

2023 欧洲心脏病学会心肌病管理指南解读

定义新表型 强调系统性诊断和多学科综合管理

▲中国医学科学院阜外医院 宋雷 邹玉宝 李晨

日前,欧洲心脏病学会(ESC)发布了2023心肌病管理指南。值得关注的是,此次指南并非对以往指南的更新,而是首次将心肌病作为一个综合整体,强调对心肌病基于不同表型特征进行分型,以及系统性诊断和多学科综合管理的国际指南文件。指南提出了针对全年龄患者、多种心肌病的一般诊疗规范和综合管理办法。

定义心肌病新的临床表型

指南建议,按照接诊患者的主要形态学和功能学表型特征对心肌病临床类型进行鉴别,并纳入了一些特定的心肌组织特征,包括非缺血性心室瘢痕或心室肌脂肪组织替代(伴或不伴心室扩张)、室壁运动异常或整体收缩/舒张功能障碍。

非扩张型左室心肌病(NDLVC)是本次指南中新定义的心肌病表型。这个新表型的出现是为了弥补扩张型心肌病(DCM)定义的局限性,如某些心脏影像学或组织学分析

示存在心肌疾病,但仍未达到疾病定义标准的心肌病,这些既往被定义为收缩功能减退性非扩张型心肌病,而在现指南中用NDLVC代替。

NDLVC可进一步描述有或者无收缩功能障碍的特征,无瘢痕的孤立性左心室功能不全也应考虑在该临床表型下。目前NDLVC表型包括无左室扩张的DCM、致心律失常性左室心肌病、左心室受累为主的致心律失常性右室心肌病(ARVC)或致心律失常性DCM的个体。

强调基因检测和遗传咨询价值

指南着重强调基因检测的应用价值。指南指出,对于所有心肌病先证者,均推荐进行基因检测(I, B),以明确诊断。而对于有心肌病确诊患者家系中其他的家庭成员,则按照亲缘关系的远近,指南提供了不同推荐等级的基因检测。

指南强调基因检测应从与表型强相关的基因开始。对于不能明确是否致病的变异位点,可以考虑对家系进行共分离分析(而不作为诊断性检测)。

多基因评分在未来也有可能指导心肌病患者的诊断和管理,但目前还需要累积相关高质量研究证据。

不论是否进行基因检测,所有心肌病家系中的先证者和其他成员都应向专业的心肌病专科团队进行遗传咨询(I, B),用以指导心肌病的管理和预后风险评估。对于有生育意愿的家系成员,不仅可在生育前进行遗传咨询,还可以利用遗传学手段对致病基因变异进行遗传阻断。



提出以“心肌病”为导向的系统性评估和诊断流程

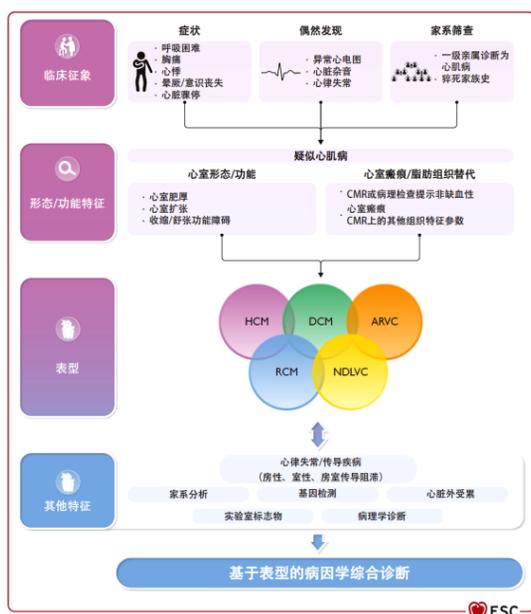


图1 基于表型的心肌病综合诊断流程图

注:CMR:心脏核磁共振成像;HCM:肥厚型心肌病;DCM:扩张型心肌病;ARVC:致心律失常性右室心肌病;RCM:限制型心肌病;NDLVC:非扩张型左室心肌病

此次指南提供了针对心肌病患者一般性的系统诊断流程或路径(图1),建议根据临床表现和心电图等检查,结合多模态影像学检查初步判断并根据形态学和功能学特征进行临床分型。

指南着重推荐在心肌病诊断(I, B)和预后风险(II a, C)评估中应用心脏核磁共振成

(CMR),因为CMR能够显示伴或不伴心室扩张和(或)收缩功能障碍的非缺血性心室瘢痕或脂肪替代,而这不仅是心肌病临床表型的分类依据,甚至还可能是诊断心肌病的唯一证据。

指南同样推荐心肌病先证者家系中其他携带基因突变但还未出现临床表现的家系成员也行CMR。

多学科共同参与心肌病治疗管理

指南强调,心肌病的管理应从单纯的患者管理扩展到以患者及其家系成员为中心。对于所有心肌病患者,评估和管理症状、识别和治疗心衰、预防疾病相关并发症是所有心肌病管理的基石。因此,心肌病专科团队在对心肌

患者的管理中应起到主导作用,普通成人和儿科心脏病中心的其他团队,如心衰或心律失常团队,应共同进行诊疗以参与处理对应的临床症状,遗传学和病理学专家则参与对心肌病患者的病因学精准诊断以及遗传咨询。

更新肥厚型心肌病治疗流程

对于肥厚型心肌病左室流出道梗阻(LVOTO)的患者,指南较2014年肥厚型心肌病指南有所更新,首次将新药心肌球蛋白ATP酶抑制剂Mavacamten纳入治疗决策中。对于左室流出道压差 ≥ 50 mmHg的患者,指南在药物治疗方面仍推荐 β 受体阻滞剂作为一线治疗药物(I, B),而对于最佳药物治疗后仍有梗阻症状的患者,推荐Mavacamten作为缓解梗

阻引起临床症状的二线治疗药物(II a, A)。

指南对于外科治疗在肥厚型心肌病伴有LVOTO患者的治疗中的意义做出了肯定,指出早期进行室间隔减容治疗的患者术后的预后更为良好。因此,指南对于左室流出道压差 ≥ 50 mmHg的患者进行室间隔减容治疗的手术厚度评估进行了放宽,从2014指南推荐的前室间隔厚度17 mm放宽至15 mm(I, B)。

关注心脏性猝死风险分层

心脏性猝死风险评估不仅是肥厚型心肌病患者预防猝死的第一步,并且应该扩大到不同临床表型的心肌病患者中。对于肥厚型心肌病患者,指南推荐了针对成年患者的HCM Risk-SCD风险评估模型;HCM Risk-Kids风险评估模型也已经过人群验证并推荐用于儿科患者中。DCM和NDLVC患者的心脏性猝死风险因基础病因和遗传

亚型而异,CMR在评估猝死风险和指导ICD置入中有重要价值,LGE检查所反映的纤维化程度和分布形式可以作为DCM和NDLVC患者进行ICD置入的决策依据。其他临床表型的心肌病预后研究有限,需要进一步评估猝死风险预测的准确性。



微信扫一扫
阅读全文



腰痛宁胶囊



功能主治:消肿止痛、疏散寒邪,温经通络。用于寒湿瘀阻经络所致腰椎间盘突出症、坐骨神经痛、腰肌劳损、腰肌纤维炎、风湿性关节炎,症见腰痛、关节痛及肢体活动受限者。

禁忌:(1)孕妇及儿童禁用
(2)风湿热体温 37.5°C 以上应慎服或采用其它抗风湿治疗,合并高血压 $23/13\text{Kpa}(170/100\text{mmHg})$ 不宜应用。
(3)脑溢血后遗症及脑血栓形成的后遗症偏瘫患者试服时遵医嘱。
(4)对本品或组方成分过敏的患者慎用。(5)注意癫痫患者忌服。

不良反应:监测数据显示:恶心、呕吐、胃腹胀痛、腹泻、皮疹、瘙痒、头晕、头痛、失眠、口舌麻木、心悸、血压升高、潮红等;过敏反应如发热、胸闷等。



颈复康药业集团有限公司

腰痛宁健康咨询热线:400 616 4488 800 803 4234