

· 指南解读 ·

《中国儿童肥厚型心肌病诊断、治疗与管理专家共识（2025）》解读

李自普 韩玲

【关键词】 肥厚型心肌病；诊断；治疗；管理；儿童

【中图分类号】 R54 【文献标志码】 A 【文章编号】 1007-5062（2026）03-239-08

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联合心力衰竭协作组和遗传代谢性心肌病协作组于 2025 年发布《中国儿童肥厚型心肌病诊断、治疗与管理专家共识（2025）》。该共识深度整合国内外儿童肥厚型心肌病诊治领域的最新研究成果与临床实践进展，对 2019 年版共识进行系统性修订与更新。本文将从定义、分型、多模态诊断、基因检测、危险分层、治疗策略及综合管理六个核心维度，详细解读新共识的更新要点与临床应用价值，为儿科临床医师规范开展儿童肥厚型心肌病诊疗工作提供参考。

肥厚型心肌病（hypertrophic cardiomyopathy, HCM）是导致儿童及青少年心源性猝死（sudden cardiac death, SCD）的首要病因^[1]，近年来其定义内涵、诊疗技术、危险分层体系及管理模式均取得突破性进展^[2-4]。2025 年，中华医学会儿科学分会相关协作组联合《中国实用儿科杂志》编辑委员会共同制定《中国儿童肥厚型心肌病诊断、治疗与管理专家共识（2025）》^[5-6]。该共识在 2019 年国内首部儿童 HCM 诊断共识的基础上，结合近年循证医学证据与临床实践经验进行

全面优化，形成了涵盖诊断、治疗、管理全流程的规范化指导方案，其核心更新内容如下

一、明确儿童 HCM 定义、临床分型及病程特点

自 1958 年 Teare 首次报道现代 HCM 家族性病例后^[7]，HCM 的概念不断演变和发展，其定义也一直存在争论。WHO /IFSC 首次正式定义 HCM 时采用形态学描述心肌肥厚，病因描述为家族遗传性^[8]。当前，欧洲心脏病学会等从形态学角度定义 HCM 为不能单纯用异常负荷状态解释的左心室肌肥大，其病因主要包括编码肌小节相关蛋白基因突变和编码非肌小节相关蛋白基因突变（如代谢性疾病、畸形综合征、线粒体疾病等）等，但其最新指南病因分析中也指出了编码非肌小节相关蛋白基因突变导致的 HCM 拟表型在鉴别诊断中的重要性；美国心脏病学会等从病因学角度定义 HCM 为由编码肌小节相关蛋白基因致病性突变导致的、或病因不明的以心肌肥厚为特征的心肌病，不包括编码非肌小节相关蛋白基因突变导致的 HCM 拟表型^[3-4]。不管欧洲心脏病学会还是美国心脏病学会的 HCM 定义都需排除心脏异常负荷状态，如高血压、主动脉狭窄等心血管疾病。关于儿童心肌肥厚的诊

作者单位：266034 青岛大学附属妇儿医院 心脏中心（李自普）；首都医科大学附属北京安贞医院 - 北京市心肺血管疾病研究所 小儿心内科（韩玲）

通信作者：韩玲，教授，博士生导师，专业方向：儿童心脏病（目前主攻儿童心肌病的精准诊断与治疗），胎儿心脏病及母胎医学。

Email: hanl6610@sina.com

断标准国际上基本一致,即左心室壁厚度增加超过同年龄、同性别和同体表面积儿童左心室壁厚度平均值加 2 个标准差或 Z 值 > 2 可确诊。基于当时对 HCM 的认知和国际上有关 HCM 定义的争论,2019 版共识并未给出儿童 HCM 的定义,仅仅描述了其超声诊断标准。新共识从临床诊断思维和有利于儿科医师理解和接受角度出发,将 HCM 定义为不能单纯用心脏异常负荷状态(如高血压、主动脉狭窄或缩窄、瓣膜病等)解释的左心室肌肥大,其病因包括编码肌小节相关蛋白基因突变、编码非肌小节相关蛋白基因突变以及病因不明,此为今后开展儿童 HCM 的临床研究提供了重要参考。

与 2019 版共识比较,新共识首次根据血流动力学特点、心肌肥厚部位及遗传学特点对儿童 HCM 进行了分型。根据心肌肥厚部位分型,新共识涵盖了常见的室间隔肥厚型到罕见的孤立性乳头肌肥厚型等 5 种类型,其中,心尖部肥厚型在亚洲儿童中相对多见,但需注意与运动员心脏的鉴别。根据血流动力学特点的分型,新共识也给出了梗阻性和非梗阻性 HCM 的明确分型标准,这对指导 HCM 儿童的评估和管理具有重要临床意义。根据遗传学特点 HCM 儿童分为家族性和散发性,新共识重点阐述了家族性 HCM 的含义,即除先证者外,三代直系亲属中有一个或以上成员确诊 HCM;或存在与先证者相同的基因变异(伴或不伴心电图及超声心动图异常)。HCM 儿童的临床症状变异性大,为方便儿科医师了解 HCM 儿童临床特点,新共识详细总结了其常见症状,包括呼吸困难、胸痛、心悸、头晕和晕厥,青少年和运动员患者易发生 SCD。HCM 儿童的体检所见与疾病状态有关,梗阻性 HCM 患儿具有典型的喷射性收缩期杂音。为帮助广大儿科医师从临床整体角度把握 HCM 儿童的病情演变特征,新共识详细阐述了 HCM 儿童的病程变化特点,包括病程变化的多样性以及主要临床事件,后者主要包括 SCD、心力衰竭和栓塞,但 2019 版共识未描述 HCM 儿童病程变化特征。新共识强调虽然 HCM

儿童伴发射血分数保留心力衰竭较常见,但在 HCM 终末期可表现为严重左心室收缩功能障碍,甚至出现限制性生理学特征;具有限制性生理学特征的 HCM 预后较差,新共识给予了明确描述,旨在提醒儿科医生应仔细评估 HCM 儿童,早期识别此类儿童。新共识提醒 HCM 儿童可出现肺动脉高压,其临床特征为 BNP 或 NT-pro BNP 水平明显升高,生活质量和活动耐量差。关于 HCM 终末期的定义,新共识借鉴了成人的标准,即 HCM 伴左心室收缩功能障碍, LVEF $< 50\%$, 常伴无法控制的心律失常或肺动脉高压,且可呈限制性生理学特征;但 LVEF 界值采用 50% 还是 55% 尚有争论,尚缺乏充足的循证医学证据。

二、详述儿童 HCM 多模态诊断技术,助力儿童 HCM 精准诊断

当前,多模态诊断技术在心肌病儿童的诊断评估、随访、疗效评价及预后评估中具有重要地位,与 2019 版共识相比较,新共识强调了多模态技术在儿童 HCM 精准诊断中的重要作用,给出了不同诊断技术的推荐强度和证据等级,详见表 1^[5,9],并详细描述了心电图、超声心动图、心脏磁共振(cardiovascular magnetic resonance, CMR)和心内膜活检具有病因学诊断意义的改变,详见表 2。

常规实验室检查对于 HCM 儿童必不可少,尤其对于初诊的 HCM 儿童,与 2019 版共识相比较,新共识进一步强调了常规检查项目的重要性;当临床医生高度疑诊先天性代谢疾病时,新共识推荐检测与疾病明确相关的特殊指标,如血氨、特殊酶活性、血尿代谢筛查等,此点对于儿童 HCM 的病因诊断非常重要。新共识强调心电图对 HCM 儿童的评估不可或缺,且初诊或随访者应行动态心电图监测,心内电生理检查仅用于合并预激综合征或心律失常欲行器械治疗者,心电图运动负荷试验需谨慎选择。与 2019 版共识比较,新共识更加详细的描述了 HCM 儿童的心电图表现,包括 P 波异常、异常 Q 波(Q 波窄而深,且同导联 T 波直立,即 Q 波与 T 波出现分离现象)、左心室

表 1 新共识强调和更新的儿童 HCM 多模态诊断技术要点

诊断方法	强调和更新的技术要点
实验室检查	完善常规检查和心脏生物标志物，有指征的选择特殊检查（Ⅰ，B）
心电图或动态心电图	常规行十二导联心电图和/（或）动态心电图检查（Ⅰ，B），有指征的选择有创心内电生理检查和心电图运动负荷试验（Ⅱ，C）
心肺运动试验	用于年长儿生理性心肌肥厚与 HCM 的鉴别（Ⅰ，B）
超声心动图	常规行全面经胸超声心动图检查并作为定期评估随访工具，测量的左心室壁厚度 Z 值> 2 为心肌肥厚诊断标准（Ⅰ，A），应评估 LVOTO 是否存在及程度（Ⅰ，B）
心脏磁共振	应行心脏磁共振检查，其特征性改变是心肌异常肥厚，肥厚室壁与正常室壁厚度比值≥ 1.5，左心室壁厚度 Z 值>2（Ⅰ，A）
放射性核素显像、计算机断层血管成像/造影和有创导管检查/造影	主要用于 HCM 儿童的鉴别诊断（Ⅱ，C）
心内膜心肌活检	合并心力衰竭者、系统性检查不能明确心室壁增厚原因但仍高度疑诊代谢性或系统性疾病心肌受累者以及准备心脏移植者（Ⅱ，C）
基因检测	所有患儿应行基因检测，阳性家族史者可选择包括已知编码肌小节蛋白致病基因在内的相关基因检测组合，病因不明或疑诊先天性代谢性疾病或系统性疾病者行全外显子基因测序加线粒体基因检测；需多学科专家团队和患儿家属共同参与基因检测结果的解读，且需谨慎而规范评估（Ⅰ，B）

注：HCM：肥厚型心肌病；LVOTO：左心室流出道梗阻

表 2 儿童 HCM 多模态诊断技术具有病因学诊断意义的改变

诊断技术	Danon 病	糖原累积症Ⅱ型	法布雷病	线粒体心肌病	PRAKG2 心脏综合征	Noonan 综合征	Friedreich 共济失调
心电图							
PR 间期缩短和（或）心室预激波	✓	✓	✓				
短 PR 间期、高大 QRS 波和广泛 T 波倒置		✓					
短 PR 间期伴房室传导阻滞				✓	✓		
超声心动图							
双心室肥厚伴双心室流出道梗阻						✓	
向心性心肌肥厚，“双边征”阳性			✓				
心脏磁共振							
心肌肥厚，心室壁及室间隔显著增厚，肥厚心肌内信号强弱不等且可见高值信号，LGE 少见		✓					
心室肌肥厚，LGE 主要位于间隔部	✓						
心室肌肥厚，T1mapping 值显著降低			✓				
心室肌肥厚，双心室流出道梗阻						✓	
心肌肥厚，心腔扩大，心肌延迟强化							✓
心肌心内膜活检							
心肌显著空泡变性、电镜显示髓鞘小体			✓				
心肌不同程度空泡变性，PAS 阳性电镜见糖原小体		✓					
心肌细胞内嗜碱性颗粒，NSE 和 ACheS、PAS 阳性，电镜见自噬体堆积，免疫组化染色 LAMP2 缺失	✓						
心肌组织酶组织化学显著改变、电镜见线粒体增生和巨大线粒体或线粒体包涵体				✓			

注：双边征：心内膜和外膜回声强而中间肌层回声弱；LGE：钆对比剂延迟强化；PAS：过碘酸雪夫染色；NSE：非特异性酯酶染色；ACheS：乙酰胆碱酯酶染色；LAMP2：2 型溶酶体相关膜蛋白

高电压、ST-T 改变、QT 间期延长、心律失常（常见房性心律失常、复杂性室性心律失常、房室传导阻滞和右束支传导阻滞）以及侧壁和前壁导联（Ⅰ、avL、Ⅵ-V6）可见碎裂 QRS 波。新共识也增加了心肺运动试验诊断价值的描述，指出其不适用 6 岁以下 HCM 儿童。

与 2019 版共识比较，新共识再次强调了经胸超声心动图检查在 HCM 诊断和随访中的核心地位，认为是方便、快捷、准确的无创检查手段。新共识详细描述了 HCM 儿童超声心动图的特征性表现，并再次确认了二维超声心动图的诊断标准，即左心室壁厚度 Z 值>2。与成人任一节段左

心室壁厚度 $>15\text{mm}$ 的诊断标准不同, 儿童心室肥厚的诊断需结合年龄、性别及体表面积予以校正, 这一细节在临床应用中需特别注意。相较于 2019 版共识, 新共识详细描述了应用超声心动图评估 HCM 时需注意的问题: 第一, 心室壁厚度应选择在舒张末期左心室短轴二尖瓣、乳头肌和心尖切面连续测量。第二, 需排除由左心室中部梗阻、二尖瓣及其腱索和乳头肌异常及主动脉瓣下隔膜引起的左心室腔内压力阶差; 静息状态下评估未发现 LVOTO 者, 应加做 Valsalva 动作 (坐位、半仰卧位和站立位) 下评估; 床旁 Valsalva 动作诱发出 LVOTO $\geq 50\text{ mmHg}$ ($1\text{ mmHg}=0.133\text{ kPa}$) 者, 需对有症状者行运动负荷超声心动图。第三, 推荐测量二尖瓣反流速度和时间, 用于收缩期前向运动引起的二尖瓣反流与 HCM 的左心室流出道湍流的鉴别。第四, 随着超声心动图诊断技术的普及, 新共识强调了评估 HCM 儿童心室肌收缩和舒张运动速度以及各节段应变和应变率的必要性和重要性, 推荐采用组织多普勒心肌显像和斑点追踪成像技术。上述注意事项是儿童 HCM 超声心动图评估中应该关注的重要问题, 对避免漏诊或误诊以及治疗和管理具有重要的现实意义。

心脏磁共振可清晰显示左心室壁肥厚的节段性改变, 结合钆对比剂延迟强化 (late gadolinium enhancement, LGE) 可有效识别心肌纤维化。近年来, 国内外成人和儿童心肌疾病的定性和定量评估中 CMR 占据了重要的地位, 因此新共识推荐 CMR 扫描应系统和全面, 钆对比剂延迟强化不可缺少。与 2019 版共识比较, 新共识明确了 HCM 儿童 CMR 的诊断标准, 指出室间隔非对称性肥厚伴右心室插入部延迟强化及继发性左房扩大为最常见的征象。

放射性核素显像、冠状动脉计算机断层血管成像 / 造影在成人 HCM 评估中占据重要的地位, 由于儿童 HCM 与成人的病因存在很大差异, 因此新共识强调了这些诊断技术在儿童 HCM 中的诊断价值和适应证, 主要用以与缺血性心脏疾病、限制

型心肌病或缩窄性心包炎的鉴别以及术前病情评估和确认患儿是否存在左心室流出道梗阻等。新共识指出心内膜心肌活检是诊断 HCM 的金标准之一, 并可为鉴别诊断提供重要的依据, 但考虑到技术操作的有创性和高风险性、高超技术操作经验的实际需求以及安全性数据的缺乏, 推荐其适用于特殊情况下 HCM 儿童的诊断。

随着基因检测技术的快速发展, 新共识尤其强调 HCM 儿童基因检测的重要性。由于儿童 HCM 致病基因的外显率和发病年龄的异质性较大, 因此新共识强调遗传学检测时应首先建立家系图, 在系统分析家系成员基因型和临床表型基础上谨慎而规范的解读基因检测结果。新共识提出的建立家系图值得重视, 这是遗传学检测的基本规范。

三、修订儿童 HCM 基因检测评估流程及临床诊断流程

与 2019 版共识相比较, 新共识结合近年来 HCM 的遗传学研究进展, 详细描述了目前发现的编码肌小节相关蛋白基因突变的儿童 HCM 主要致病基因, 包括 β -肌球蛋白重链 (MYH7)、心脏型肌球蛋白结合蛋白 C (MYBPC3)、心肌肌钙蛋白 I 3 (TNNI3)、心肌肌钙蛋白 T2 (TNNT2)、 α -原肌球蛋白 1 (TPM1)、肌球蛋白轻链 3 (MYL3)、肌球蛋白轻链 2 (MYL2)、 α -心肌肌动蛋白 1 (ACTC1)、肌联蛋白 (TTN)、肌钙蛋白 C 1 (TNNC1)、半胱氨酸和甘氨酸富集蛋白 3 (CSRP3)、辅肌动蛋白 α 2 (ACTN2)、亲联蛋白 2 (JPH2)、受磷蛋白 (PLN)、 α 激酶 3 (ALPK3) 和钙电压门控通道 α 亚基 1C (CACNA1C)。新共识特别指出 MYH7 和 MYBPC3 是 HCM 儿童最主要的致病基因, 国内部分少数民族患儿携带罕见位点, 提示中国人群可能存在独特的遗传背景。

在 2019 版共识基础上, 新共识修订并完善儿童 HCM 基因检测与评估流程, 明确不同临床场景下的检测方法选择。新增家系成员基因检测的具体规范: 对于检测到明确致病基因突变的先证者, 其直系亲属推荐采用 Sanger 法一代测序验证; 携

带致病基因突变但无临床表型的家系成员,需长期临床随访评估。针对临床痛点问题,新共识对未检测到明确致病基因突变或检测到临床意义未明突变的先证者,提出"不轻易放弃"的原则,推荐先证者及亲属定期行临床评估和家系共分离验证。基于基因检测技术进展与 HCM 临床表型异质性,新共识创新性提出"基因检测结果每 1~2 年需根据新收集证据重新解读"的推荐意见(I, B),旨在最大限度避免漏诊误诊。

遗传咨询作为新共识的重要亮点,是 2019 版共识未涉及的全新内容。新共识推荐从多维度与家属沟通并提供咨询服务(I, B),强调对 HCM 儿童及家系成员进行规范遗传学评估的重要性——评估需明确直系亲属受累情况,建立家系图并全面收集临床资料,重点关注有猝死史、心衰、心律失常、心脏移植、先天性心脏病、不明原因中风或其他血栓栓塞性疾病的亲属。针对家系筛查频率这一争议问题,新共识推荐从婴儿期启动筛查:婴儿期 1 次,2~8 岁每 2~3 年 1 次,8~12 岁每年 1 次,12~20 岁每 6~12 个月 1 次(I, B),同时指出该筛查频率的合理性需多中心循证研究验证。

新共识要求儿童 HCM 鉴别诊断需系统全面(I, B),需与糖尿病母亲分娩婴儿、严重肥胖症儿童、生理性心肌肥厚、长期高血压儿童、主动脉狭窄/缩窄儿童、内分泌疾病儿童(肢端肥大症、肾上腺髓质激素过度分泌疾病、甲状腺功能减退症等)及长期应用羟氯喹、他克莫司等药物引发的心肌肥厚相鉴别。鉴于新共识在病因分型中新增"编码非肌小节蛋白基因突变"表述,特别强调编码非肌小节蛋白致病基因导致 HCM 拟表型的临床特征与心脏受累特点,提示临床医师拓宽鉴别诊断思路。新共识制定的儿童 HCM 临床诊断流程,强调多学科专家共同参与的重要性(I, B),要求详细问询三代内家族史和现病史,并进行全面体格检查。

四、新增 HCM 儿童 SCD 危险分层与防治措施

2019 版共识未就 SCD 危险分层和防治制定方

案和流程,但新共识强调所有 HCM 儿童应定期做系统和全面的 SCD 风险评估(I, B),此乃新共识的重要亮点之一。新共识制定了详细的 SCD 评估内容和评估时间点,并指出病因不明的晕厥史、非持续性室速、极度左心室肥厚为 HCM 儿童 SCD 的主要危险因素(I, C),这些主要危险因素与成人 HCM 类似,但每种主要危险因素对儿童 SCD 的预测价值是否与成人相似,尚无充足的循证证据。新共识详细介绍了当前临床实践中儿科医师重点关注的次要危险因素,包括 SCD 家族史、发病年龄、性别、肥胖、运动时血压反应异常、LVOTO、LGE 以及致病基因突变等(I, C),但有关这些次要危险因素对 SCD 的预测价值尚有较多争论,尚需今后积累更多的临床资料。

成人 HCM 的 SCD 危险分层有公认和权威的评估工具,但 HCM 儿童尚无公认的 SCD 危险评估工具。2025 版新共识推荐可参考采用 HCM risk-kids 模型个体化评估 1~16 岁 HCM 患儿 5 年 SCD 风险(<https://HCMriskkids.org>);但该模型所纳入的指标以及每项指标的权重是否适合中国儿童,尚无大样本的临床研究加以验证,导致该模型在中国儿童 HCM 人群中的适用性无循证证据支持,因此其 5 年风险评估结论在临床实践中需要谨慎分析和采用;这种状况也呼唤国内应该尽快建立适合我国国情的 HCM 儿童 SCD 风险评估模型。新共识推荐植入型心律转复除颤器(implantable cardioverter defibrillator, ICD)预防 HCM 儿童发生 SCD(I, B),此乃新共识根据国内外有关 HCM 指南并结合国内的实际临床情况提出的建设性推荐意见;基于当前国内儿童 ICD 植入现状和家长的接受程度,新共识制定了 HCM 儿童 ICD 植入的建议流程,但对既往发生过心脏骤停或合并持续性室速的 HCM 儿童,新共识明确强调应植入 ICD。

五、新增 HCM 儿童治疗方法的推荐

2019 版共识并未涉及 HCM 儿童治疗的有关问题,新共识基于现有证据,制定编码肌小节蛋白致病基因导致或病因不明 HCM 儿童的总体治

疗理念，相关治疗推荐意见详见表 3。新共识指出 HCM 儿童的治疗方法有药物治疗、室间隔切除术和室间隔消融术，但强调药物治疗不能改变 HCM 儿童的自然病程。对于小分子肌球蛋白抑制剂 Mavacamten（玛伐凯泰）和 Aficamten（阿夫凯泰），新共识指出其在儿童 HCM 中的应用经验有限，需积累更多临床数据。考虑到儿童冠状动脉细小、消融术后完全性房室传导阻滞高发生率及室间隔梗死后远期后果不确定性，新共识明确不推荐常规应用室间隔消融术。在外科手术方面，新共识介绍 Morrow 手术、改良扩大 Morrow 手术、经心尖心肌切除术及经右心室心肌切除术等术式，强调需由经验丰富的心外科医师实施。

新共识对 HCM 致病基因阳性而表型阴性儿童、非梗阻性 HCM、梗阻性 HCM、HCM 合并心力衰竭、HCM 合并心律失常及终末期 HCM 的治疗给出了较为明确的推荐建议，详见表 3。对于 HCM 致病基因阳性而表型阴性儿童的管理是新共识的一大亮点，解决了 HCM 儿童管理中的一个重要痛

点，新共识推荐给予包括超声心动图和心电图检查在内的临床评估并制定了规范的评估频率，此为 HCM 前期儿童的管理提供了充分依据。当出现某些心电图、超声心动图和 CMR 异常表现时，新共识建议此类儿童可考虑给予缬沙坦或地尔硫卓；但目前尚缺乏儿童人群的循证医学证据，儿科医师在临床决策时仍需权衡获益与风险。

新共识强调应根据非梗阻性和梗阻性 HCM 儿童的临床状态选择治疗方案并制定了选择流程，尤其强调了梗阻性 HCM 儿童药物治疗的重要性，描述了详细的药物选择顺序，如首选小剂量 β 受体阻滞剂（BB）并逐步滴定至最大耐受剂量，无效、禁忌或不耐受者可选用非二氢吡啶类钙通道阻滞剂（NDHP-CCB）等。当症状性左心室流出道梗阻儿童对 BB 和维拉帕米不耐受或有禁忌证时，新共识建议可给予地尔硫卓以改善症状，强调应避免使用动静脉扩张剂。关于丙吡胺的使用，新共识强调其为二线治疗，且不可单独使用，需联合用药。新共识也提醒梗阻性 HCM 儿童不可盲目使

表 3 新共识有关 HCM 儿童治疗的推荐意见

推荐项目	推荐意见	推荐强度和证据等级
HCM 治疗方法	BB、NDHP-CCB 为首选药物，丙吡胺为二线药物，需与 BB 或 NDHP-CCB 联合应用；必要时可行室间隔切除术，但不推荐常规应用室间隔消融术	I，C
HCM 致病基因型阳性而表型阴性儿童	定期临床评估，出现超声心动图或心电图异常时可选用缬沙坦或地尔硫卓	II，C
非梗阻性 HCM 儿童	根据非梗阻性 HCM 儿童的临床状态选择治疗方案	II，B
	常规应用 BB，无效或不耐受者可选用 NDHP-CCB；丙吡胺适用于 BB 或 NDHP-CCB 应用后仍有明显症状者，且需联合应用	I，C
	小剂量利尿剂用于持续性呼吸困难者，合并低血压时需合理补液，补液效果不佳可静脉应用无正性肌力活性的血管收缩剂	II，B
梗阻性 HCM 儿童	青春期 HCM 儿童可参考成人室间隔消融术适应证；	II，C
	药物治疗无效、室间隔消融或外科手术禁忌，或预计术后传导阻滞高风险者可选择起搏治疗	II，B
	严重梗阻性 HCM 经药物治疗无效，或合并严重进展性肺动脉高压，或左心房增大伴症状性心房颤动及合并其他需手术干预的心脏病者可选择外科手术	II，B
HCM 儿童合并心力衰竭	射血分数保留心力衰竭者，可选用 BB 或 NDHP-CCB 及小剂量利尿剂；射血分数降低心力衰竭者，在长期使用 BB 基础上，有指征的给予指南指导的抗心力衰竭药物治疗	I，C
HCM 合并心律失常	心房颤动者，在抗凝基础上，根据血流动力学状况有指征的选择电复律或药物复律	II，B
	室性心律失常者，首选 BB，在此基础上合理选用抗心律失常药物，合并恶性室性心律失常者首选 ICD 植入	I，C
终末期 HCM	心脏移植是终末期 HCM 儿童的最有效治疗手段	I，B

注：HCM：肥厚型心肌病；BB：β 受体阻滞剂；NDHP-CCB：非二氢吡啶类钙通道阻滞剂；ICD：植入型心律转复除颤器

用地高辛、大剂量利尿剂以及具有血管扩张作用的药物，以避免加重病情。

由于室间隔消融手术的有创性、高超技术操作经验的实际需求以及远期预后不明和伦理问题，新共识明确目前无儿童专属适应证，仅青春期患儿可参考成人标准，且需在儿童心血管介入经验丰富的中心实施并长期随访。起搏治疗需严格把握适应证，心室起搏电极应置于右心室尖部，房室间期设置需短于窦性心律时的 PR 间期。新共识同时制定梗阻性 HCM 儿童室间隔切除术的具体适应证。

HCM 儿童合并射血分数保留心力衰竭临床较为常见，新共识强调了药物治疗的重要性，推荐小剂量 BB 为首选，并逐渐增加至最大耐受剂量；维拉帕米用于 BB 不能耐受或有禁忌者；利尿剂不可随意使用且应小剂量给予，以防止出现低血容量问题。HCM 儿童合并射血分数降低心力衰竭的治疗比较困难和复杂，也是临床处理的难点，新共识推荐应首选长期应用 BB。借鉴成人经验，新共识推荐钠-葡萄糖共转运蛋白 2 抑制剂可用于梗阻性 HCM，但考虑到儿童线粒体功能与成人的差别，新共识也谨慎地建议青春期或肥胖 HCM 儿童可选用，小年龄儿童 HCM 是否应用钠-葡萄糖共转运蛋白 2 抑制剂，尚缺乏足够的循证证据支持；钠-葡萄糖共转运蛋白 2 抑制剂尚无 18 岁以下儿童剂量，因此临床应用时需要仔细评估其风险和获益情况。对于无严重流出道梗阻者，新共识强调如需使用血管紧张素转换酶抑制剂和醛固酮受体拮抗剂等，应谨慎给予并密切观察使用后的临床反应，利尿剂可用于伴呼吸困难、水肿但血压正常者，但其剂量选择需要谨慎。

心房颤动是 HCM 儿童最常见的室上性心律失常，新共识强调了口服华法林抗凝的重要性，并指出心房颤动的节律控制优于室率控制。急性发作伴血流动力学不稳定者首选体外直流电复律，复律后口服索他洛尔或胺碘酮维持窦性心律；首次发作且血流动力学稳定者首选静脉胺碘酮药物复律，后续口服索他洛尔或胺碘酮维持。经导管消融（射频

或冷冻）可作为备选治疗方案，但不推荐为首选。

对于恶性室性心律失常，新共识强调 ICD 植入的核心地位，导管消融仅作为辅助手段减少发作，首选 BB 治疗，足量 BB/NDHP-CCB 治疗后仍有症状者个体化使用胺碘酮、索他洛尔或美西律；ICD 植入后频繁电复律者可加用索他洛尔或胺碘酮；无法植入 ICD 但有持续性室速或室颤病史者，推荐胺碘酮治疗。新共识同时指出，上述心律失常处理措施缺乏大样本多中心前瞻性证据支持，需结合患儿具体情况与家庭接受程度综合决策。

关于终末期 HCM 儿童的治疗，新共识强调优化药物治疗的重要作用，严重心律失常者可选择导管消融、ICD 植入或心脏再同步治疗，明确心脏移植为最有效治疗手段并制定具体适应证。

六、新增 HCM 儿童生活方式的个体化管理要求及多学科管理模式

HCM 儿童的个体化管理非常关键，但 2019 版共识并未涉及该部分；2025 版新共识强调 HCM 儿童应定期临床观察和随访，其管理应由多学科专家和家属共同参与（I，A）；新共识详细介绍了临床评估内容，包括临床症状、BNP/NT-pro BNP、心电图或 / 和动态心电图以及超声心动图，必要时 CMR，这些评估项目为 HCM 儿童的个体化管理提供了依据。在临床评估频率方面，新共识推荐：非梗阻性 HCM 未用药者每 6 个月随访 1 次，用药者每 3~6 个月随访 1 次；梗阻性 HCM 随访频率需结合临床症状、合并症及药物治疗情况综合确定，建议每 1~3 个月随访 1 次，同时指出该频率的合理性需后续循证研究验证。

新共识推荐 HCM 儿童的管理采用多学科专家和家属共同参与的 mode，鼓励家属书写病情日记。针对临床医生和家长关注的运动问题给出明确指导：基因型阳性表型阴性 HCM 儿童可参与所有运动；无 SCD 风险因素的 HCM 儿童可定期参加低强度有氧运动和娱乐活动，需每年评估表型特征与 SCD 风险分层。针对儿童入托入学问题，新共识明确不伴合并症的 HCM 儿童可正常入托入学，

但伴有合并症的 HCM 儿童的入托或入学决定须经多学科专家团队全面评估和共同讨论后作出。

考虑到 HCM 儿童易合并呼吸道或肠道感染,且梗阻性 HCM 患儿感染后易诱发感染性心内膜炎加重病情,新共识强调需及时控制各类感染。在疫苗接种方面,明确不伴严重心律失常、严重肺动脉高压或有症状心力衰竭的 HCM 儿童可正常接种。饮食管理上推荐均衡营养,避免酒精摄入,维持合理体重。对于因腺样体肥大导致夜间阻塞性睡眠呼吸暂停的患儿,建议尽早行睡眠呼吸监测并积极治疗;6 岁及以上患儿随访中需评估情绪障碍(焦虑、抑郁、适应障碍、睡眠障碍等)并及时干预。

七、病例应用举例

患儿,女,13 岁,体育课时晕厥,无胸痛、心悸,家族史无异常,查体未闻及明显心脏杂音,但肺动脉瓣第二音稍增强。肌钙蛋白 T 42 ng/L (0~14 ng/L),BNP 1 700 ng/L (0~100 ng/L),其他实验室检查正常。心电图示左心室高电压,I、II、III、AVF、V-V6 导联 ST 段显著压低,aVR、V1-V3 导联 ST 段轻度抬高,动态心电图发现非阵发性室速 3 阵。超声心动图示室间隔厚度 16mm、左心室后壁厚度 8mm,室间隔回声增粗、不均,左心室流出道最宽处约 1.3cm,左心室流出道 Vmax 1.2 m/s,SAM 征阴性,LVEF 60%,估测肺动脉压 52 mmHg。心脏磁共振显示室间隔厚度 18mm,室间隔后壁 9mm,室间隔可见片状 LGE,冠状动脉 MRA 未见异常。基于病史、心电图、超声心动图和心脏磁共振结果,患儿肥厚型心肌病临床诊断明确,进一步基因检测为 MYH7 基因突变(c.2155C>T, p.Arg719Trp)。HCM Risk-kids 预测模型评估为高危,建议植入 ICD,家属拒绝。患儿无显著的左心室流出道梗阻,目前尚无外科手术或介入治疗指征,给予酒石酸美托洛尔、达格列净口服治疗,并给予详细的生活指导。定期门诊随访中。

总之,相较 2019 版共识,新共识明确提出了儿童 HCM 的定义,详细论述了儿童 HCM 的分型

和病程特点,全面、深入地介绍了 HCM 多模态精准诊断技术,重新修订了基因检测评估流程和诊断流程,尤其增加了 HCM 儿童 SCD 危险分层与防治、治疗方法及多学科管理要求,为儿科医师规范化开展 HCM 诊疗工作提供全面指导。但共识中有关 HCM 儿童治疗部分推荐意见的证据等级普遍偏低,有待今后高质量的 RCT 研究,同时在成人 HCM 中取得较好效果的小分子肌球蛋白抑制剂和基因治疗为 HCM 患儿提供了崭新的前景。

参考文献

- [1] Ullal A J, Abdelfattah R S, Ashley E A, et al. Hypertrophic cardiomyopathy as a cause of sudden cardiac death in the young: A Meta-Analysis [J]. Am J Med, 2016, 129(5):486-496.
- [2] 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.
- [3] 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.
- [4] Ommen S R, Mital S, Burke M A, et al. 2020 AHA/ACC guideline for the diagnosis and treatment of patients with hypertrophic cardiomyopathy: Executive summary. A report of the American College of Cardiology/American Heart Association joint committee on clinical practice guidelines [J]. Circulation, 2020, 142:e533-e557.
- [5] 杨世伟,田杰,韩玲,等.中国儿童肥厚型心肌病诊断、治疗与管理专家共识(2025) [J]. 中国实用儿科杂志, 2025, 40(8):617-636.
- [6] 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.
- [7] Teare D. Asymmetrical hypertrophy of the heart in young adults [J]. Br Heart J, 1958, 20:1-8.
- [8] WHO/ISFC task force. Report of the WHO/ISFC task force on the definition and classification of cardiomyopathies [J]. Br Heart J, 1980, 44(6):672-673.
- [9] 杨淑娟,王家鑫,杨文静,等.T2 mapping 识别肥厚型心肌病心肌损伤的价值研究 [J]. 心肺血管病杂志, 2024, 43(12):1312-1318.

(2026-01-23 收稿)

(本文编辑 李琪凡)