

## · 共识与指南 ·

## 左心室肥厚诊断与治疗(复旦中山规范)

崔晓通 周京敏 徐亚妹 宋亚楠 周年伟 金航  
纪元 曾蒙苏 石洪成 舒先红 钱菊英 葛均波

**【摘要】** 左心室肥厚(LVH)已逐渐成为临床常见问题,也往往是疑难问题。提高临床医师对 LVH 的认知,及早识别 LVH 并鉴别病因,延缓或逆转其进展已成为相关疾病临床诊疗和管理过程中的重点。由于引起 LVH 的病因复杂多样,目前临床实践中对 LVH 的诊断、治疗存在诸多不确定性、不规范之处,也缺少针对 LVH 疾病管理的指导性文件。面对这一现状,复旦大学附属中山医院内科和罕见病中心组织本院专家,总结了 LVH 的流行病学、诊断标准等,根据医院实际情况和临床需求制订了 LVH 诊断与治疗的决策流程,以期推动对 LVH 的规范化、精准化管理,为患者带来更多获益。

**【关键词】** 左心室肥厚;诊断;治疗;临床规范

**【网络首发】** 首发时间:2023-12-15 09:12:32 网址:https://link.cnki.net/urlid/31.1366.R.20231214.1710.002

**【基金项目】** 中华人民共和国科学技术部国家重点研发计划(2018YFE0103000),上海市科学技术委员会科研项目(19MC1910300),上海市卫生健康委员会科研项目(202240296)

**【引用本文】** 中文 崔晓通,周京敏,徐亚妹,等.左心室肥厚诊断与治疗(复旦中山规范)[J].上海医学,2024,47(2):65-73.英文 CUI X T, ZHOU J M, XU Y M, et al. Specifications for the diagnosis and treatment of left ventricular hypertrophy at Zhongshan Hospital of Fudan University[J]. SMJ, 2024, 47(2): 65-73.

DOI: 10.19842/j.cnki.issn.0253-9934.2024.02.001

中图分类号: R542.2

左心室肥厚(left ventricular hypertrophy, LVH)是一种以左心室壁增厚、心肌重量增加为特征的心肌重塑现象<sup>[1]</sup>。LVH 可以是生理性适应的结果,但更多是继发于遗传性或非遗传性的心脏或全身疾病,以及左心室超负荷的病理状态。LVH 是临床常见问题,同时也是心力衰竭、冠心病、心律失常、心源性猝死、脑卒中等多种心血管疾病发病和死亡的独立预测因子<sup>[2-5]</sup>,其发生和持续进展与患者的不良预后相关<sup>[6]</sup>。

LVH 患者可在起病后数年内无症状,也可进展为心室收缩和(或)舒张功能障碍甚至心力衰竭。无症状 LVH 可能会导致治疗延迟,因此提高对 LVH 的认知,及早识别 LVH 并鉴别病因,延缓或逆转其进展已成为相关疾病临床诊疗和管理过程中的重点。由于引起 LVH 的病因复杂多样,目前临床实践中对 LVH 的诊断和治疗存在诸多不确定性、不规范之处,也缺少针对 LVH 疾病管

理的指导性文件。面对这一现状,复旦大学附属中山医院内科和罕见病中心组织本院专家,总结了 LVH 的流行病学、诊断标准等,根据医院实际情况和临床需求制订了 LVH 诊断与治疗的决策流程,以期推动对 LVH 的规范化、精准化管理,为患者带来更多获益。

## 1 LVH 的流行病学

据统计,成年人人群中 LVH 的患病率约为 10%~20%<sup>[7-8]</sup>。部分特殊人群的 LVH 患病率更高,例如未经治疗的高血压患者 LVH 患病率约为 19%~48%,高危高血压患者 LVH 患病率高达 58%~77%<sup>[8]</sup>,肥胖人群 LVH 患病率约为 56%<sup>[9]</sup>,肾脏疾病患者 LVH 患病率约为 40%<sup>[10]</sup>。此外, LVH 还是肥厚型心肌病(hypertrophic cardiomyopathy, HCM)和心脏淀粉样变等浸润性心肌病的标志性病理改变之一。在普通人群中, HCM 患病率约为 1/500~1/200<sup>[11]</sup>;心脏淀粉样变相对罕见但逐渐被重视,据美国 2007—2015 年的分析显示,免疫球蛋白轻链淀粉样变发病率为 9.7/100 万人年~14.0/100 万人年,患病率由 2007 年的 15.5/100 万增至 2015 年的

作者单位:200032 上海,复旦大学附属中山医院内科,上海市心血管病研究所,国家放射与治疗临床医学研究中心

通信作者:钱菊英,电子邮箱为 qian.juying@zs-hospital.sh.cn;葛均波,电子邮箱为 jbg@zs-hospital.sh.cn

40.5/100万<sup>[12-13]</sup>;多个国家和地区的统计数据显示,流行区域遗传性转甲状腺素蛋白淀粉样变(ATTR)患病率约为1.1/10万~151/10万,非流行区域约为0.433/10万~3.72/10万,中国大陆地区估计患病率为18.9/10万~74.9/10万<sup>[14]</sup>。

## 2 LVH 的诊断标准

LVH 大多通过超声心动图和心电图诊断。超声心动图诊断标准如下。左心室质量指数(left ventricular mass index, LVMI):男性>115 g/m<sup>2</sup>,女性>95 g/m<sup>2</sup><sup>[1,15]</sup>;或左室壁厚度(left ventricular wall thickness, LVWT)≥12 mm<sup>[16-18]</sup>。LVMI 计算公式:LVMI(g/m<sup>2</sup>) = 左心室质量(LVM)/体表面积(BSA);LVM(g) = 1.04 × [(LVEDD + IVST + LVPWT)<sup>3</sup> - LVEDD<sup>3</sup>] × 0.8 + 0.6(LVEDD 为左心室舒张末期内径,IVST 为室间隔厚度,LVPWT 为左心室后壁厚度;单位均为 cm),BSA(m<sup>2</sup>) = 0.007 184 × 身高(cm)<sup>0.725</sup> × 体重(kg)<sup>0.425</sup>。心电图诊断标准如下。①QRS 波群高电压:胸导联示 R<sub>V5</sub> 或 R<sub>V6</sub> > 2.5 mV, R<sub>V5</sub> + S<sub>V1</sub> > 4.0 mV(男性)或 > 3.5 mV(女性);肢体导联示 R<sub>I</sub> > 1.5 mV, R<sub>aVL</sub> > 1.2 mV, R<sub>aVF</sub> > 2.0 mV, R<sub>I</sub> + S<sub>III</sub> > 2.5 mV;Cornell 标准为 R<sub>aVL</sub> + S<sub>V3</sub> > 2.8 mV(男性)或 > 2.0 mV(女性)。②ST-T 改变。③QRS 时限延长:QRS 波群时间可延长至 0.10~0.11 s。④可出现额面 QRS 心电轴左偏<sup>[19-20]</sup>。

## 3 LVH 病因诊断的基本策略与流程

### 3.1 熟悉引起 LVH 的病因

#### 3.1.1 压力或容量负荷增加 包括原发性高血压、

压、肾实质性或肾血管性高血压、主动脉瓣关闭不全、主动脉瓣狭窄(包括瓣上或瓣下狭窄)、主动脉缩窄、动脉导管未闭、二尖瓣关闭不全、室间隔缺损、贫血等。

#### 3.1.2 内分泌代谢及肾脏疾病 肥胖<sup>[9]</sup>、糖尿病<sup>[21]</sup>、代谢综合征<sup>[22]</sup>、肢端肥大症<sup>[23]</sup>、原发性醛固酮增多症<sup>[24]</sup>、嗜铬细胞瘤或副神经节瘤<sup>[25]</sup>、甲状腺功能减退<sup>[26]</sup>、原发性甲状旁腺功能亢进症<sup>[27]</sup>,以及 CKD 等均可累及心脏导致心肌肥厚。

#### 3.1.3 药物因素 长期使用棘白菌素类抗真菌药物<sup>[28]</sup>、促蛋白合成类固醇<sup>[29]</sup>、羟氯喹<sup>[30]</sup>、他克莫司<sup>[31-32]</sup>、可卡因<sup>[33]</sup>,以及多种癌症治疗药物如蒽环类药物<sup>[30]</sup>等均可引起心肌肥厚。

#### 3.1.4 以 LVH 为主要临床表现的心肌病 HCM 是最常见的遗传性心肌病,其主要特征为 LVH,伴高动力收缩和舒张功能受损<sup>[34]</sup>。浸润性心肌病包括心脏淀粉样变、溶酶体贮积症(法布雷病)、糖原贮积症[Danon 病、Pompe 病(即糖原贮积症 II 型)、单磷酸腺苷激活蛋白激酶 γ2 亚基编码基因变异心脏综合征(PRKAG2 心脏综合征)]、结节病、血色病等<sup>[35-36]</sup>,其中溶酶体贮积症和糖原贮积症又可归属于先天性代谢性疾病。多系统病变累及心脏,如线粒体疾病<sup>[37]</sup>、畸形综合征<sup>[38]</sup>(Noonan 综合征、LEOPARD 综合征、心面皮肤综合征)等。此外,还有神经肌肉疾病,如 Friedreich 共济失调<sup>[35-36]</sup>。

#### 3.2 关注患者症状和体征 从最基本的症状、体征信息中往往可以获得 LVH 病因诊断的重要线索,如心前区杂音提示可能存在梗阻性 HCM 或主动脉瓣狭窄等;而一些心脏外的症状、体征对某些特殊类型心肌病具有重要提示作用。见表 1。

表 1 LVH 相关心肌病的常见心脏外表现

LVH 相关心肌疾病	心脏外症状或体征
心脏淀粉样变	眶周紫癜、巨舌、指甲萎缩、水肿、蛋白尿、外周和自主神经系统病变、椎管狭窄、腕管综合征等
法布雷病	肾脏损害、早发脑梗死、血管角质瘤、肢端感觉异常、少汗或无汗、眩晕或听力障碍、角膜涡状浑浊、胃肠症状等
Danon 病	骨骼肌病、智力发育迟缓
Pompe 病	肌无力、呼吸衰竭
PRKAG2 心脏综合征	少数可有骨骼肌异常
血色病	铁沉积的系统性损害,如全身皮肤色素沉着、糖尿病和肝硬化等
结节病	以肺部病变为主,肺门及纵隔淋巴结肿大,全身多系统受累
线粒体疾病	对能量代谢需求较高的器官容易受累,除心脏外还有眼、脑、骨骼肌
Friedreich 共济失调	进行性步态和肢体共济失调、构音障碍、腱反射消失、病理征阳性和骨骼异常
畸形综合征	可伴有身材矮小、面部畸形、淋巴功能障碍和智力障碍

#### 3.3 仔细询问收集病史 通过病史询问可知晓患者是否合并长期未控制的高血压、心脏瓣膜病、内分泌代谢疾病、CKD、长期贫血,以及特殊药物使用史等,对 LVH 的病因诊断具有重要指

导作用。另外,病史询问中还需要关注是否存在 LVH 的家族聚集患病情况,这对与遗传因素相关的 LVH(如 HCM)病因诊断具有重要提示作用。

3.4 合理进行辅助检查

因鉴别的主要器械检查方法,及其适用情形、诊断线索、优缺点见表 2。

3.4.1 器械检查 常用于 LVH 筛查、诊断和病

表 2 用于 LVH 诊断的主要器械检查方法

检查方法	适用情形	诊断线索	优缺点
心电图	LVH 的筛查或辅助诊断	QRS 高电压: HCM、Danon 病 QRS 低电压或正常电压: 心脏淀粉样变、血色病 短 PR 间期: 法布雷病、Pompe 病 心室预激: Danon 病(80% 合并预激综合征)、PRKAG2 心脏综合征、线粒体疾病 传导系统受累: 法布雷病、PRKAG2 心脏综合征、结节病、线粒体疾病 复极异常: Friedreich 共济失调、畸形综合征	优点: 快速、简便、易行 缺点: 灵敏度不高, 容易受患者年龄、性别、体型等影响
胸部 X 线摄片	LVH 的辅助筛查与病情评估	心影正常或增大, 心尖向左、向下延伸(心尖下移)	优点: 简便、易行; 可同时根据有无肺淤血、胸腔积液等初步判断心功能状态, 了解有无肺部感染等合并症 缺点: 灵敏度、特异度均不高, 临床医师阅片水平差异较大
超声心动图	LVH 诊断的主要方法及病因鉴别的重要手段	除用于 LVH 的诊断外, 常可协助 LVH 病因的初步鉴别, 如 HCM 患者超声心动图检查除了有 LVH 外, 还可出现左心室流出道梗阻、二尖瓣前叶收缩期前向运动(SAM 征), 甚至心尖部室壁瘤等征象; LVH 伴心肌呈斑点或颗粒状回声、左心室射血分数(LVEF)轻度降低伴限制性充盈、心尖纵向应变保留(心尖豁免或心尖保留)等多提示淀粉样变 <sup>[39]</sup> ; 法布雷病患者可表现为向心性肥厚, “双边征”(内膜和外膜回声强而中间肌层回声弱)	优点: 已较为普及, 诊断标准明确 缺点: 可能受操作者主观因素(手法、经验等)影响
心脏磁共振(CMR)	用于超声心动图不能明确诊断或需要进一步检查分辨病因的 LVH	延迟钆增强(LGE)是目前在体评估心肌纤维化最有效的方法, HCM 多表现为肥厚心肌内局灶性或斑片状强化; 淀粉样变者强化多发生在心内膜下; CMR 定量分析技术, 如使用 T1-Mapping 测定心肌的初始 T1 值(native T1), HCM 患者轻度增高, 淀粉样变者明显增高, 法布雷病患者降低	优点: 准确显示心脏结构与功能, 有助于 LVH 病因鉴别 缺点: 普及程度不高, 检查操作、分析诊断耗时较长, 依赖于影像科医师或临床医师的经验
放射性核素显像	主要用于心脏淀粉样变的诊断与鉴别诊断	<sup>99m</sup> Tc 标记焦磷酸盐( <sup>99m</sup> Tc <sup>m</sup> -PYP): 心肌放射性摄取 2 级(与骨摄取相当)或 3 级(高于骨摄取)为阳性, 提示转甲状腺素蛋白心脏淀粉样变(ATTR-CA)	优点: 为疑似 ATTR-CA 患者提供无创诊断手段 缺点: 普及程度不高, 仅少数医院能够进行 <sup>99m</sup> Tc <sup>m</sup> -PYP 检查, 且对 ATTR-CA 诊断可能存在假阳性

3.4.2 实验室检查 心脏标志物检查: 超半数 HCM 患者及多数浸润性心肌病患者可存在血清心肌肌钙蛋白水平升高, 且与心功能相关。B 型利钠肽(B-type natriuretic peptide, BNP)或 N 末端 B 型利钠肽原(N-terminal pro-BNP, NT-proBNP)可反映 LVH 的程度、收缩或舒张功能障碍的程度、血流动力学改变的严重程度, 以及是否合并心力衰竭, 还可对疾病进展与预后进行评估。

可用于 LVH 病因诊断与鉴别诊断、评估患者基础状况及是否合并其他疾病的指标检查, 如血常规结果可提示是否存在贫血; 免疫固定电泳、血清 κ 和 λ 游离轻链及其比值等可用于心脏淀粉样变的诊断和鉴别诊断; 酶学检查可用于法布雷病、Pompe 病等的诊断; 肌酸激酶(creatine kinase, CK)水平明显升高需考虑 Danon 病、PRKAG2 心

脏综合征、线粒体疾病; 疑诊线粒体疾病应检测血乳酸水平; 疑诊结节病可检测血清血管紧张素转化酶(angiotensin converting enzyme, ACE)、IL-2 受体水平; 铁代谢检查有助于血色病的诊断。

3.4.3 活组织检查(简称活检) 心肌活检有助于 LVH 病因的诊断与鉴别诊断。心肌活检的适应证: 无创检查和心脏以外的其他组织活检不能明确病因的 LVH<sup>[39]</sup>。心肌活检应由经验丰富的临床医师进行操作, 由在心肌病诊断方面较为专业的病理科医师进行后续的心肌组织病理学检查<sup>[39]</sup>。此外, 心脏以外的其他组织活检也可在部分 LVH 病因的诊断与鉴别诊断中发挥重要作用。心脏外组织活检的适用情况见表 3。

3.4.4 基因检测 基因变异是绝大多数 HCM 患者的根本病因, 约 60% 的 HCM 患者可找到明

表 3 心脏外组织活检的适用情况

可疑 LVH 病因	活检部位
淀粉样变	骨髓、肾脏、皮肤、脂肪、唇腺或唾液腺、舌、胃肠道、腓肠神经等
法布雷病	肾脏、皮肤、神经组织
Danon 病	肌肉
Pompe 病	肌肉
血色病	肝脏、骨髓、皮肤
结节病	皮肤、纵隔或肺门淋巴结、外周淋巴结
线粒体疾病	肌肉
Friedreich 共济失调	腓肠神经

确的致病基因变异,基因检测对指导 HCM 诊治具有重要临床意义。此外,部分代谢性疾病或系统性疾病,往往也需要通过基因检测明确诊断。见表 4。基因检测通常先对先证者使用全外显子组或定制的多基因深度靶向测序进行基因筛查;如果先证者筛查出明确的致病基因变异,其直系亲属无论有无临床表现,均推荐 Sanger 法一代测序,验证此致病基因变异。同时需要注意,对

LVH 相关疾病基因诊断结果的解释须谨慎,应在系统收集、分析患者家系(绘制包含三代亲属的家系图)基因型和临床表型信息的基础上,进行规范的遗传咨询<sup>[39]</sup>。遗传咨询应由受过专业训练的医护人员或掌握遗传知识的心血管专科医师进行,为患者及其亲属充分了解所患 LVH 相关疾病的遗传问题提供参考<sup>[39]</sup>。

表 4 导致 LVH 的遗传性疾病及其致病基因

疾病名称	突变基因	编码蛋白	遗传模式
HCM <sup>[39]</sup>	<i>MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNT3, MYL2, MYL3, TPM1, ACTC1, ACTN2, ALPK3, CAV3, CACNA1C, CSRP3, DES, FLNC, JPH2, LDB3, PLN, TNNC1, TTN</i>	肌小节相关蛋白	AD 为主,偶有 AR
ATTR-CA <sup>[40]</sup>	<i>TTR</i>	转甲状腺素蛋白	AD
法布雷病 <sup>[41]</sup>	<i>GLA</i>	$\alpha$ -半乳糖苷酶 A( $\alpha$ -gal A)	XD
Danon 病 <sup>[42]</sup>	<i>LAMP2</i>	2 型溶酶体相关膜蛋白	XD
Pompe 病 <sup>[43]</sup>	<i>GAA</i>	酸性 $\alpha$ -葡萄糖苷酶	AR
PRKAG2 心脏综合征 <sup>[44]</sup>	<i>PRKAG2</i>	单磷酸腺苷激活蛋白激酶	AD
Friedreich 共济失调 <sup>[45]</sup>	<i>FXN</i>	frataxin 蛋白	AR
血色病 <sup>[46]</sup>	<i>HFE, HAMP, HJV, TFR2, SLC40A1</i>	铁调素及转铁蛋白受体/转运蛋白相关蛋白	AR
畸形综合征 <sup>[38]</sup>	<i>PTPN11, SOS1, SOS2, NRAS, KRAS, MRAS, RRAS2, RIT1, LZTR1, RAF1, MAP2K1, HRAS, SHOC2</i>	RAS/MAPK 通路相关蛋白	AD

AD:常染色体显性遗传。AR:常染色体隐性遗传。XD:X 染色体显性遗传。MAPK:丝裂原活化蛋白激酶

3.5 LVH 的病因诊断流程 LVH 的病因诊断流程以左心室增厚为线索,从患者的病史、症状和体征、常规检查入手,对 LVH 的病因进行初步排查,然后进一步依据特殊的实验室和器械检查、组织活检、基因检测等结果实现对 LVH 病因的明确诊断。LVH 的病因诊断流程见图 1。

随着临床医师诊断意识和诊断技术的提升,心脏淀粉样变及法布雷病较前越来越多见,国内外已陆续有相关的指南和(或)共识性文件发布<sup>[39,47-50]</sup>,在临床诊疗中可予借鉴。

#### 4 LVH 的治疗

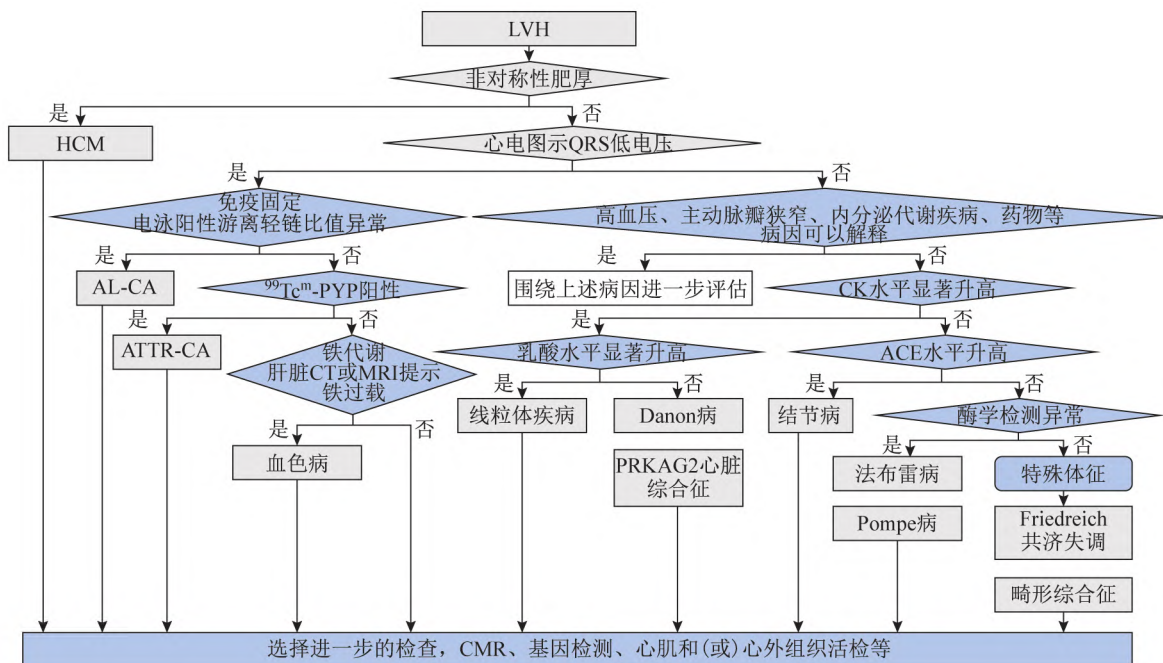
4.1 治疗原则 LVH 的总体治疗原则与目标:

①改善患者症状,提升生活质量;②纠正病因,改善预后,延长生存时间;③治疗并发症(如心力衰竭、心律失常等)。LVH 的总体治疗原则与流程见图 2。

#### 4.2 病因为导向的治疗

4.2.1 HCM 的治疗 对非梗阻性 HCM (nHCM)的治疗主要集中于控制心肌肥厚进展,降低左心室充盈压力,减轻临床症状;对于梗阻性 HCM(oHCM),可以通过药物、介入治疗、外科手术等来改善症状,降低不良事件的发生风险。最新的 III 期临床研究 EXPLORER-CN 结果显示,接受心肌肌球蛋白抑制剂玛伐凯泰(Mavacamten)治疗的中国 oHCM 患者,左心室流出道梗阻、临床

症状、生活质量、心脏标志物和心脏结构等均有改善<sup>[51]</sup>。HCM 的治疗流程见图 3。



AL-CA: 免疫球蛋白轻链心脏淀粉样变

图 1 LVH 的病因诊断流程

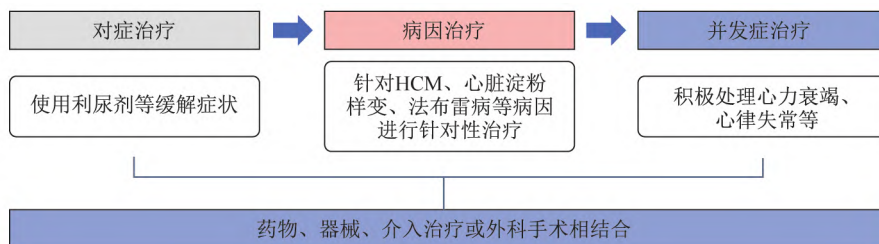
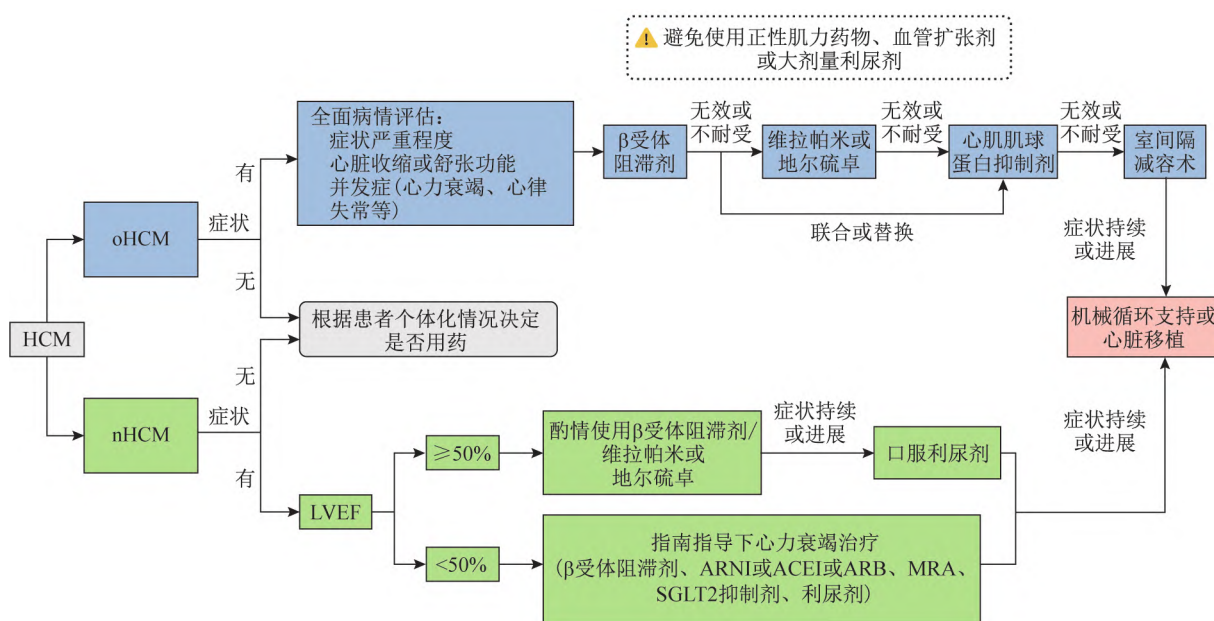


图 2 LVH 的总体治疗原则与流程



ARNI: 血管紧张素受体脑啡肽酶抑制剂。MRA: 盐皮质激素受体拮抗剂。SGLT2: 钠-葡萄糖协同转运蛋白 2

图 3 HCM 的治疗流程

4.2.2 其他 LVH 相关疾病的病因治疗 ①高血压:改变生活方式、降压药物等是主要治疗方法。②主动脉瓣狭窄:目前主要通过手术[外科主动脉瓣置换术或经导管主动脉瓣置换术(transcatheter aortic valve replacement, TAVR)]治疗。③心脏淀粉样变:主要通过抑制轻链的产生或淀粉样纤维的形成来预防疾病的进展。对于 AL-CA,可通过化学治疗、外周血自体造血干细胞移植等方法治疗;对于 ATTR-CA,可使用转甲状腺素蛋白稳定剂氯苯唑酸进行治疗。④法布雷病:主要采用酶替代疗法(enzyme replacement therapy, ERT),即以阿加糖酶 $\alpha$ 或阿加糖酶 $\beta$ 替代缺失或缺陷的酶( $\alpha$ -gal A)。⑤血色病:主要通过静脉放血,使用螯合剂、CCB等减少机体及心肌内铁负荷。⑥Danon病:目前的治疗主要包括安装植入型心律转复除颤器(implantable cardioverter defibrillator, ICD)预防猝死、心脏移植。⑦Pompe病:ERT是目前唯一的特异性治疗方式,获批药物包括注射用阿糖苷酶 $\alpha$ 、艾夫糖苷酶 $\alpha$ 。

#### 4.3 针对并发症的治疗

4.3.1 LVH 所致心力衰竭的治疗 对于 LVH 合并的射血分数保留的心力衰竭(heart failure with preserved ejection fraction, HFpEF)患者,按照最新的欧洲心脏病学会心肌病管理指南<sup>[47]</sup>,推荐使用 SGLT2 抑制剂改善患者预后。对于 HCM 患者,还可使用心肌肌球蛋白抑制剂玛伐凯泰(Mavacamten)改善心肌主动舒张功能障碍。除了改善被动充盈障碍外,利尿剂对于缓解 HFpEF 的肺淤血症状也是首选,但应注意剂量不宜过大,避免发生低血压。

既往国内外心肌病相关的指南认为,从发病机制的角度可以考虑使用 $\beta$ 受体阻滞剂、非二氢吡啶类钙拮抗剂及利尿剂改善心肌的被动充盈障碍<sup>[39,47]</sup>。但需要注意的是,临床试验中使用 $\beta$ 受体阻滞剂未能给 HFpEF 患者带来明确获益。有研究<sup>[52]</sup>结果显示,使用 $\beta$ 受体阻滞剂反而增加 HFpEF 患者不良预后的发生风险。近期发表的美国和中国 HFpEF 专家共识均未推荐常规使用 $\beta$ 受体阻滞剂治疗 HFpEF 患者<sup>[53-54]</sup>。对于 nHCM 患者,使用 $\beta$ 受体阻滞剂,过度减慢心率反而可能使心脏变时功能不全或充盈压升高进一步恶化<sup>[55]</sup>。鉴于此,对于 LVH 合并 HFpEF 的患者,若为 oHCM 合并 HFpEF,可使用 $\beta$ 受体阻滞

剂;对于 nHCM 及其他原因所致的 LVH 合并 HFpEF,并不建议常规使用 $\beta$ 受体阻滞剂,对于心率相对较快(静息心率 $>75$ 次/min)的患者或者有其他 $\beta$ 受体阻滞剂适应证的患者可以酌情考虑使用。

对于 LVH 合并的射血分数降低的心力衰竭(heart failure with reduced ejection fraction, HFrEF)患者,改善症状首选袢利尿剂;同时若无禁忌,建议规范使用指南推荐的药物治疗(guideline-directed medical therapy, GDMT),包括 $\beta$ 受体阻滞剂、ARNI 或 ACEI 或 ARB、醛固酮受体拮抗剂、SGLT2 抑制剂等。需要指出的是,心脏淀粉样变等特殊类型心肌病患者,因低血压往往难以耐受 $\beta$ 受体阻滞剂、ARNI 或 ACEI 或 ARB 等药物,因此对于这类患者,重在病因治疗,而不是盲目使用 GDMT。

对于终末期心力衰竭患者,可以考虑心脏移植;对于 Danon 病等特殊类型心肌病患者,心脏移植也是主要的治疗方法。

4.3.2 LVH 合并心律失常的治疗 LVH 合并各种房性和室性心律失常也较常见。对于 HCM 合并心房颤动的患者,无论 CHA<sub>2</sub>DS<sub>2</sub>-VASc 评分如何,在无禁忌证时均建议给予抗凝治疗;室率控制以药物治疗为主,而节律控制方面经导管消融的效果可能优于药物治疗<sup>[39]</sup>。对于 HCM 合并室性心律失常(如室性期前收缩、室性心动过速等)的患者,若无禁忌,应首选 $\beta$ 受体阻滞剂;胺碘酮的效果良好,但长期使用需注意有无不良反应。对于药物治疗效果欠佳者,可考虑经导管消融或 ICD 植入。

## 5 LVH 患者的综合管理

LVH 相关疾病累及多系统、多器官的特点,决定了其综合管理往往需要采用 MDT 模式。患者首诊可选择到专科门诊(如心力衰竭门诊、心肌病门诊),也可选择在普通门诊。对于门诊就诊的患者,可以根据病情复杂和严重程度、已进行的相关检查,结合患者意愿,决定在门诊继续诊治或收入院进一步诊疗。不论在门诊还是病房,都应遵从规范的诊断和治疗流程,涉及其他专科的诊疗(如 AL-CA 患者的诊断和治疗、法布雷病患者合并肾功能不全的治疗等),往往需要借助 MDT(会诊、转诊等)。患者出院前后,应重视启动心脏康复。出院

后的患者应纳入定期随访管理流程,动态评估病情,指导药物调整。对于本院其他科室首诊发现的 LVH 患者,可建议其前往心内科相关门诊就诊;其他科室住院的 LVH 患者,可请心内科医师会诊或在必要时转入心内科病房进一步诊治。LVH 患者

院内、院外综合管理流程见图 4。院内外综合管理的目的:促进 LVH 患者早期就诊、及时诊断、正确诊断、规范治疗、定期随访,实现缓解症状、体征,提高生活质量、改善不良预后。

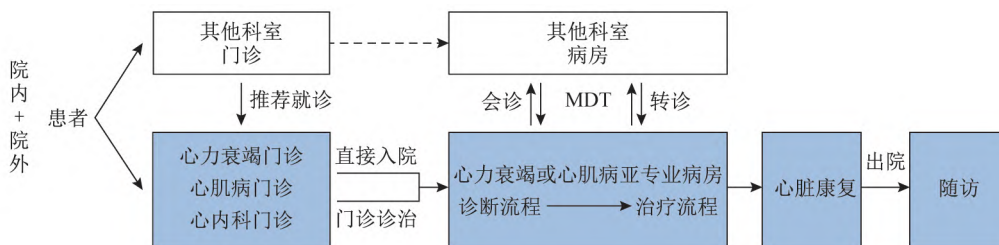


图 4 LVH 患者院内、院外的综合管理流程

利益冲突 参与本规范撰写的所有作者均声明不存在利益冲突。

参 考 文 献

[ 1 ] 孙宁玲, 施仲伟, 霍勇, 等. 高血压合并左心室肥厚诊治专家共识[J]. 中华心血管病杂志(网络版), 2019, 2(1): 1-5. DOI: 10.3760/cma.j.issn.2096-1588.2019.1000025.

[ 2 ] BARBIERI A, BURSI F, MANTOVANI F, et al. Prognostic impact of left ventricular mass severity according to the classification proposed by the American Society of Echocardiography/European Association of Echocardiography[J]. J Am Soc Echocardiogr, 2011, 24(12): 1383-1391. DOI: 10.1016/j.echo.2011.08.012.

[ 3 ] SPIRITO P, BELLONE P, HARRIS K M, et al. Magnitude of left ventricular hypertrophy and risk of sudden death in hypertrophic cardiomyopathy[J]. N Engl J Med, 2000, 342(24): 1778-1785. DOI: 10.1056/NEJM200006153422403.

[ 4 ] LAVIE C J, MILANI R V, SHAH S B, et al. Impact of left ventricular geometry on prognosis: a review of echocardiographic studies[J]. J Am Coll Cardiol, 2008, 51(1): 11-17.

[ 5 ] SULLIVAN J M, VANDER ZWAAG R V, EL-ZEKY F, et al. Left ventricular hypertrophy: effect on survival[J]. J Am Coll Cardiol, 1993, 22(2): 508-513. DOI: 10.1016/0735-1097(93)90057-8.

[ 6 ] STEWART M H, LAVIE C J, SHAH S, et al. Prognostic implications of left ventricular hypertrophy [J]. Prog Cardiovasc Dis, 2018, 61(5/6): 446-455. DOI: 10.1016/j.pcad.2018.11.002.

[ 7 ] CHING S, CHIA Y, WAN AZMAN W. Prevalence and determinants of left ventricular hypertrophy in hypertensive patients at a primary care clinic[J]. Malays Fam Physician, 2012, 7(2/3): 2-9.

[ 8 ] CUSPIDI C, SALA C, NEGRI F, et al. Prevalence of left-ventricular hypertrophy in hypertension: an updated review of echocardiographic studies[J]. J Hum Hypertens, 2012,

26(6): 343-349. DOI: 10.1038/jhh.2011.104.

[ 9 ] CUSPIDI C, RESCALDANI M, SALA C, et al. Left-ventricular hypertrophy and obesity: a systematic review and meta-analysis of echocardiographic studies[J]. J Hypertens, 2014, 32(1): 16-25. DOI: 10.1097/HJH.0b013e328364fb58.

[10] MIDDLETON R J, PARFREY P S, FOLEY R N. Left ventricular hypertrophy in the renal patient[J]. J Am Soc Nephrol, 2001, 12(5): 1079-1084. DOI: 10.1681/ASN.V1251079.

[11] MARON B J, DESAI M Y, NISHIMURA R A, et al. Diagnosis and evaluation of hypertrophic cardiomyopathy: JACC State-of-the-art review[J]. J Am Coll Cardiol, 2022, 79(4): 372-389. DOI: 10.1016/j.jacc.2021.12.002.

[12] Writing Committee, KITTLESON M M, RUBERG F L, 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.

[13] QUOCK T P, YAN T, CHANG E, et al. Epidemiology of AL amyloidosis: a real-world study using US claims data [J]. Blood Adv, 2018, 2(10): 1046-1053. DOI: 10.1182/bloodadvances.2018016402.

[14] YONGSHENG Z, CHONG S, BINGYOU L, et al. Prevalence estimation of ATTRv in China based on genetic databases[J/OL]. Front Genet, 2023, 14: 1126836[2023-12-06]. https://doi.org/10.3389/fgene.2023.1126836.

[15] LANG R M, BIERIG M, DEVEREUX R B, et al. Recommendations for chamber quantification [J]. Eur J Echocardiogr, 2006, 7(2): 79-108. DOI: 10.1016/j.euje.2005.12.014.

[16] GOLAND S, CZER L S, KASS R M, et al. Use of cardiac allografts with mild and moderate left ventricular

- hypertrophy can be safely used in heart transplantation to expand the donor pool[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2008, 51(12): 1214-1220. DOI: 10.1016/j.jacc.2007.11.052.
- [17] RAWLINS J, BHAN A, SHARMA S. Left ventricular hypertrophy in athletes[J]. *Eur J Echocardiogr*, 2009, 10(3): 350-356. DOI: 10.1093/ejehocardiography/jep017.
- [18] SHARMA S, MARON BJ, WHYTE G, et al. Physiologic limits of left ventricular hypertrophy in elite junior athletes; relevance to differential diagnosis of athlete's heart and hypertrophic cardiomyopathy[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2002, 40(8): 1431-1436. DOI: 10.1016/s0735-1097(02)02270-2.
- [19] 万学红, 卢雪峰. 诊断学[M]. 9版. 北京: 人民卫生出版社, 2018: 496.
- [20] 陈灏珠. 实用心脏病学[M]. 5版. 上海: 上海科学技术出版社, 2016: 111-112.
- [21] HU X, BAI T, XU Z, et al. Pathophysiological fundamentals of diabetic cardiomyopathy [J]. *Compr Physiol*, 2017, 7(2): 693-711. DOI: 10.1002/cphy.c160021.
- [22] NICOLINI E, MARTEGANI G, MARESCA A M, et al. Left ventricular remodeling in patients with metabolic syndrome; influence of gender[J]. *Nutr Metab Cardiovasc Dis*, 2013, 23(8): 771-775. DOI: 10.1016/j.numecd.2012.04.009.
- [23] CLAYTON R N. Cardiovascular function in acromegaly[J]. *Endocr Rev*, 2003, 24(3): 272-277. DOI: 10.1210/er.2003-0009.
- [24] MONTICONE S, D'ASCENZO F, MORETTI C, et al. Cardiovascular events and target organ damage in primary aldosteronism compared with essential hypertension: a systematic review and meta-analysis[J]. *Lancet Diabetes Endocrinol*, 2018, 6(1): 41-50. DOI: 10.1016/S2213-8587(17)30319-4.
- [25] DOBROWOLSKI P, JANUSZEWICZ A, KLISIEWICZ A, et al. Left ventricular structural and functional alterations in patients with pheochromocytoma/paraganglioma before and after surgery[J]. *JACC Cardiovasc Imaging*, 2020, 13(12): 2498-2509. DOI: 10.1016/j.jcmg.2020.07.017.
- [26] CIANCIULLI T F, MORITA L A, SACCHERI M C, et al. Hypothyroid cardiomyopathy: a reversible phenocopy of hypertrophic cardiomyopathy[J]. *Echocardiography*, 2021, 38(9): 1673-1677. DOI: 10.1111/echo.15183.
- [27] CHIODINI I, CAIROLI E, PALMIERI S, et al. Non classical complications of primary hyperparathyroidism[J]. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab*, 2018, 32(6): 805-820. DOI: 10.1016/j.beem.2018.06.006.
- [28] CLEARY J D, STOVER K R. Antifungal-associated drug-induced cardiac disease[J]. *Clin Infect Dis*, 2015, 61(Suppl 6): S662-S668. DOI: 10.1093/cid/civ739.
- [29] FAR H R, ÅGREN G, THIBLIN I. Cardiac hypertrophy in deceased users of anabolic androgenic steroids: an investigation of autopsy findings[J]. *Cardiovasc Pathol*, 2012, 21(4): 312-316. DOI: 10.1016/j.carpath.2011.10.002.
- [30] JOYCE E, FABRE A, MAHON N. Hydroxychloroquine cardiotoxicity presenting as a rapidly evolving biventricular cardiomyopathy: key diagnostic features and literature review[J]. *Eur Heart J Acute Cardiovasc Care*, 2013, 2(1): 77-83. DOI: 10.1177/2048872612471215.
- [31] TURSKA-KMIEĆ A, JANKOWSKA I, PAWŁOWSKA J, et al. Reversal of tacrolimus-related hypertrophic cardiomyopathy after conversion to rapamycin in a pediatric liver transplant recipient[J]. *Pediatr Transplant*, 2007, 11(3): 319-323. DOI: 10.1111/j.1399-3046.2006.00633.x.
- [32] ATKISON P, JOUBERT G, BARRON A, et al. Hypertrophic cardiomyopathy associated with tacrolimus in paediatric transplant patients [J]. *Lancet*, 1995, 345(8954): 894-896. DOI: 10.1016/s0140-6736(95)90011-x.
- [33] PHILLIPS K, LUK A, SOOR G S, et al. Cocaine cardiotoxicity: a review of the pathophysiology, pathology, and treatment options[J]. *Am J Cardiovasc Drugs*, 2009, 9(3): 177-196. DOI: 10.2165/00129784-200909030-00005.
- [34] MARON BJ, MARON M S. Hypertrophic cardiomyopathy [J]. *Lancet*, 2013, 381(9862): 242-255. DOI: 10.1016/S0140-6736(12)60397-3.
- [35] LINHART A, CECCHI F. Common presentation of rare diseases: left ventricular hypertrophy and diastolic dysfunction[J]. *Int J Cardiol*, 2018, 257: 344-350. DOI: 10.1016/j.ijcard.2018.01.006.
- [36] SEWARD J B, CASACLANG-VERZOSA G. Infiltrative cardiovascular diseases: cardiomyopathies that look alike [J]. *J Am Coll Cardiol*, 2010, 55(17): 1769-1779. DOI: 10.1016/j.jacc.2009.12.040.
- [37] SAVVATIS K, VISSING C R, KLOUVI L, et al. Cardiac outcomes in adults with mitochondrial diseases[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2022, 80(15): 1421-1430. DOI: 10.1016/j.jacc.2022.08.716.
- [38] LIONCINO M, MONDA E, VERRILLO F, et al. Hypertrophic cardiomyopathy in RASopathies: diagnosis, clinical characteristics, prognostic implications, and management[J]. *Heart Fail Clin*, 2022, 18(1): 19-29. DOI: 10.1016/j.hfc.2021.07.004.
- [39] 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. DOI: 10.3969/j.issn.1000-3614.2023.01.001.
- [40] RAPEZZI C, MERLINI G, QUARTA C C, et al. Systemic cardiac amyloidoses: disease profiles and clinical courses of the 3 main types[J]. *Circulation*, 2009, 120(13): 1203-1212. DOI: 10.1161/CIRCULATIONAHA.108.843334.
- [41] TERRY W, DESCHOENMAKERE G, DE KEYSER J,



- et al. Prevalence of Fabry disease in a predominantly hypertensive population with left ventricular hypertrophy [J]. *Int J Cardiol*, 2013, 167(6): 2555-2560. DOI: 10.1016/j.ijcard.2012.06.069.
- [42] CHENG Z, CUI Q, TIAN Z, et al. Danon disease as a cause of concentric left ventricular hypertrophy in patients who underwent endomyocardial biopsy [J]. *Eur Heart J*, 2012, 33(5): 649-656. DOI: 10.1093/eurheartj/ehr420.
- [43] 中华医学会儿科学分会内分泌遗传代谢学组, 中华医学会儿科学分会医学遗传学分会, 中华医学会儿科学分会罕见病学组, 等. 儿童糖原累积病 II 型诊断及治疗中国专家共识 [J]. *中华儿科杂志*, 2021, 59(6): 439-445. DOI: 10.3760/cma.j.cn112140-20201210-01094.
- [44] PORTO A G, BRUN F, SEVERINI G M, et al. Clinical spectrum of PRKAG2 syndrome [J/OL]. *Circ Arrhythm Electrophysiol*, 2016, 9(1): e003121[2023-12-06]. <https://doi.org/10.1161/CIRCEP.115.003121>.
- [45] OCANA-SANTERO G, DÍAZ-NIDO J, HERRANZ-MARTÍN S. Future prospects of gene therapy for friedreich's ataxia [J]. *Int J Mol Sci*, 2021, 22(4): 1815. DOI: 10.3390/ijms22041815.
- [46] MURPHREE C R, NGUYEN N N, RAGHUNATHAN V, et al. Diagnosis and management of hereditary haemochromatosis [J]. *Vox Sang*, 2020, 115(4): 255-262. DOI: 10.1111/vox.12896.
- [47] ARBELO E, PROTONOTARIOS A, GIMENO J R, et al. 2023 ESC guidelines for the management of cardiomyopathies [J]. *Eur Heart J*, 2023, 44(37): 3503-3626. DOI: 10.1093/eurheartj/ehad194.
- [48] 中华医学会儿科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.
- [49] 中国法布雷病专家协作组. 中国法布雷病诊疗专家共识 (2021 年版) [J]. *中华内科杂志*, 2021, 60(4): 321-330. DOI: 10.3760/cma.j.cn112138-20201218-01028.
- [50] 中国系统性轻链型淀粉样变性协作组, 国家肾脏疾病临床医学研究中心, 国家血液系统疾病临床医学研究中心. 系统性轻链型淀粉样变性诊断和治疗指南 (2021 年修订) [J]. *中华医学杂志*, 2021, 101(22): 1646-1656. DOI: 10.3760/cma.j.cn112137-20210302-00534.
- [51] TIAN Z, LI L, LI X, et al. Effect of mavacamten on Chinese patients with symptomatic obstructive hypertrophic cardiomyopathy: the EXPLORER-CN randomized clinical trial [J]. *JAMA Cardiol*, 2023, 8(10): 957-965. DOI: 10.1001/jamacardio.2023.3030.
- [52] ARNOLD S V, SILVERMAN D N, GOSCH K, et al.  $\beta$ -blocker use and heart failure outcomes in mildly reduced and preserved ejection fraction [J]. *JACC Heart Fail*, 2023, 11(8 Pt 1): 893-900. DOI: 10.1016/j.jchf.2023.03.017.
- [53] KITTLESON M M, PANJRATH G S, AMANCHERLA K, et al. 2023 ACC expert consensus decision pathway on management of heart failure with preserved ejection fraction: a report of the American College of Cardiology Solution Set Oversight Committee [J]. *J Am Coll Cardiol*, 2023, 81(18): 1835-1878. DOI: 10.1016/j.jacc.2023.03.393.
- [54] 射血分数保留的心力衰竭诊断与治疗中国专家共识制定工作组. 射血分数保留的心力衰竭诊断与治疗中国专家共识 2023 [J]. *中国循环杂志*, 2023, 38(4): 375-393. DOI: 10.3969/j.issn.1000-3614.2023.04.001.
- [55] WEISSLER-SNIR A, RAKOWSKI H, MEYER M.  $\beta$ -blockers in non-obstructive hypertrophic cardiomyopathy: time to ease the heart rate restriction? [J]. *Eur Heart J*, 2023, 44(37): 3655-3657. DOI: 10.1093/eurheartj/ehad518.

(收稿日期: 2023-12-06)

(本文编辑: 陈蔚)