2023, 33(7): 442-455. DOI: 10.1016/j.tcm.2022.04.007.
- [129] Birnie DH, Sauer WH, Bogun F, et al. HRS expert consensus statement on the diagnosis and management of arrhythmias associated with cardiac sarcoidosis[J]. *Heart Rhythm*, 2014, 11(7): 1305-1323. DOI: 10.1016/j.hrthm.2014.03.043.
- [130] 刘慧, 杨志刚, 郭应坤. 磁共振成像对限制型心肌病诊断价值的研究进展[J]. *临床心血管病杂志*, 2018, 34(12): 1154-1158. DOI: 10.13201/j.issn.1001-1439.2018.12.003.
- [131] Quarta CC, Solomon SD, Uraizee I, et al. Left ventricular structure and function in transthyretin-related versus light-chain cardiac amyloidosis[J]. *Circulation*, 2014, 129(18): 1840-1849. DOI: 10.1161/CIRCULATIONAHA.113.006242.
- [132] Mehra S, Walker J, Patterson K, et al. Autoantibodies in systemic sclerosis[J]. *Autoimmun Rev*, 2013, 12(3): 340-354. DOI: 10.1016/j.autrev.2012.05.011.
- [133] Luca AC, Lozneanu L, Miron IC, et al. Endocardial fibroelastosis and dilated cardiomyopathy - the past and future of the interface between histology and genetics[J]. *Rom J Morphol Embryol*, 2020, 61(4): 999-1005. DOI: 10.47162/rjme.61.4.02.
- [134] Ammash NM, Seward JB, Bailey KR, et al. Clinical profile and outcome of idiopathic restrictive cardiomyopathy[J]. *Circulation*, 2000, 101(21): 2490-2496. DOI: 10.1161/01.cir.101.21.2490.
- [135] Zhu X, Wang Z, Ferrari MW, et al. Anticoagulation in cardiomyopathy: unravelling the hidden threat and challenging the threat individually[J]. *ESC Heart Fail*, 2021, 8(6): 4737-4750. DOI: 10.1002/ehf2.13597.
- [136] Corrado D, Basso C, Judge DP. Arrhythmogenic Cardiomyopathy[J]. *Circ Res*, 2017, 121(7): 784-802. DOI: 10.1161/CIRCRESAHA.117.309345.
- [137] Corrado D, Link MS, Calkins H. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy[J]. *N Engl J Med*, 2017, 376(15): 1489-1490. DOI: 10.1056/NEJMc1701400.
- [138] Lin J, Xing B, Chen P, et al. Chinese expert consensus-based guideline on assessment and management of asthma exacerbation[J]. *J Thorac Dis*, 2019, 11(12): 4918-4935. DOI: 10.21037/jtd.2019.12.67.
- [139] Corrado D, Anastakis A, Basso C, et al. Proposed diagnostic criteria for arrhythmogenic cardiomyopathy: European Task Force consensus report[J]. *Int J Cardiol*, 2024, 395: 131447. DOI: 10.1016/j.ijcard.2023.131447.
- [140] Bhonsale A, Groeneweg JA, James CA, et al. Impact of genotype on clinical course in arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy-associated mutation carriers[J]. *Eur Heart J*, 2015, 36(14): 847-855. DOI: 10.1093/eurheartj/ehu509.
- [141] Finocchiaro G, Radaelli D, D'Errico S, et al. Sudden cardiac death among adolescents in the United Kingdom[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2023, 81(11): 1007-1017. DOI: 10.1016/j.jacc.2023.01.041.
- [142] Finocchiaro G, Papadakis M, Robertus JL, et al. Etiology of Sudden Death in Sports: Insights From a United Kingdom Regional Registry[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2016, 67(18): 2108-15. DOI: 10.1016/j.jacc.2016.02.062.
- [143] Towbin J A, McKenna W J, Abrams DJ, et al. 2019 HRS expert consensus statement on evaluation, risk stratification, and management of arrhythmogenic cardiomyopathy[J]. *Heart Rhythm*, 2019, 16(11): e301-e72. DOI: 10.1016/j.hrthm.2019.05.007.
- [144] Martins D, Ovaert C, Khraiche D, et al. Myocardial inflammation detected by cardiac MRI in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: a paediatric case series[J]. *Int J Cardiol*, 2018, 271: 81-86. DOI: 10.1016/j.ijcard.2018.05.116.
- [145] Sen-Chowdhry S, Syrris P, McKenna WJ. Role of genetic analysis in the management of patients with arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2007, 50(19): 1813-1821. DOI: 10.1016/j.jacc.2007.08.008.
- [146] Bariani R, Rigato I, Celegghin R, et al. Phenotypic expression and clinical outcomes in patients with arrhythmogenic cardiomyopathies[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2024, 83(8): 797-807. DOI: 10.1016/j.jacc.2023.12.015.
- [147] Akdis D, Saguner AM, Burri H, et al. Clinical predictors of left ventricular involvement in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy[J]. *Am Heart J*, 2020, 223: 34-43. DOI: 10.1016/j.ahj.2020.01.019.
- [148] Chow SL, Maisel AS, Anand I, et al. Role of biomarkers for the prevention, assessment, and management of heart failure: a scientific statement from the American Heart Association[J]. *Circulation*, 2017, 135(22): e1054-e91. DOI: 10.1161/CIR.0000000000000490.
- [149] Oz F, Onur I, Elitok A, et al. Galectin-3 correlates with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy and predicts the risk of ventricular-arrhythmias in patients with implantable defibrillators[J]. *Acta Cardiol*, 2017, 72(4): 453-459. DOI: 10.1080/00015385.2017.1335371.
- [150] De Lazzari M, Zorzi A, Cipriani A, et al. Relationship between electrocardiographic findings and cardiac magnetic resonance phenotypes in arrhythmogenic cardiomyopathy[J]. *J Am Heart Assoc*, 2018, 7(22): e009855. DOI: 10.1161/JAHA.118.009855.
- [151] Hu Y, Chen Z, Shi A, et al. China multi-center cohort study on risk evaluation of arrhythmogenic cardiomyopathy (ChinaCORE ACM) registry[J/OL]. *JACC Asia*, 2025, May 2. DOI: 10.1016/j.jacasi.2025.04.005.
- [152] Bjerregaard CL, Biering-Sorensen T, Skaarup KG, et al. Right ventricular function in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: potential value of strain echocardiography[J]. *J Clin Med*, 2024, 13(3): 717. DOI: 10.3390/jcm13030717.
- [153] Liu T, Pursnani A, Sharma UC, et al. Effect of the 2010 task force criteria on reclassification of cardiovascular magnetic resonance criteria for arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy[J]. *J Cardiovasc Magn Reson*, 2014, 16(1): 47. DOI: 10.1186/1532-429X-16-47.
- [154] Mizia-Stec K, Charron P, Gimeno Blanes JR, et al. Current use of cardiac magnetic resonance in tertiary referral centres for the diagnosis of cardiomyopathy: the ESC EORP cardiomyopathy/myocarditis registry[J]. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*, 2021, 22(7): 781-789. DOI: 10.1093/ehjci/jeaa329.
- [155] Aquaro GD, De Luca A, Cappelletto C, et al. Prognostic value of magnetic resonance phenotype in patients with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2020, 75(22): 2753-2765. DOI: 10.1016/j.jacc.2020.04.023.

- [156] Calkins H, Corrado D, Marcus F. Risk stratification in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy[J]. *Circulation*, 2017, 136(21): 2068-2082. DOI: 10.1161/circulationaha.117.030792.
- [157] Bhonsale A, James CA, Tichnell C, et al. Incidence and predictors of implantable cardioverter-defibrillator therapy in patients with arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy undergoing implantable cardioverter-defibrillator implantation for primary prevention[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2011, 58(14): 1485-1496. DOI: 10.1016/j.jacc.2011.06.043.
- [158] Rootwelt-Norberg C, Lie OH, Chivulescu M, et al. Sex differences in disease progression and arrhythmic risk in patients with arrhythmogenic cardiomyopathy[J]. *Europace*, 2021, 23(7): 1084-1091. DOI: 10.1093/europace/euab077.
- [159] Kimura Y, Noda T, Otsuka Y, et al. Potentially lethal ventricular arrhythmias and heart failure in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: what are the differences between men and women?[J]. *JACC Clin Electrophysiol*, 2016, 2(5): 546-555. DOI: 10.1016/j.jacep.2016.02.019.
- [160] Ruwald MH, Abu-Zeitone A, Jons C, et al. Impact of carvedilol and metoprolol on inappropriate implantable cardioverter-defibrillator therapy: the MADIT-CRT trial (Multicenter Automatic Defibrillator Implantation With Cardiac Resynchronization Therapy)[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2013, 62(15): 1343-1350. DOI: 10.1016/j.jacc.2013.03.087.
- [161] McDonagh TA, Metra M, Adamo M, et al. 2021 ESC guidelines for the diagnosis and treatment of acute and chronic heart failure[J]. *Eur Heart J*, 2021, 42(36): 3599-3726. DOI: 10.1093/eurheartj/ehab368.
- [162] Konstam MA, Kiernan MS, Bernstein D, et al. Evaluation and management of right-sided heart failure: a scientific statement from the American Heart Association [J]. *Circulation*, 2018, 137(20): e578-e622. DOI: 10.1161/cir.0000000000000560.
- [163] Wlodarska EK, Wozniak O, Konka M, et al. Thromboembolic complications in patients with arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy[J]. *Europace*, 2006, 8(8): 596-600. DOI: 10.1093/europace/eul053.
- [164] Santangeli P, Zado ES, Supple GE, et al. Long-term outcome with catheter ablation of ventricular tachycardia in patients with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy[J]. *Circ Arrhythm Electrophysiol*, 2015, 8(6): 1413-1421. DOI: 10.1161/CIRCEP.115.003562.
- [165] Scheel PJ, 3rd, Giuliano K, Tichnell C, et al. Heart transplantation strategies in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: a tertiary ARVC centre experience[J]. *ESC Heart Fail*, 2022, 9(2): 1008-1017. DOI: 10.1002/ehf2.13757.
- [166] Corrado D, Wichter T, Link MS, et al. Treatment of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: an international task force consensus statement[J]. *Eur Heart J*, 2015, 36(46): 3227-3237. DOI: 10.1093/eurheartj/ehv162.
- [167] Orgeron GM, James CA, Te Riele A, et al. Implantable cardioverter-defibrillator therapy in arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy: predictors of appropriate therapy, outcomes, and complications[J]. *J Am Heart Assoc*, 2017, 6(6): e006242. DOI: 10.1161/jaha.117.006242.
- [168] van Rijsingen IA, Arbustini E, Elliott PM, et al. Risk factors for malignant ventricular arrhythmias in lamin A/C mutation carriers: a European cohort study[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2012, 59(5): 493-500. DOI: 10.1016/j.jacc.2011.08.078.
- [169] Mazzanti A, Ng K, Faragli A, et al. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: clinical course and predictors of arrhythmic Risk[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2016, 68(23): 2540-2550. DOI: 10.1016/j.jacc.2016.09.951.
- [170] Bardy GH, Lee KL, Mark DB, et al. Amiodarone or an implantable cardioverter-defibrillator for congestive heart failure[J]. *N Engl J Med*, 2005, 352(3): 225-237. DOI: 10.1056/NEJMoa043399.
- [171] Kadish A, Dyer A, Daubert JP, et al. Prophylactic defibrillator implantation in patients with nonischemic dilated cardiomyopathy[J]. *N Engl J Med*, 2004, 350(21): 2151-2158. DOI: 10.1056/NEJMoa033088.
- [172] Bosman LP, Sammani A, James CA, et al. Predicting arrhythmic risk in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: a systematic review and meta-analysis[J]. *Heart Rhythm*, 2018, 15(7): 1097-1107. DOI: 10.1016/j.hrthm.2018.01.031.
- [173] Cadrin-Tourigny J, Bosman L P, Nozza A, et al. A new prediction model for ventricular arrhythmias in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy[J]. *Eur Heart J*, 2022, 43(32): e1-e9. DOI: 10.1093/eurheartj/ehac180.
- [174] Shoureshi P, Tan AY, Koneru J, et al. Arrhythmia-induced cardiomyopathy: JACC state-of-the-art review[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2024, 83(22): 2214-2232. DOI: 10.1016/j.jacc.2024.03.416.
- [175] Brugada J, Katritsis DG, Arbelo E, et al. 2019 ESC guidelines for the management of patients with supraventricular tachycardia: The Task Force for the management of patients with supraventricular tachycardia of the European Society of Cardiology (ESC)[J]. *Eur Heart J*, 2020, 41(5): 655-720. DOI: 10.1093/eurheartj/ehz467.
- [176] 中华医学会心血管病学分会, 中国生物医学工程学会心律分会. 抗心律失常药物临床应用中国专家共识 [J]. *中华心血管病杂志*, 2023, 51(3): 256-269. DOI: 10.3760/cma.j.cn112148-20230130-00047.
- [177] Peters S, Trümmel M, Koehler B, et al. Mechanisms of syncope in arrhythmogenic right ventricular dysplasia-cardiomyopathy beyond monomorphic ventricular tachycardia[J]. *Int J Cardiol*, 2006, 106(1): 52-54. DOI: 10.1016/j.ijcard.2004.12.057.
- [178] 浦介麟, 王洪涛, 刘同库, 等. 31 例致心律失常性右室心肌病的临床研究 [J]. *中华心血管病杂志*, 2007, 35(1): 4-5. DOI: 10.3760/j.issn:0253-3758.2007.01.006.
- [179] Glikson M, Nielsen JC, Kronborg MB, et al. 2021 ESC guidelines on cardiac pacing and cardiac resynchronization therapy[J]. *Eur Heart J*, 2021, 42(35): 3427-3520. DOI: 10.1093/eurheartj/ehab364.
- [180] 傅立军, 乔钰惠. 糖原贮积型心肌病的诊治现状及进展 [J]. *临床儿科杂志*, 2024, 42(10): 837-842. DOI: 10.12372/jcp.2024.24e0922.
- [181] van der Ploeg AT, Reuser AJ. Pompe's disease[J]. *Lancet (London, England)*, 2008, 372(9646): 1342-1353. DOI: 10.1016/s0140-6736(08)61555-x.
- [182] Chen MA, Weinstein DA. Glycogen storage diseases: diagnosis, treatment and outcome[J]. *Transl Sci Rare Dis*, 2016, 1(1): 45-72. DOI: 10.3233/TRD-160006.
- [183] 中华医学会心血管病学分会, 中华心血管病杂志编辑委员会. 成人法布雷病心肌病诊断与治疗中国专家共识 [J]. *中华心血管病杂志*, 2024, 52(2): 128-136. DOI: 10.3760/cma.j.cn112148-20231008-00263.
- [184] Pastores GM, Mehta A. Fabry disease//Lysosomal storage disorders[M]. Hoboken: Wiley-Blackwell, 2012: 98-103. DOI: 10.1002/9781119697312.ch10.

- [185] Lee CL, Lin SP, Niu DM, et al. Fabry disease and the effectiveness of enzyme replacement therapy (ERT) in left ventricular hypertrophy (LVH) improvement: a review and meta-analysis[J]. *Int J Med Sci*, 2022, 19(1): 126-131. DOI: 10.7150/ijms.66448.
- [186] Germain DP, Linhart A. Pegunigalsidase alfa: a novel, pegylated recombinant alpha-galactosidase enzyme for the treatment of Fabry disease[J]. *Front Genet*, 2024, 15: 1395287. DOI: 10.3389/fgene.2024.1395287.
- [187] Nagral A. Gaucher disease[J]. *J Clin Exp Hepatol*, 2014, 4(1): 37-50. DOI: 10.1016/j.jceh.2014.02.005.
- [188] Stone DL, Tayebi N, Coble C, et al. Cardiovascular fibrosis, hydrocephalus, ophthalmoplegia, and visceral involvement in an American child with Gaucher disease[J]. *J Med Genet*, 2000, 37(11): E40. DOI: 10.1136/jmg.37.11.e40.
- [189] Braunlin EA, Harmatz PR, Scarpa M, et al. Cardiac disease in patients with mucopolysaccharidosis: presentation, diagnosis and management[J]. *J Inherit Metab Dis*, 2011, 34(6): 1183-1197. DOI: 10.1007/s10545-011-9359-8.
- [190] Sestito S, Rinninella G, Rampazzo A, et al. Cardiac involvement in MPS patients: incidence and response to therapy in an Italian multicentre study[J]. *Orphanet J Rare Dis*, 2022, 17(1): 251. DOI: 10.1186/s13023-022-02396-5.
- [191] Kingma SDK, Jonckheere AI. MPS I: early diagnosis, bone disease and treatment, where are we now?[J]. *J Inherit Metab Dis*, 2021, 44(6): 1289-1310. DOI: 10.1002/jimd.12431.
- [192] Sawamoto K, Stapleton M, Alméciga-Díaz CJ, et al. Therapeutic Options for Mucopolysaccharidoses: Current and Emerging Treatments[J]. *Drugs*, 2019, 79(10): 1103-1134. DOI: 10.1007/s40265-019-01147-4.
- [193] 中华医学会心血管病学分会精准心血管病学学组, 中国医疗保健国际交流促进会精准心血管病分会, 中华心血管病杂志编辑委员会. 单基因遗传性心血管病基因诊断指南 [J]. *中华心血管病杂志*, 2019, 47(3): 175-196. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0253-3758.2019.03.003.
- [194] Gorman GS, Chinnery PF, DiMauro S, et al. Mitochondrial diseases[J]. *Nat Rev Dis Primers*, 2016, 2: 16080. DOI: 10.1038/nrdp.2016.80.
- [195] 中华医学会神经病学分会, 中华医学会神经病学分会神经肌肉病学组, 中华医学会神经病学分会心电图与临床神经生理学组. 中国神经系统线粒体病的诊治指南 [J]. *中华神经科杂志*, 2015, 48(12): 1045-1051. DOI: 10.3760/cma.j.issn.1006-7876.2015.12.003.
- [196] Merritt JL, 2nd, Norris M, Kanungo S. Fatty acid oxidation disorders[J]. *Ann Transl Med*, 2018, 6(24): 473. DOI: 10.21037/atm.2018.10.57.
- [197] Zhurkova NV, Vashakmadze NV, Surkov AN, et al. Mitochondrial fatty acid beta-oxidation disorders in children: Literature review[J]. *Curr Pediatr*, 2023, 21(6S): 522-528. DOI: 10.15690/vsp.v21i6s.2503.
- [198] 中华预防医学会出生缺陷预防与控制专业委员会新生儿遗传代谢病筛查学组, 中华医学会儿科分会出生缺陷预防与控制专业委员会, 中国医师协会医学遗传医师分会临床生化遗传专业委员会, 等. 原发性肉碱缺乏症筛查与诊治共识 [J]. *中华医学杂志*, 2019, 99(2): 5-9. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0376-2491.2019.02.003.
- [199] Fu L, Huang M, Chen S. Primary carnitine deficiency and cardiomyopathy[J]. *Korean Circ J*, 2013, 43(12): 785-792. DOI: 10.4070/kcj.2013.43.12.785.
- [200] Bernstein LE, Rohr F, Helm JR. Organic Acidemias//Nutrition management of inherited metabolic diseases[M]. Cham: Springer International Publishing. 2015: 187-201.
- [201] Park KC, Krywawych S, Richard E, et al. Cardiac complications of propionic and other inherited organic acidemias[J]. *Front Cardiovasc Med*, 2020, 7: 617451. DOI: 10.3389/fcvm.2020.617451.
- [202] Chapman KA. Practical management of organic acidemias[J]. *Translational Science of Rare Diseases*, 2020, 4(3-4): 121-131. DOI: 10.3233/trd-190039.
- [203] Hebron KE, Hernandez ER, Yohe ME. The RASopathies: from pathogenetics to therapeutics[J]. *Dis Model Mech*, 2022, 15(2): dmm049107. DOI: 10.1242/dmm.049107.
- [204] Zenker M, Edouard T, Blair JC, et al. Noonan syndrome: improving recognition and diagnosis [J]. *Arch Dis Child*, 2022, 107(12): 1073-1078. DOI: 10.1136/archdischild-2021-322858.
- [205] Gelb BD, Roberts AE, Tartaglia M. Cardiomyopathies in Noonan syndrome and the other RASopathies[J]. *Prog Pediatr Cardiol*, 2015, 39(1): 13-19. DOI: 10.1016/j.ppedcard.2015.01.002.
- [206] Pierpont ME, Digilio MC. Cardiovascular disease in Noonan syndrome[J]. *Curr Opin Pediatr*, 2018, 30(5): 601-608. DOI: 10.1097/mop.0000000000000669.
- [207] Gorlin RJ, Anderson RC, Moller JH. The leopard (multiple lentigines) syndrome revisited[J]. *Laryngoscope*, 1971, 81(10): 1674-1681. DOI: 10.1288/00005537-197110000-00015.
- [208] Martínez-Quintana E, Rodríguez-González F. LEOPARD syndrome: clinical features and gene mutations[J]. *Mol Syndromol*, 2012, 3(4): 145-157. DOI: 10.1159/000342251.
- [209] Goodwin A F, Oberoi S, Landan M, et al. Craniofacial and dental development in Costello syndrome[J]. *Am J Med Genet A*, 2014, 164a(6): 1425-1430. DOI: 10.1002/ajmg.a.36475.
- [210] Aoki Y, Niihori T, Kawame H, et al. Germline mutations in HRAS proto-oncogene cause Costello syndrome[J]. *Nat Genet*, 2005, 37(10): 1038-1040. DOI: 10.1038/ng1641.
- [211] Rauen KA, Tidyman WE. The RASopathies: genetic syndromes of the RAS/MAPK pathway//Cardio-facio-cutaneous syndrome[M]. Switzerland: Springer Nature. 2024: 153-173. DOI: 10.1007/978-3-031-62945-7_7.
- [212] Roberts A, Allanson J, Jadico SK, et al. The cardiofaciocutaneous syndrome[J]. *J Med Genet*, 2006, 43(11): 833-842. DOI: 10.1136/jmg.2006.042796.
- [213] Weidemann F, Störk S, Liu D, et al. Cardiomyopathy of Friedreich ataxia[J]. *J Neurochem*, 2013, 126 Suppl 1: 88-93. DOI: 10.1111/jnc.12217.
- [214] Lynch DR, Chin MP, Delatycki MB, et al. Safety and efficacy of omaveloxolone in friedreich ataxia (MOXIe Study)[J]. *Ann Neurol*, 2021, 89(2): 212-225. DOI: 10.1002/ana.25934.
- [215] Tai G, Corben LA, Yiu EM, et al. Progress in the treatment of Friedreich ataxia[J]. *Neurol Neurochir Pol*, 2018, 52(2): 129-139. DOI: 10.1016/j.pjnns.2018.02.003.
- [216] Kittleson MM, Maurer MS, Ambardekar AV, et al. Cardiac amyloidosis: evolving diagnosis and management: a scientific statement from the American Heart Association[J]. *Circulation*, 2020, 142(1): e7-e22. DOI: 10.1161/cir.0000000000000792.
- [217] Kumar S, Dispenzieri A, Lacy MQ, et al. Revised prognostic staging system for light chain amyloidosis incorporating cardiac biomarkers and serum free light chain measurements[J]. *J Clin Oncol*, 2012,

- 30(9): 989-995. DOI: 10.1200/jco.2011.38.5724.
- [218] Gillmore JD, Damy T, Fontana M, et al. A new staging system for cardiac transthyretin amyloidosis[J]. *Eur Heart J*, 2018, 39(30): 2799-2806. DOI: 10.1093/eurheartj/ehx589.
- [219] Garcia-Pavia P, Rapezzi C, Adler Y, et al. Diagnosis and treatment of cardiac amyloidosis: a position statement of the ESC working group on myocardial and pericardial diseases[J]. *Eur Heart J*, 2021, 42(16): 1554-1568. DOI: 10.1093/eurheartj/ehab072.
- [220] Liu D, Hu K, Niemann M, et al. Effect of combined systolic and diastolic functional parameter assessment for differentiation of cardiac amyloidosis from other causes of concentric left ventricular hypertrophy[J]. *Circ Cardiovasc Imaging*, 2013, 6(6): 1066-1072. DOI: 10.1161/circimaging.113.000683.
- [221] Tang CX, Petersen SE, Sanghvi MM, et al. Cardiovascular magnetic resonance imaging for amyloidosis: the state-of-the-art[J]. *Trends Cardiovasc Med*, 2019, 29(2): 83-94. DOI: 10.1016/j.tcm.2018.06.011.
- [222] Shen K, Tian Z, Gao Y, et al. Chinese consensus on the diagnosis and treatment of immunoglobulin light-chain cardiac amyloidosis[J]. *Chin Med J (Engl)*, 2024, 137(2): 127-129. DOI: 10.1097/cm9.0000000000002961.
- [223] Kastritis E, Palladini G, Minnema MC, et al. Daratumumab-Based Treatment for Immunoglobulin Light-Chain Amyloidosis[J]. *N Engl J Med*, 2021, 385(1): 46-58. DOI: 10.1056/NEJMoa2028631.
- [224] Maurer MS, Schwartz JH, Gundapaneni B, et al. Tafamidis treatment for patients with transthyretin amyloid cardiomyopathy[J]. *N Engl J Med*, 2018, 379(11): 1007-1016. DOI: 10.1056/NEJMoa1805689.
- [225] Gillmore JD, Judge DP, Cappelli F, et al. Efficacy and safety of acoramidis in transthyretin amyloid cardiomyopathy[J]. *N Engl J Med*, 2024, 390(2): 132-142. DOI: 10.1056/NEJMoa2305434.
- [226] Fontana M, Berk JL, Gillmore JD, et al. Vutrisiran in Patients with Transthyretin Amyloidosis with Cardiomyopathy[J]. *N Engl J Med*, 2025, 392(1): 33-44. DOI: 10.1056/NEJMoa2409134.
- [227] Kittleson MM, Ruberg FL, Ambardekar AV, et al. 2023 ACC expert consensus decision pathway on comprehensive multidisciplinary care for the patient with cardiac amyloidosis: a report of the American College of Cardiology Solution Set Oversight Committee[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2023, 81(11): 1076-1126. DOI: 10.1016/j.jacc.2022.11.022.
- [228] El-Am EA, Dispenzieri A, Melduni RM, et al. Direct current cardioversion of atrial arrhythmias in adults with cardiac amyloidosis[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2019, 73(5): 589-597. DOI: 10.1016/j.jacc.2018.10.079.
- [229] 中华医学会心血管病学分会心力衰竭学组, 中华心血管病杂志编辑委员会. 转甲状腺素蛋白心脏淀粉样变诊断与治疗中国专家共识[J]. *中华心血管病杂志*, 2021, 49(4): 324-332. DOI: 10.3760/cma.j.cn112148-20201217-00993.
- [230] Petersen SE, Jensen B, Aung N, et al. Excessive trabeculation of the left ventricle: JACC: cardiovascular imaging expert panel paper [J]. *JACC Cardiovasc Imaging*, 2023, 16(3): 408-425. DOI: 10.1016/j.jcmg.2022.12.026.
- [231] Pittorru R, De Lazzari M, Migliore F, et al. Left ventricular non-compaction: evolving concepts[J]. *J Clin Med*, 2024, 13(19): 5674. DOI: 10.3390/jcm13195674.
- [232] Bennett CE, Freudenberger R. The current approach to diagnosis and management of left ventricular noncompaction cardiomyopathy: review of the literature[J]. *Cardiol Res Pract*, 2016, 2016: 5172308. DOI: 10.1155/2016/5172308.
- [233] Miller EM, Hinton RB, Czossek R, et al. Genetic testing in pediatric left ventricular noncompaction[J]. *Circ Cardiovasc Genet*, 2017, 10(6): 001735. DOI: 10.1161/CIRCGENETICS.117.001735.
- [234] Gati S, Papadakis M, Papamichael ND, et al. Reversible de novo left ventricular trabeculations in pregnant women: implications for the diagnosis of left ventricular noncompaction in low-risk populations[J]. *Circulation*, 2014, 130(6): 475-483. DOI: 10.1161/circulationaha.114.008554.
- [235] Al-Khatib SM, Stevenson WG, Ackerman MJ, et al. 2017 AHA/ACC/HRS guideline for management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death: executive summary: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Clinical Practice Guidelines and the Heart Rhythm Society[J]. *Circulation*, 2018, 138(13): e210-e271. DOI: 10.1161/CIR.0000000000000548.
- [236] Chimenti C, Lavallo C, Magnocavallo M, et al. A proposed strategy for anticoagulation therapy in noncompaction cardiomyopathy[J]. *ESC Heart Fail*, 2022, 9(1): 241-250. DOI: 10.1002/ehf2.13694.
- [237] Ghadri JR, Wittstein IS, Prasad A, et al. International expert consensus document on takotsubo syndrome (part I): clinical characteristics, diagnostic criteria, and pathophysiology[J]. *Eur Heart J*, 2018, 39(22): 2032-2046. DOI: 10.1093/eurheartj/ehy076.
- [238] Ghadri JR, Cammann VL, Jurisic S, et al. A novel clinical score (InterTAK Diagnostic Score) to differentiate takotsubo syndrome from acute coronary syndrome: results from the International Takotsubo Registry[J]. *Eur J Heart Fail*, 2017, 19(8): 1036-1042. DOI: 10.1002/ehf.683.
- [239] Ghadri JR, Wittstein I S, Prasad A, et al. International expert consensus document on takotsubo syndrome (part II): diagnostic workup, outcome, and management[J]. *Eur Heart J*, 2018, 39(22): 2047-2062. DOI: 10.1093/eurheartj/ehy077.
- [240] Genschel J, Schmidt HH. Mutations in the *LMNA* gene encoding lamin A/C[J]. *Hum Mutat*, 2000, 16(6): 451-459. DOI: 10.1002/1098-1004(200012)16:6<451::AID-HUMU1>3.0.CO;2-9.
- [241] Kamdar F, Garry DJ. Dystrophin-deficient cardiomyopathy[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2016, 67(21): 2533-2546. DOI: 10.1016/j.jacc.2016.02.081.
- [242] Mercuri E, Bönnemann CG, Muntoni F. Muscular dystrophies[J]. *Lancet (London, England)*, 2019, 394(10213): 2025-2038. DOI: 10.1016/s0140-6736(19)32910-1.
- [243] 中华医学会罕见病分会, 北京医学会罕见病分会. 抗肌萎缩蛋白病中国诊断指南 [J]. *中华医学杂志*, 2024, 104(11): 822-833. DOI: 10.3760/cma.j.cn112137-20231217-01402.
- [244] Nigro G, Comi LI, Politano L, et al. The incidence and evolution of cardiomyopathy in Duchenne muscular dystrophy[J]. *Int J Cardiol*, 1990, 26(3): 271-277. DOI: 10.1016/0167-5273(90)90082-g.
- [245] Matthews E, Brassington R, Kuntzer T, et al. Corticosteroids for the treatment of Duchenne muscular dystrophy[J]. *Cochrane Database Syst Rev*, 2016, 2016(5): Cd003725. DOI: 10.1002/14651858.CD003725.pub4.
- [246] Guglieri M, Clemens PR, Perlman SJ, et al. Efficacy and safety of vamorolone vs placebo and prednisone among boys with Duchenne muscular dystrophy: a randomized clinical trial[J]. *JAMA Neurol*, 2022, 79(10): 1005-1014. DOI: 10.1001/jamaneurol.2022.2480.

- [247] Kipke J, Birnkrant DJ, Jin JB, et al. A systematic review of pharmacologic therapies for the cardiomyopathy of Duchenne muscular dystrophy[J]. *Pediatr Pulmonol*, 2021, 56(4): 782-795. DOI: 10.1002/ppul.25261.
- [248] Goldfarb LG, Vicart P, Goebel HH, et al. Desmin myopathy[J]. *Brain*, 2004, 127(Pt 4): 723-734. DOI: 10.1093/brain/awh033.
- [249] van Spaendonck-Zwarts KY, van Hessem L, Jongbloed JD, et al. Desmin-related myopathy[J]. *Clin Genet*, 2011, 80(4): 354-366. DOI: 10.1111/j.1399-0004.2010.01512.x.
- [250] 中华医学会心血管病学分会, 中华心血管病杂志编辑委员会. 中国慢性冠脉综合征患者诊断及治疗指南 [J]. 中华心血管病杂志, 2024, 52(6): 589-614. DOI: 10.3760/cma.j.cn112148-20240325-00168.
- [251] 孙宁玲, Chen J W, 王继光, 等. 亚洲高血压合并左心室肥厚诊治专家共识 [J]. 中华高血压杂志, 2016, 24(7): 619-627. DOI: 10.16439/j.cnki.1673-7245.2016.07.008.
- [252] 中国高血压防治指南修订委员会, 高血压联盟, 中国医疗保健国际交流促进会高血压分会, 等. 中国高血压防治指南 (2024 年修订版) [J]. 中华高血压杂志, 2024, 32(7): 603-700. DOI: 10.16439/j.issn.1673-7245.2024.07.002.
- [253] Seferović PM, Paulus WJ, Rosano G, et al. Diabetic myocardial disorder. A clinical consensus statement of the Heart Failure Association of the ESC and the ESC Working Group on Myocardial & Pericardial Diseases[J]. *Eur J Heart Fail*, 2024, 26(9): 1893-1903. DOI: 10.1002/ehj.3347.
- [254] 中华医学会糖尿病学分会. 中国糖尿病防治指南 (2024 版) [J]. 中华糖尿病杂志, 2025, 17(1): 16-139. DOI: 10.3760/cma.j.cn115791-20241203-00705.
- [255] Quiroz-Aldave JE, Durand-Vásquez MDC, Lobato-Jeri CJ, et al. Thyrotoxic cardiomyopathy: state of the art[J]. *touchREV Endocrinol*, 2023, 19(1): 78-84. DOI: 10.17925/ee.2023.19.1.78.
- [256] Modarresi M, Amro A, Amro M, et al. Management of cardiogenic shock due to thyrotoxicosis: a systematic literature review[J]. *Curr Cardiol Rev*, 2020, 16(4): 326-332. DOI: 10.2174/1573403x16666200313103657.
- [257] Ross DS, Burch HB, Cooper DS, et al. 2016 American Thyroid Association guidelines for diagnosis and management of hyperthyroidism and other causes of thyrotoxicosis[J]. *Thyroid*, 2016, 26(10): 1343-1421. DOI: 10.1089/thy.2016.0229.
- [258] Guichard JB, Nattel S. Atrial cardiomyopathy: a useful notion in cardiac disease management or a passing fad?[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2017, 70(6): 756-765. DOI: 10.1016/j.jacc.2017.06.033.
- [259] Goette A, Corradi D, Dobrev D, et al. Atrial cardiomyopathy revisited-evolution of a concept: a clinical consensus statement of the European Heart Rhythm Association (EHRA) of the ESC, the Heart Rhythm Society (HRS), the Asian Pacific Heart Rhythm Society (APHRS), and the Latin American Heart Rhythm Society (LAHRS) [J]. *Europace*, 2024, 26(9): euae204. DOI: 10.1093/europace/euae204.
- [260] Marcoux E, Sosnowski D, Ninni S, et al. Genetic atrial cardiomyopathies: common features, specific differences, and broader relevance to understanding atrial cardiomyopathy[J]. *Circ Arrhythm electrophysiol*, 2023, 16(12): 675-98. DOI: 10.1161/circep.123.003750.
- [261] Kirchhof P, Benussi S, Kotecha D, et al. 2016 ESC guidelines for the management of atrial fibrillation developed in collaboration with EACTS[J]. *Eur Heart J*, 2016, 37(38): 2893-2962. DOI: 10.1093/eurheartj/ehw210.
- [262] Abed HS, Wittert GA, Leong DP, et al. Effect of weight reduction and cardiometabolic risk factor management on symptom burden and severity in patients with atrial fibrillation: a randomized clinical trial[J]. *JAMA*, 2013, 310(19): 2050-2060. DOI: 10.1001/jama.2013.280521.
- [263] McManus DD, Yin X, Gladstone R, et al. Alcohol consumption, left atrial diameter, and atrial fibrillation[J]. *J Am Heart Assoc*, 2016, 5(9): e004060. DOI: 10.1161/JAHA.116.004060.
- [264] Goette A, Lendeckel U, Kuchenbecker A, et al. Cigarette smoking induces atrial fibrosis in humans via nicotine[J]. *Heart*, 2007, 93(9): 1056-1063. DOI: 10.1136/hrt.2005.087171.
- [265] Orai A, Healey JS, Kowalik K, et al. Mineralocorticoid receptor antagonists and atrial fibrillation: a meta-analysis of clinical trials[J]. *Eur Heart J*, 2024, 45(10): 756-774. DOI: 10.1093/eurheartj/ehad811.
- [266] Van Gelder IC, Rienstra M, Bunting KV, et al. 2024 ESC guidelines for the management of atrial fibrillation developed in collaboration with the European Association for Cardio-Thoracic Surgery (EACTS) [J]. *Eur Heart J*, 2024, 45(36): 3314-3414. DOI: 10.1093/eurheartj/ehae176.
- [267] Kirchhof P, Camm AJ, Goette A, et al. Early rhythm-control therapy in patients with atrial fibrillation[J]. *N Engl J Med*, 2020, 383(14): 1305-1316. DOI: 10.1056/NEJMoa2019422.
- [268] Paz R, Jortner R, Tunick PA, et al. The effect of the ingestion of ethanol on obstruction of the left ventricular outflow tract in hypertrophic cardiomyopathy[J]. *N Engl J Med*, 1996, 335(13): 938-941. DOI: 10.1056/nejm199609263351305.
- [269] Banks E, Joshy G, Korda RJ, et al. Tobacco smoking and risk of 36 cardiovascular disease subtypes: fatal and non-fatal outcomes in a large prospective Australian study[J]. *BMC Med*, 2019, 17(1): 128. DOI: 10.1186/s12916-019-1351-4.
- [270] Reineck E, Rolston B, Bragg-Gresham JL, et al. Physical activity and other health behaviors in adults with hypertrophic cardiomyopathy[J]. *Am J Cardiol*, 2013, 111(7): 1034-1039. DOI: 10.1016/j.amjcard.2012.12.018.
- [271] 《成人肥厚型心肌病康复和运动管理中国专家共识》编写委员会. 成人肥厚型心肌病康复和运动管理中国专家共识 [J]. 中国循环杂志, 2024, 39(1): 29-40. DOI: 10.3969/j.issn.1000-3614.2024.01.004.
- [272] Regitz-Zagrosek V, Roos-Hesselink JW, Bauersachs J, et al. 2018 ESC guidelines for the management of cardiovascular diseases during pregnancy[J]. *Kardiol Pol*, 2019, 77(3): 245-326. DOI: 10.5603/kp.2019.0049.
- [273] 中华医学会妇产科学分会产科学组. 妊娠合并心脏病的诊治专家共识 (2016) [J]. 中华妇产科杂志, 2016, 51(6): 401-409. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0529-567x.2016.06.001.
- [274] Pelliccia A, Sharma S, Gati S, et al. 2020 ESC Guidelines on sports cardiology and exercise in patients with cardiovascular disease[J]. *Eur Heart J*, 2021, 42(1): 17-96. DOI: 10.1093/eurheartj/ehaa605.
- [275] Kristensen SD, Knuuti J, Saraste A, et al. 2014 ESC/ESA guidelines on non-cardiac surgery: cardiovascular assessment and management: the joint task force on non-cardiac surgery: cardiovascular assessment and management of the European Society of Cardiology (ESC) and the European Society of Anaesthesiology (ESA) [J]. *Eur Heart J*, 2014, 35(35): 2383-2431. DOI: 10.1093/eurheartj/ehu282.
- [276] Fumagalli C, Maurizi N, Day SM, et al. Association of

obesity with adverse long-term outcomes in hypertrophic cardiomyopathy[J]. JAMA Cardiol, 2020, 5(1): 65-72. DOI: 10.1001/jamacardio.2019.4268.

[277] Olivotto I, Maron BJ, Tomberli B, et al. Obesity and its association to phenotype and clinical course in hypertrophic cardiomyopathy[J]. J Am Coll Cardiol, 2013, 62(5): 449-457. DOI: 10.1016/j.jacc.2013.03.062.

[278] Lipshultz SE, Sleeper LA, Towbin JA, et al. The incidence of pediatric cardiomyopathy in two regions of the United States[J]. N Engl J Med, 2003, 348(17): 1647-1655. DOI: 10.1056/NEJMoa021715.

[279] 中华医学会儿科学分会心血管学组儿童心肌病精准诊治协作组,《中国实用儿科杂志》编辑委员会. 中国儿童肥厚型心肌病诊断的专家共识 [J]. 中国实用儿科杂志, 2019, 34(5): 329-334. DOI: 10.19538/j.ek.2019050601.

[280] 中华医学会儿科学分会心血管学组, 中国医师协会心血管内科医师分会儿童心血管专业委员会, 中华儿科杂志编辑委员会. 儿童心力衰竭诊断和治疗建议 (2020 年修订版) [J]. 中华儿科杂志, 2021, 59(2): 84-94. DOI: 10.3760/cma.j.cn112140-20200619-00737.

[281] Bogle C, Colan SD, Miyamoto SD, et al. Treatment strategies for cardiomyopathy in children: a scientific statement from the American Heart Association[J]. Circulation, 2023, 148(2): 174-195. DOI: 10.1161/CIR.0000000000001151.

[282] Norrish G, Ding T, Field E, et al. Development of a novel risk prediction model for sudden cardiac death in childhood hypertrophic cardiomyopathy (HCM Risk-Kids) [J]. JAMA Cardiol, 2019, 4(9): 918-927. DOI: 10.1001/jamacardio.2019.2861.

[283] Miron A, Lafreniere-Roula M, Steve Fan CP, et al. A validated model for sudden cardiac death risk prediction in pediatric hypertrophic cardiomyopathy[J]. Circulation, 2020, 142(3): 217-229. DOI: 10.1161/circulationaha.120.047235.

[284] 中华医学会儿科学分会心血管学组, 中国医师协会心血管内科医师分会儿童心血管专业委员会, 中华儿科杂志编辑委员会. 儿童扩张型心肌病诊断与治疗专家共识 (2024) [J]. 中华儿科杂志, 2024, 62(9): 811-825. DOI: 10.3760/cma.j.cn112140-20240410-00253.

[285] Shaddy R, Burch M, Kantor PF, et al. Sacubitril/valsartan in pediatric heart failure (PANORAMA-HF): a randomized, multicenter, double-blind trial[J]. Circulation, 2024, 150(22): 1756-1766. DOI: 10.1161/CIRCULATIONAHA.123.066605.

[286] Schranz D, Akintuerk H, Bailey L. Pulmonary artery banding for functional regeneration of end-stage dilated cardiomyopathy in young children: world network report [J]. Circulation, 2018, 137(13): 1410-1412. DOI: 10.1161/CIRCULATIONAHA.117.029360.

[287] 中华医学会儿科学分会心血管学组. 中国儿童心脏移植操作规范 (2019 版) [J]. 中华移植杂志 (电子版), 2020, 14(3): 136-142. DOI: 10.3877/cma.j.issn.1674-3903.2020.03.002.

[288] Bassotto G, Angriman F, Gava CPLD, et al. Hot phases cardiomyopathy: pathophysiology, diagnostic challenges, and emerging therapies[J]. Curr Cardiol Rep, 2025, 27(1): 11. DOI: 10.1007/s11886-024-02168-6.

(收稿日期: 2025-04-01)
(编辑: 许菁)

读者 · 作者 · 编者

2024 年版中国科学技术信息研究所科技论文统计结果
——2023 年《中国循环杂志》核心影响因子 4.036, 在医学类期刊中排名第一,
2021、2022 年连续两年入选中国百种杰出学术期刊

中国科学技术信息研究所《2024 年版中国科技期刊引证报告(核心版)自然科学卷》发布的 2023 年中国科技论文统计结果显示:2023 年《中国循环杂志》核心影响因子 4.036, 在医学类期刊中排名第一;综合评价总分 80.8 分;核心影响因子和综合评价总分均在 21 种心血管病学类期刊中排名第一;2021、2022 年连续两年入选中国百种杰出学术期刊。2023 年《中国循环杂志》被《科技期刊世界影响力指数(WJCI)报告(2023)》收录。中国知网、中国科学文献计量评价研究中心出版的《中国学术期刊影响因子年报》显示,《中国循环杂志》在 118 种内科学类期刊中排名第一。《中国循

环杂志》社于 2023 年入选国家新闻出版署“出版融合发展特色示范单位”。
近几年,《中国循环杂志》核心影响因子不断升高,这是广大作者和读者支持和厚爱、编委会各位专家严谨和认真、杂志社领导严抓稿件质量、编辑部同仁认真负责工作的结晶。
《中国循环杂志》是中文核心期刊和中国科技核心期刊,以从事心血管病学和相关学科的专业临床医师、科研和教学人员为读者对象,设有指南与共识、专题报道、述评、论著、病例报告、综述、学习园地等栏目,诚请广大作者和读者踊跃投稿和订阅。

《中国循环杂志》编辑部