

# 肥厚型心肌病的诊断与治疗进展

刘 洋

唐山市工人医院, 功能检查科, 河北 唐山

收稿日期: 2025年3月14日; 录用日期: 2025年4月7日; 发布日期: 2025年4月15日

## 摘 要

肥厚型心肌病(Hypertrophic cardiomyopathy, HCM)是一种遗传性心肌病, 以心室非对称性肥厚为解剖特点, 是青少年运动猝死的最主要原因之一。近年来关于肥厚型心肌病的诊断逐渐增多, 心导管检查和冠状动脉造影, 心肌内膜活检, 基因检测等都能对肥厚型心肌病的诊断提供帮助。其中临床最主要的诊断手段是超声心动图, 心室不对称肥厚而无心室腔增大为其特征。近年来, 基因检测也逐渐应用于该病的早期诊断。治疗以缓解症状和防治并发症为主, 包括药物治疗和非药物治疗。

## 关键词

肥厚型心肌病, 超声心动图, 心肌内膜活检, 基因检测

# Progress in Diagnosis and Treatment of Hypertrophic Cardiomyopathy

Yang Liu

Function Check Department, Tangshan Workers' Hospital, Tangshan Hebei

Received: Mar. 14<sup>th</sup>, 2025; accepted: Apr. 7<sup>th</sup>, 2025; published: Apr. 15<sup>th</sup>, 2025

## Abstract

Hypertrophic cardiomyopathy (HCM) is a hereditary cardiomyopathy characterized by asymmetric ventricular hypertrophy. It is one of the major causes of sudden death in adolescents. In recent years, the diagnosis of hypertrophic cardiomyopathy has gradually increased. Cardiac catheterization, coronary arteriography, endocardial biopsy, and genetic testing can all provide help for the diagnosis of hypertrophic cardiomyopathy. The most important clinical diagnostic means is echocardiography, which is characterized by asymmetric ventricular hypertrophy without ventricular enlargement. In recent years, genetic testing has also been gradually applied to the early diagnosis of the disease. Treatment is mainly to relieve symptoms and prevent complications, including drug therapy

and non-drug therapy.

## Keywords

Hypertrophic Cardiomyopathy, Echocardiography, Endomyocardial Biopsy, Gene Detection

Copyright © 2025 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

## 1. 流行病学和病因

肥厚型心肌病(hypertrophic cardiomyopathy, HCM)是一种病因不明的左室壁增厚且不伴有心腔扩大为特征的心脏疾病(已排除其他可致心肌肥厚的心脏及系统性原因)。对 HCM 的现代研究始于 20 世纪 60 年代[1], 经过 70 年的发展, 如今对于 HCM 的病因、诊断、治疗和管理等方面均取得了巨大进展[1]。HCM 是最常见的遗传性心肌病, 可发生于各个年龄阶段, 男性病人多于女性病人, 国外指南报道 HCM 患病率约 0.2%~0.5%, 我国《中国成人肥厚型心肌病诊断与治疗指南 2023》[1]报道我国患病率为 80/100,000, 据此估计我国的 HCM 患病率超过 80 万。致病基因: 目前认为, 多数 HCM 是一种单基因遗传性心脏病, 大约 60%的 HCM 患者存在致病基因变异[1]。HCM 可以继发于 30 多种不同基因的突变, 主要表现为常染色体显性遗传。

根据流行病学的统计结果, 大部分的患者因未出现临床症状而未被发现, 他们可与正常人群有相似的寿命。HCM 的临床表现有极高的异质性。有症状的患者表现为心悸、胸痛、劳力性呼吸困难、晕厥和猝死等。部分患者症状明显、心脏功能及生活质量差, 心源性猝死率高。HCM 是青少年猝死的常见因素。但由于某些地区医生和心血管专家数量少、诊断设备不足且 HCM 被中风、高血压、风湿性心脏病等疾病掩盖, 其患病率被大大低估。随着基因筛查的推广及更敏感的影像诊断的应用, 其患病率至少可达 1/200, 且呈持续上升趋势[2]。2020 美国心脏学会/美国心脏病学会肥厚型心肌病诊疗指南预估美国罹患肥厚型心肌病患者有 75 万人之多, 但是被发现的仅有 10 万人, 针对于 HCM 的尽早发现和及时救治。成为全世界的医生亟待解决的难题。

## 2. 辅助检查

目前超声心动图检查是 HCM 患者临床诊断、治疗方法, 病情监测及疗效评价首选检查方法。而目前诊断 HCM 最准确的检查方法是 CMR 检查, 同时也是首选的无创性评估心肌纤维化影像学方法。

常规 12 导联心电图检查作为 HCM 的重要诊断工具, 它能够详细提供左心室功能的信息。通过分析心脏的电活动模式, 心电图可以揭示左心室高电压、复极异常以及心律失常等多种心脏疾病[3]。特别是在评估 HCM(肥厚型心肌病)患者时, 十二导联常规心电图发挥着至关重要的作用。研究显示, 约 94%的 HCM 患者首次就医就已经表现出心电图异常, 其中包括了病理性 Q 波、左心室高电压以及 ST-T 段的明显改变等特征[4]。仅有 6%的病人心电图结果呈现正常。因此, 常规十二导联心电图检查不仅对于 HCM 患者的初始评估至关重要, 而且也常被用于家系成员的筛查, 并作为一项常规的检查项目进行定期追踪[5]。

基因检测在 HCM 的诊断和家系筛查、鉴别诊断等方面均具有较高的价值, 在预后评价和评估风险中也有较高应用价值。基因检测, 可以帮助鉴别 HCM 家族中的高危个体。此外还有冠状动脉造影及心室

造影检查, 运动试验, 心脏生物标志物检测, 有创性血流动力学检查, 心内电生理检查, 心内膜心肌活检冠状动脉 CT 成像等方法。

### 3. 临床表现

HCM 的临床表现差异较大, 最常见的临床表现是劳力性呼吸困难和乏力, 其中前者可达 90% 以上, 夜间阵发性呼吸困难较少见。1/3 的患者可有劳力性胸痛。最常见的持续性心律失常是房颤。部分患者有晕厥, 常见于运动时出现, 与室性快速心律失常有关。该病是青少年和运动员猝死的主要原因。HCM 患者的临床表现多种多样, 也可以没有任何临床症状、或进展性表现为不典型胸痛、晕厥、心力衰竭及恶性心率失常, 严重者甚至可以发生心源性猝死等。部分患者以 SCD 为首发表现。梗阻性 HCM 患者的体征主要与 LVOTO 有关。

### 4. 治疗方法

**治疗目的:** HCM 的治疗目的是对心脏结构和功能的优化以提升整体健康状况。通过缓解患者所经历的各种临床症状, 减轻他们的身体不适, 提高生活质量。此外, 治疗还致力于减少疾病相关的死亡风险, 并通过控制病情发展, 尽可能地延长患者的寿命, 确保患者能在一个相对较好的状态下度过生命中的每一天。这些目标共同构成了 HCM 治疗的综合策略, 旨在为患者提供最佳的医疗照顾, 从而实现长期的健康和福祉。

**治疗方法:** 治疗手段主要包括药物治疗和非药物治疗。**药物治疗包括:** 最早被用于治疗 HCM 患者的药物是  $\beta$  受体阻滞剂: 可以降低 LVOT 压差, 抑制心肌收缩力, 可以更好地改善患者的心脏泵血功能, 进而从本质上提高患者的生活质量。此外改善能量代谢的还有心肌肌球蛋白抑制剂。非二氢吡啶类钙离子通道阻断剂: 可以改善舒张期心室充盈, 减轻 LVOTO, 改善患者症状。丙吡胺能够减轻 SAM 现象。**手术治疗**包括外科室间隔心肌切除术(SSM)、室间隔心肌消融术(septal myocardial ablation, SMA)两种治疗方式都可以使室间隔变薄, 是治疗梗阻性 HCM 的首选手术方式。如果患者年龄较高或合并严重疾病, 身体状况不能接受外科手术, 又或者不能接受外科手术的病人, 推荐进行 PTSMA。

### 5. 国内外现状

HCM 在全球一百多个国家均有分布, 2020 年, 美国心脏协会报道的 HCM 患病率发病率为 1:200~500; 预计在全球 2000 万的患者中有 80%~90% 没有被临床检出。HCM 是导致心脏猝死的首要原因。由于种族间差异, 亚洲人包括中国人的心脏体积比高加索人小, 亚洲人的诊断阈值也应该相应地减小(建议最大室壁厚度标准从 15 mm 降至 10~12 mm) [6]。这将进一步增加亚洲实际的 HCM 患病人数, 不良事件发生率也会提高。这将进一步增加 HCM 的安全隐患。尤其在经济基础和医疗水平较薄弱的亚洲国家(包括中国)会面临更多挑战。迄今为止 HCM 病因尚不能明确, 单纯的基因突变不能解释复杂多变的临床表型。新的研究表明各种致病因素包括: 能量代谢障碍、炎症反应、多组学改变等都影响了疾病的发生和发展。HCM 在临床表现方面存在较大的异质性, 大部分病人终生没有明显的症状。但是, 有部分患者可能会发生严重的心血管不良事件, 包括心衰, 卒中, 甚至 SCD, 据统计 HCM 是造成青少年猝死的最危险因素。近年来随着科技的进步和医疗技术的飞速发展, 目前 HCM 得益于有效的治疗手段, 已经大大降低了死亡风险, HCM 患者基本可以和正常人群一样拥有类似的预期生存期; 尽管影像技术、基因检测飞速发展, 对 HCM 的了解也更为深入。但是, 由于诸多局限性, 均不适用于人群广泛筛查。因此, 迫切需要开发提高人群初筛、简便易行的方法检出可疑或者可能性较高的 HCM, 及时转诊至专业的 HCM 诊治中心, 接受进一步的精准诊断和规范的治疗方案, 以期降低本可以预防的临床不良事件的发生, 改善 HCM 患者的长期预后。

---

## 参考文献

- [1] 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 2023”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.
- [2] 李晨赫, 李睿. 2020 美国心脏学会/美国心脏病学会肥厚型心肌病诊疗指南解读[J]. 临床外科杂志, 2024, 32(1): 22-27.
- [3] 姚佳音. 心脏磁共振多参数成像影像学特征与肥厚型心肌病高危室性心律失常相关性的初步研究[D]: [硕士学位论文]. 大连: 大连医科大学, 2024.
- [4] 陈君美. 超声心动图联合激发试验在肥厚型心肌病运动管理中的临床应用价值[D]: [硕士学位论文]. 杭州: 浙江中医药大学, 2024.
- [5] 肖丞炜. 左室压力-应变环在评估肥厚型心肌病整体及局部心肌做功中的研究[D]: [硕士学位论文]. 石家庄: 河北医科大学, 2024.
- [6] Le, T., Huang, B., Pua, C.J., Tornekar, V., Schumacher-Maurer, A., Toh, D., *et al.* (2021) Lowering the Recommended Maximal Wall Thickness Threshold Improves Diagnostic Sensitivity in Asians with Hypertrophic Cardiomyopathy. *JACC: Asia*, **1**, 218-226. <https://doi.org/10.1016/j.jacasi.2021.07.001>