

---

---

# 2013HRS/EHRA/APHRS 遗传性心律失常综合征诊治专家共识解读

---

作者：南昌大学第二附属医院心内科（洪葵 刘欣）；

北京大学人民医院心脏中心（胡大一）

遗传性心律失常综合征是一组有潜在恶性心律失常致晕厥或猝死风险的遗传性疾病，大部分由参与调控心脏动作电位的离子通道基因突变引起。这些患者的心脏结构大多正常，又具有猝死高风险，大大增加了其诊治的难度。最近，由美国心律学会（HRS）、欧洲心律学会（EHRA）和亚太心律学会（APHRS）共同制定首个[遗传性心律失常综合征患者诊断和治疗专家共识（点击下载指南）](#)的颁布，为该综合征的诊断、危险分层和治疗提供依据。该共识的撰写工作涵盖了北美地区、欧洲地区和亚太地区的专家，充分显示其临床应用的可信度。

基因检测结果在临床中的应用已在另一项声明中阐述，该共识对基因相关内容未作重点介绍。遗传病领域无随机和（或）盲法研究，共识中所有推荐的证据等级为C，推荐分级标准均以常用的I、IIa、IIb和III类标明。共识中置入心律转复除颤器（ICD）指征无变化，其他方面的推荐均有不同程度更新。

## 一、长QT综合征（LQTS）

---

1. 诊断：LQTS 传统诊断标准为排除心率校正 QT 间期（QTc）延长的继发性因素后，无论男女，QTc > 500 ms 作为 LQTS 的诊断标准。共识在此基础上，综合大规模临床观察资料提出：LQTS 危险评分  $\geq 3.5$  和（或）有明确的致病基因突变，或多次 12 导联心电图 QTc  $\geq 500$  ms 以及无致病基因突变、不明原因晕厥、QTc 反复在 480 ~ 499 ms 者可诊断为 LQTS。

激发试验（如仰卧—立位试验）、运动试验恢复期或肾上腺素输注期间测定 QTc，对诊断静息状态 QTc 正常患者的诊断可能有帮助。

2. 危险分层：极高危：QTc > 600ms。高危：QTc > 500ms；QTc > 500ms，同时存在两个致病突变（包括携带纯合突变的 Jervell Lange-Nielsen 综合征）；心电图有 T 波电交替（尤其是在已接受适当治疗时）；1 岁以内发生晕厥或心脏停搏；已接受全面治疗仍发生心律失常事件。低危：隐匿性致病基因突变携带者。

### 3. 治疗：

（1）避免使用延长 QT 间期的药物，纠正腹泻呕吐和减肥过程中由代谢状态或饮食不均衡引发的电解质紊乱（I 类推荐）。QTc  $\geq 470$  ms 的无症状患者和（或）既往有晕厥发作或心室颤动（VT）/室性心动过速（VF）的有症状患者推荐使用  $\beta$  受体阻滞剂（I 类推荐）。有 ICD 禁忌证或拒绝该治疗的患者和（或） $\beta$  受体阻滞剂无效或不能耐受、或禁忌的高危患者应接受左心交感神经切除术（LCSD，I 类推荐）。心脏骤停幸存者应接受 ICD 治疗（I 类推荐）；对希望参加竞技性运动的患者要由临床医生评估风险（I 类推

---

荐)。QTc $\geq$ 470 ms 无症状患者和希望参加竞技性运动患者需认真改变生活方式，以往临床上对此重视不足。

(2) QTc $\leq$ 470 ms 的无症状 LQTS 患者应接受  $\beta$  受体阻滞剂 (IIa 类推荐)； $\beta$  受体阻滞剂治疗后病情仍进展迅速者，LCSD 可能有效 (IIa 类推荐)；QTc  $>$  500 ms 的 LQT3 患者，口服钠通道阻滞剂可有效缩短 QTc 40 ms 以上 (IIa 类推荐)。共识针对 QTc $\leq$ 470 ms 的无症状患者和 QTc  $>$  500 ms 的 LQT3 患者的治疗是以往不明确的新建议。(3) 未系统接受  $\beta$  受体阻滞剂治疗的无症状 LQTS 患者不宜接受 ICD (III 类推荐)。

## 二、Brugada 综合征 (BrS)

该共识在 BrS 的心电图诊断、危险分层与治疗在有关 BrS 先前共识基础上有所更新。

1. 诊断标准更新：1 型 BrS 的既往诊断标准是：自发性或静脉给 I 类抗心律失常药物诱发心电图第 4 肋间 V1 和 V2 联 ST 段 1 型抬高 $\geq$ 0.2 mV。共识对诊断标准更新处是建议可将 V1 和 V2 导联记录位置高至第 2 或 3 肋间，有利于提高诊断的敏感性。

静脉给 I 类抗心律失常药物激发试验引起第 2、3 或 4 肋间 V<sub>1</sub>、V<sub>2</sub> 导联中 $\geq$ 1 个导联 ST 段呈 2 或 3 型抬高 $\geq$ 0.2mV，可诊断为 2 或 3 型 BrS。BrS 心电图特征由原来 3 型改 2 型，原来的 2 和 3 型合并为 2 型。

---

无症状而心电图有 Brugada 特征的患者，如有以下情况，应考虑 BrS 的诊断：（1）运动负荷试验达极限时 ST 段抬高不明显，运动后恢复期又出现 ST 段抬高。（2）I 度房室传导阻滞（AVB）和电轴左偏。（3）心房颤动（AF）。（4）晚电位阳性。（5）QRS 碎裂波群。（6）ST-T 电交替，自发的 QRS 波群，呈左束支传导阻滞图形的室性期前收缩（VPB）。（7）电生理检查（EPS）记录心室有效不应期（ERP） $< 200$  ms 且 HV 间期 $> 60$  ms。

2. 危险分层：首次 VF 发作后幸存的患者存在心脏骤停复发风险高。存在自发性 1 型 Brugada 心电图表现并发生过晕厥的患者，如为男性或 ERP $< 200$  ms，发生心律失常事件的风险增高。特发性 AF 与晕厥和 VF 风险相关。共识强调无症状 BrS 患者的风险程度不同，并首次将碎裂 QRS 波增补为危险分层的指标。

### 3. 治疗：

（1）避免使用诱发或加重右胸导联（V<sub>1</sub>、V<sub>2</sub>）ST 段抬高的药物，避免过度饮酒，发热时及时使用退热药物（I 类推荐）。

（2）ICD 适应证：心脏骤停幸存者和（或）有特发性持续性 VT 记录伴或不伴晕厥者（I 类推荐）；有晕厥发作史、自发性 1 型 Brugada 心电图表现者（IIa 类推荐）；程控电刺激（PES）可诱发 VF 者（IIb 类推荐）；仅有 SCD 家族史，药物诱发 1 型 Brugada 心电图表现的无症状患者无需 ICD（III 类推翻）。

---

(3) 奎尼丁：可用于有 ICD 置入指征，但存在禁忌证或拒绝 ICD 治疗和（或）用于有室上性心律失常发作史，且需要治疗的患者（IIa 类推荐）。共识新增建议：24 h 内出现 2 次以上 VT/VF 的 BrS 患者即使用奎尼丁治疗（IIa 类推荐）；也可用于 PES 可诱发 VF 的特发性 1 型 Brugada 心电图表现患者（IIb 类推荐）。

(4) 心律失常风暴处理：输注异丙肾上腺素可有效抑制 BrS 患者发生心律失常风暴（IIa 类推荐）；有心律失常风暴或 ICD 反复放电史的患者可考虑经导管消融术（IIb 类推荐）。

### **三、儿茶酚胺敏感性室性心动过速（CPVT）**

共识首次系统提出对 CPVT 的诊断和治疗。

1. 诊断：以下情况可诊断为 CPVT：（1）<40 岁，心脏结构和心电图正常，运动或儿茶酚胺诱发双向 VT 或多形性 VPB 或 VT。（2）有 CPVT 致病基因突变的患者。（3）CPVT 先证者亲属，运动可诱发 VPB 或双向 / 多形性 VT。（4）>40 岁，心脏结构、冠状动脉和心电图均正常，运动或儿茶酚胺可诱发双向 VT 或多形性 VPB 或 VT。

2. 危险分层：患者心律失常的高风险主要为心脏骤停而非晕厥。运动试验诱发复杂性室性心律预示预后更差。运动试验出现复杂性异位心律是预后更差的标记。

---

3. 治疗：所有患者应限制竞技性或剧烈运动，避免生活在紧张环境（I类推荐）；有症状的患者应接受β受体阻滞剂治疗（I类推荐）；无症状的致病基因突变携带者，β受体阻滞剂治疗可能有效（IIa类推荐）；β受体阻滞剂禁忌或不能耐受或治疗无效可考虑LCSD（IIb类推荐）；使用β受体阻滞剂无效时，联合使用氟卡尼可能有效（IIa类推荐）；药物和LCSD治疗无效时，置入ICD（I类推荐）；不建议ICD用于无症状CPVT患者（III类推荐）；PES不宜用于CPVT患者（III类推荐）。

#### 四、短QT综合征（SQTS）

1. 诊断：SQTS的诊断尚存争议，焦点在于QTc的界值，目前共识认同 $\leq 330\text{ms}$ 为诊断标准。使用Bazett公式时应注意避免心动过速和心动过缓对QTc计算的影响； $\text{QTc} < 360\text{ms}$ 合并以下一项或多项时，也可诊断SQTS：（1）存在基因突变。（2）有SQTS家族史。（3）有猝死年龄 $\leq 40$ 岁的家族史。（4）无器质性心脏病而发生VT/VF的幸存者。

2. 危险分层：QTc可能是影响心律失常事件发生的惟一危险因素，但QTc越小风险越大的认识缺乏充分的临床证据。

3. 治疗：心脏骤停幸存者和（或）既往有特发性持续VT发作记录，伴或不伴晕厥为ICD治疗适应证（I类推荐）；有SCD家族史的无症状患者可考虑ICD置入或药物（奎尼丁或索他洛尔）治疗（IIb类推荐）。

---

## 五、早期复极 ( ER )

1 . ER 诊断 : ( 1 ) 原因不明的 VF / 多形性 VT 复苏患者 , 心电图有  $\geq 2$  个连续下壁和 ( 或 ) 侧壁导联记录到 J 点抬高  $\geq 1$  mm。 ( 2 ) 死于 SCD , 尸检阴性 , 生前心电图记录  $\geq 2$  个连续下壁和 ( 或 ) 侧壁导联 J 点抬高  $\geq 1$  mm。

2 . 危险分层 : 切迹型或顿挫型 J 点抬高  $\geq 0.2$  mV 可能与猝死风险升高相关。与心跳骤停原因明确的患者相比 , 特发性 VF 患者 J 点抬高幅度更大 , 波及的心电图导联更广泛。J 点抬高的形态与振幅瞬时改变预示 VF 高风险。在普通人群 , J 点抬高后 ST 段水平或下斜型压低预后较差。

### 3 . 治疗 :

( 1 ) ICD 置入适用于 : 心脏骤停幸存者 ( I 类推荐 ) ; 既往有晕厥史的 ER 综合征患者的家族成员中 , 有症状 , 且 12 导联心电图  $\geq 2$  个下壁和 ( 或 ) 侧壁导联 ST 段抬高  $\geq 1$  mm ( II b 类推荐 ) ; 不明原因猝死家族史 , 伴或不伴致病基因突变的青少年家庭成员 , 有 ER 的心电图特征 ( 高耸 J 波 , ST 段水平 / 下斜型压低 ) 的高危患者 ( II b 类推荐 ) ; 单纯 ER 表现的无症状者不需 ICD ( III 类推荐 ) 。

( 2 ) 输注异丙肾上腺素可抑制 ER 综合征患者发生电风暴 ( II a 类推荐 ) ; 奎尼丁可辅助 ICD , 用于 ER 综合征患者发生 VF 的二级预防 ( II a 类推荐 ) 。

---

## 六、进行性心脏传导疾病（PCCD）

1. 诊断：心脏结构正常，无骨骼肌肉疾病，年龄<50岁，发生原因不明的心脏进行性传导障碍，尤其在有PCCD家族史，可诊断PCCD。心电图主要表现为P波时程延长，PR间期延长和QRS波增宽及电轴偏移。无器质性心脏病及心脏以外异常者为孤立型PCCD，伴有先天性心脏病，心肌病或心脏以外异常者，为非孤立型PCCD。

2. 危险分层：一度AVB伴双束支传导阻滞和高度AVB的患者猝死风险增高；AVB患者若发生晕厥，猝死可能性往往比较大。

3. 治疗：（1）起搏器置入：间歇性或持续性Ⅲ度或高度AVB，或有症状的莫氏I或Ⅱ型Ⅱ度AVB（Ⅰ类推荐）；双束支阻滞伴或不伴Ⅰ度AVB（Ⅱa类推荐）。（2）ICD置入：携带核纤层蛋白(LMNA)基因突变，有左心室功能障碍和（或）非持续性VT的成年患者（Ⅱa类推荐）。

## 七、原因不明性心脏骤停：特发性室颤（IVF）

1. 诊断：排除已知心脏、呼吸、代谢和毒理学病因，有VF心电图记录的心脏骤停幸存者。



---

2. 评估：基因检测可有效评估临床表现疑似 IVF 的患者和（或）其家族成员（IIa 类推荐）。经临床评估，无遗传性致心律失常性疾病者，无需大范围的筛查 IVF(III 类推荐)。

3-家族成员的评估：所有 IVF 死者的一级亲属接受静息心电图、运动负荷试验和超声心动图检查，对家族中较年轻成员随访（I 类推荐）；动态心电图和信号平均心电图，心脏核磁共振（MRI）和 Ic 类抗心律失常药物激发试验可用于 IVF 死者一级亲属的评估（IIa 类推荐）；可考虑通过肾上腺素激发试验评估 IVF 死者的一级亲属（IIb 类推荐）。

4. 治疗：（1）ICD：诊断为 IVF 的患者应置入 ICD（I 类推荐）；IVF 死亡者的一级亲属发生原因不明的晕厥且存在无法辨别的表型，经仔细评估后可考虑置入 ICD（IIb 类推荐）。（2）奎尼丁可用于 ICD 辅助治疗或用于 ICD 禁忌或拒绝 ICD 治疗的患者（IIb 类推荐）；浦肯野电位消融术可用于有单形性 PVB 表现的 IVF 患者，作为 ICD 辅助治疗或用于 ICD 禁忌或拒绝 ICD 治疗的患者（IIb 类推荐）。

## **八、原因不明的 SCD:原因不明的猝死综合征（SUDS）和原因不明的新生儿猝死（SUDI）**

### **（一）SUDS**

---

1. 诊断：1 岁以上发生不明原因猝死的患者可诊断为 SUDS；病理和毒理学检查阴性的 SUDS 可诊断为“心律失常性猝死综合征”。

2. 评估：收集所有 SUDS 相关个人 / 家族史和环境资料（I 类推荐）；对所有诊断 SUDS 者行心脏病理学检查，排除结构性心脏病（I 类推荐）；收集所有 SUDS 死者的血液和（或）适当的组织，行分子解剖 / 尸检后基因检测（I 类推荐）；分子解剖 / 尸检后基因检测有助于明确心律失常综合征诊断（IIa 类推荐）。

3. 干预：对携带猝死高危致病基因突变的 SUDS 死者的一级亲属行致病基因筛查（I 类推荐）；对所有 SUDS 死者的一级亲属行右心室高位导联心电图记录，运动负荷试验和超声心动图检查（I 类推荐）；携带致病基因或有心悸、心律失常或晕厥史的 SUDS 受害者家属应优先评估（I 类推荐）；对 SUDS 死者家族成员中随着年龄增长有可能出现症状和（或）体征的年轻成员，和随时可能出现 SUDS 或 SUDI 事件的所有家族成员进行密切的随访（I 类推荐）；可通过门诊和信号平均心电图、心脏 MRI 和 Ic 类抗心律失常药物激发试验评估 SUDS 死者的一级亲属（IIa 类推荐）；可用肾上腺素激发试验评估 SUDS 受害者的一级亲属（IIb 类推荐）。

## (二) SUDI

1. 诊断：1 岁以内发生的不明原因猝死，病理和毒理学检查阴性可诊断为 SUDI。

---

2. 评估：收集所有 SUDI 个人 / 家族史和环境资料（ I 类推荐）；收集所有 SUDI 死者的血液和（或）适当的组织，行分子解剖检测（ I 类推荐）；基于分子解剖 / 尸检后基因检测诊断的心律失常综合征有助于 SUDI 死者的评估（ IIa 类推荐）；对尸检诊断的 SUDI 者应考虑行心脏病理检查，以除结构性心脏病（ IIb 类推荐）。

3. 干预：对携带猝死高危致病基因突变的 SUDI 死者的一级亲属行致病基因筛查（ I 类推荐）；对有遗传性心脏病或其他 SUDS 或 SUDI 家族史的死者一级亲属行静息心电图、运动负荷试验和其他相关检查（ IIa 类推荐）；对有心律失常或晕厥既往史的一级亲属优先检查（ IIa 类推荐）；对有遗传性心脏病或其他 SUDS 或 SUDI 家族史的死者家族成员中暂无症状和（或）体征的年轻成员和随时出现 SUDS 或 SUDI 事件发生的所有家族成员密切随访（ IIa 类推荐）；对 SUDI 死者的一级亲属可行静息心电图和运动负荷试验（ IIb 类推荐）。

## **九、遗传性心律失常诊所**

共识对于遗传性心律失常诊治提出了建立专科诊所的建议，规范诊断和治疗。已确诊或疑似遗传性心血管病及其一级亲属有发生 SCD（ SUDS/SUDI）潜在风险，应到有训练良好的专业医务人员的专科诊所接受评估（ I 类推荐）。

专科诊所可提高诊断率。诊所的专业人员包括专科护士、专科医生、遗传学顾问、心理医生等，对患者病历资料的收集、治疗方案的决策、遗传咨询、心理咨询等提供系统服

---

务。相关学科专家的加入将提高诊疗的质量、患者的满意度以及诊断性检查和治疗干预措施的合理使用。

共识系统全面总结了遗传性心律失常的临床诊断、评估、危险分层和治疗，明确制定了规范诊治和管理流程。学习借鉴共识，管理好我国的遗传性心律失常患者，努力降低患者与家族成员的猝死率。

来源：洪葵, 刘欣, 胡大一. 2013 HRS/EHRA/APHRS 遗传性心律失常综合征患者诊断和治疗专家共识解读. 中华心血管病杂志, 2013, 41(11): 978- 980.