

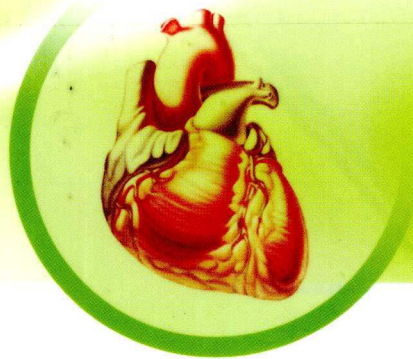
上海儿童医学中心心脏中心著名专家联合编写

# 先天性心脏病

——专家还你一个健康心脏

主 编 徐志伟

XIANTIANXING XINZANGBING



人民军医出版社

PEOPLE'S MILITARY MEDICAL PRESS



# 先天性心脏病

## ——专家还你一个健康心脏

XIANTIANXING XINZANGBING

主 编 徐志伟

- 上海儿童医学中心心脏中心著名专家联合编写
- 本书深入浅出地介绍了儿童先天性心脏病的一些常识，可供患儿父母参考阅读。



人民军医出版社

PEOPLE'S MILITARY MEDICAL PRESS

北 京

---

**图书在版编目 (CIP) 数据**

先天性心脏病——专家还你一个健康心脏/徐志伟主编.-北京:人民军医出版社, 2012.8

ISBN 978-7-5091-5938-5

I. ①先… II. ①徐… III. ①先天性心脏病-诊疗 IV. ①R541.1

中国版本图书馆CIP数据核字 (2012) 第173195号

---

**策划编辑:** 马莉 **文字编辑:** 刘婉婷 **责任审读:** 王三荣

**出版发行:** 人民军医出版社 **经销:** 新华书店

**通信地址:** 北京市100036信箱188分箱 **邮编:** 100036

**质量反馈电话:** (010)51927290, (010)51927283

**邮购电话:** (010)51927252

**策划编辑电话:** (010)51927300-8036

**网址:** [www.pmmp.com.cn](http://www.pmmp.com.cn)

---

**印刷:** 三河市潮河印业有限公司 **装订:** 京兰装订有限公司

**开本:** 710mm×1010mm 1/16

**印张:** 9.25 **彩页**2面 **字数:** 148千字

**版、印次:** 2012年8月 第1版第1次印刷

**印数:** 0001-5000

**定价:** 25.00元

---

**版权所有 侵权必究**

购买本社图书,凡有缺、倒、脱页者,本社负责调换

# 第 1 章

## 了解我们的心脏和先天性心脏病

先天性心脏病是出生时就存在的心脏结构异常。了解心脏的构造和功能，以及先天性心脏病的类型和诊断方法，对于患者及其家属来说至关重要。



## 1. 正常人的心脏是如何工作的？

正常人的心脏位于我们身体中央位置的胸腔内。大多数人的心脏偏胸腔左侧，正常情况下约一个拳头这么大，像一个倒置的桃子，其下方有尖端称为心尖，一般心尖指向左下方，称为左位心。但小部分人的心脏位于胸腔偏右侧，这就称为右位心。如右位心的心尖指向右下方，则与位于左侧胸腔的心脏成左右对称，就像照镜子一样，这种右位心称为镜像右位心，这种右位心的内部结构也与左位心成左右对称。有些处于右侧胸腔的心脏，其尖端却仍指向左下方，这时就称为孤立性右位心。



心脏外有心包包裹，宛如给心脏穿上了一件衣服，心包形成的空间称为心包腔，平时心脏就在心包腔内跳动。正常人心包腔内有少许液体，称为心包液，在心脏跳动时起到润滑作用，减轻心脏与心包内壁的摩擦。心脏左右分别有左右肺脏，心脏上方有胸腺、气管及与之相连的大血管，下方为横膈，平时心脏就“坐”在横膈上工作，前方为一条纵行的长方形的胸骨，后方为脊椎骨，左右最外侧则是肋骨，肋骨的前后端分别与胸骨和脊椎骨相连，所以左右肋骨和前方的胸骨、后方的脊椎骨共同形成了一个鸟笼状的骨架结构，称之为胸廓，为心脏提供了一个硬质的保护框架。肋骨、胸骨和脊椎骨都有肌肉附着，这些肌肉包裹胸廓，为心脏提供了一个软质的保护层。因此，我们的心脏处于周围组织器官的簇拥之中，牢牢占据中央，为我们的身体活动提供源源不断的动力。正因为心脏的重要性如此之大，在亿万年进化的过程中，就人类身体结构的组成方式而言，将



心脏置于身体的正中，既达到了保护重要器官的目的，也能使心脏呈辐射状地进行全身供血和回收全身血液，从动力学上来说效率最高且能耗最少的。

人的心脏就像一个肌肉做成的水泵，24小时不间断地跳动，把血液源源不断地泵入全身各个部位和器官。如果按照每分钟心跳70次，寿命为70岁计算的话，那么人一生心脏要跳动近26亿次。一旦心脏停止跳动，则血液循环停止，全身处于缺血状态，人的生命则要面临生与死的考验。如果经过抢救，心脏仍无法恢复跳动的话，则生命宣布终结。一般心脏停跳时间超过4分钟，即使重新恢复心跳的话，也会造成大脑的永久性损伤，导致植物人。因为正常人大脑只能承受4分钟左右的缺血时间。

心脏内部的结构如同一座两层楼的楼房，楼上楼下均各有两间房间，呈两上两下结构，所以心脏内部一共有四个腔。楼上两间房间称为心房，左边的为左心房，右边的为右心房。左右心房之间有一堵“墙”把左右心房分隔开来，它们相互不通，这堵“墙”就称为房间隔。同样，楼下的两间房间称为心室，左边的为左心室，右边的为右心室。左右心室之间也有一堵“墙”把左右心室分隔开来，它们也相互不通，楼下的这堵“墙”就称为室间隔。左右心房和左右心室之间各有一个瓣膜将其分开，这瓣膜称为房室瓣。房室瓣的功能就像一个单向“阀门”一样，使得血液可以从心房进入心室，而无法从心室倒流到心房。正常的左位心的左心房和左心室之间的房室瓣为两叶结构，即由两个瓣叶构成其开合功能，称为二尖瓣。而右心房和右心室之间的房室瓣为三叶结构，即由三个瓣叶构成其开合功能，称为三尖瓣。所以，二尖瓣是左心房的出口、左心室的入口；三尖瓣是右心房的出口、右心室的入口。

与右心房相连的血管有两根，上方的为上腔静脉，收集从上半身回来的血液，下方的为下腔静脉，收集从下半身回来的血液。这些血液内的氧气都在血液循环的过程中被身体消耗掉，而将身体代谢所产生的二氧化碳带回右心房，所以是少氧血，呈紫红色，也称静脉血。与左心房相连的血管有四根，分别在左心房后壁的左右两侧与之相连，为左二右二排列。这些血管称为肺静脉，里面流动的是从肺脏回来的血液，这些血液在肺内经过肺的呼吸换气作用，排出二氧化碳并重新充入氧气，所以是含氧血，呈鲜红色，也称动脉血。左右心房内的血分别经过二尖瓣和三尖瓣，单向地流入左右心室。

左心室在其顶部的出口处发出一根大动脉，这根大动脉称为主动脉，并逐渐辐射状地向远端发出各个分支，分别供应上半身和下半身。从左心房经二尖瓣进



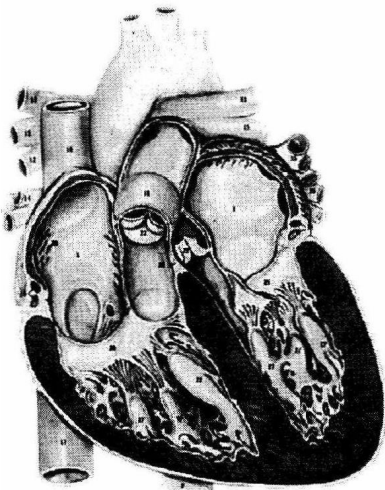
入左心室的血液，在左心室的收缩作用下，被射入主动脉到全身。在主动脉根部与左心室相连的地方也有一个瓣膜，同样起着引导血流单向流动的作用，这就是主动脉瓣。主动脉瓣是左心室的出口和主动脉的入口。右心室也在其顶部的出口处发出一根大动脉，这称之为肺动脉干。随后，肺动脉干在心脏顶部的上方分成左右两支，左侧分支为左肺动脉，右侧分支为右肺动脉，分别将右心室射出的血液引导到左右肺脏内进行气体交换。在肺动脉根部与右心室相连处，有另一个引导血流单向流动的瓣膜，这就是肺动脉瓣。主动脉瓣和肺动脉瓣结构相似，都是由三个半月形的小瓣叶组成，也可以通称为半月瓣。

所以，根据心脏的结构，心脏内的血流都是随着这些瓣膜的单向开闭而向一个方向流动的。

心脏推动血液在全身流动，运输营养物质并排出废物，形成了血液循环。从上、下腔静脉回流到右心房的少氧血，在右心室舒张时，通过三尖瓣吸入右心室，这时肺动脉瓣是关闭的。随后右心室收缩，三尖瓣关闭，将少氧血通过开放的肺动脉瓣单向泵入肺动脉干，然后分别经左、右肺动脉进入左、右肺脏，进行气体交换。少氧血在肺脏的呼吸换气作用下，排出二氧化碳，重新充入氧气后就变成含氧血，肺静脉将含氧血收集起来后，通过左右肺静脉回到左心房。少氧血从心脏到肺脏，变成含氧血再回到心脏的循环过程，称之为肺循环，也称小循环，由右心房和右心室完成。左心房内的含氧血，在左心室的舒张作用下，经过二尖瓣被吸入左心室，左心室舒张时，主动脉瓣是关闭的。随后左心室收缩，

二尖瓣在此时关闭，含氧血经过开放的主动脉瓣单向泵入主动脉到全身。含氧血流经全身各个部位和器官，氧气和营养物质被身体利用，变成少氧血后，再由各部位的静脉收集并汇入上、下腔静脉，最后回到右心房。这个含氧血从心脏到全身，变成少氧血后再回到心脏的循环过程，称之为体循环，也称大循环。

由于肺循环的路径短，体循环的路径长，右心室推动血液进行肺循环所需的压力较左心室推动血液进行体循环所需的压力低，所以左心室压力要比右心室高4~5倍。为了能使含氧血通过漫长的循环距离到达身体各个部分，



正常心脏解剖图



正常人左心室收缩产生的压力可高达13.33千帕，可将血液喷射至两层楼房的高度。因此，左心室的肌肉比右心室更厚，功能更强大，以便克服身体外周血管的阻力，完成远距离血液推动任务。平时我们在人体表面所触摸到的血管跳动，即是由左心室收缩和舒张形成的。

只有了解了正常人心脏各部分结构和心脏工作原理，我们才能进一步理解各种先天性心脏病的心脏结构畸形及其造成的血流动力学变化和对心肺乃至全身功能的影响。

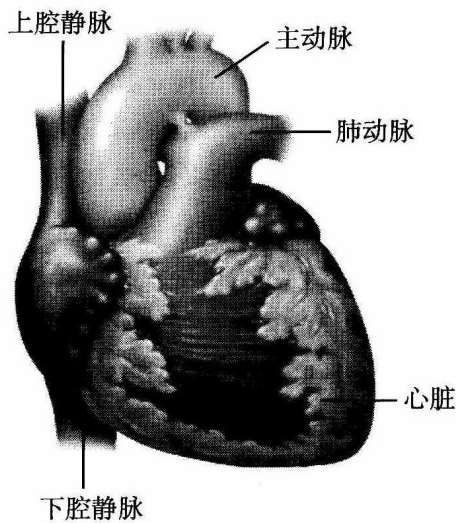
## 2. 心脏和血管之间是什么关系？

我们先做个比喻，以便更形象地说明这个问题。

心脏和肺脏就组成了一个“自来水厂”，心脏好比一个“水泵”，人体器官就好比一个城市的“千家万户”，血管形成的网络就是将水厂和千家万户相连的“上下水管道”，含氧血就是“清洁水”，少氧血就是“脏水”，而肺脏就是这个水厂的“净化池”。

将“水厂”生产的“清洁水”输送到这些住户的“上水管道”，就是我们所说的体动脉血管。而将“千家万户”使用过的“脏水”回收到“水厂”的“下水管道”，就是我们所说的体静脉血管。然后在“水厂”内，“水泵”通过“下水管道”将“脏水”输送到肺脏这个“净化池”净化，这“下水管道”就是肺动脉，而将净化成的“清洁水”从“净化池”回收到“水泵”的“上水管道”就是肺静脉。而这些“水管”会在各器官内再持续分成口径更小的下一级“水管”，那就是毛细血管。将输送血液的叫动脉血管，而回收血流的就叫静脉血管，而在器官内连接动脉血管和静脉血管的，就是呈网状分布的毛细血管，这种毛细血管网也可以称为毛细血管床，是人体进行新陈代谢的重要场所。

动脉血管主要起到“输送”血液和调节血压的作用。体动脉将人体新陈代谢所需要的营养物质和氧气输送到全身，并将左心室输出的压力输送到全身。







而肺动脉则将少氧血输送到肺脏进行气体交换，并将右心室输出的压力输送到肺脏。动脉血管承受的是心室的压力，比静脉血管要高很多，所以管壁厚、弹性好。心脏收缩并向动脉内射血时，动脉血管壁会受压扩张。心脏舒张时，动脉血管承受的压力降低，扩张的管壁弹性回缩，并保持动脉内的一定压力，使得血液继续向前流动，随后动脉血管也随血液的流走而缩小到其自然状态。所以在心脏收缩和舒张时，动脉均承受一定的压力，这种压力我们可以在体表某些大动脉较表浅的部位，用血压计测得，即体循环的收缩压/舒张压。同时，动脉血管壁上还有平滑肌细胞存在，可以在各种人体自身调节因素或药物作用下收缩或舒张，能起到调节血压和分配动脉血流的作用。在大出血或低血压时，四肢等外周动脉的平滑肌收缩，减少外周动脉血流，保持一定的血压，确保重要器官的血流优先供应。

静脉血管的管壁薄，且管腔粗大，主要起到储存血液的作用。一些大静脉内还有类似主动脉瓣和肺动脉瓣结构的瓣膜，可以保证血流的单向流动。一些小静脉也具有平滑肌，在各种人体自身调节因素或药物作用下进行舒张和收缩，以改变静脉系统的血液储存容量。静脉管腔口径的变化也会影响静脉血流向心脏的回流速度。

毛细血管遍布全身各处，大约总数在300亿根以上。其截面积总和为主动脉截面积的800倍。其总长度约为11万公里，约可以绕地球赤道一周以上。毛细血管拥有如此大的截面积和长度，使其成为人体新陈代谢的重要场所。

肺循环的毛细血管主要存在于肺泡周围，通过气体交换排出肺动脉血中的二氧化碳，将其转变成含氧量高的肺静脉血。体循环毛细血管的功能主要是将营养和氧气输送到全身各组织器官，并带走其代谢产物。

心脏和血管之间相互影响，心脏畸形会影响到血管结构和功能，血管畸形也会影响到心脏的结构和功能。大型室间隔缺损（就是分隔左右心室的那堵“墙”上有个大洞，形成室间隔的孔洞，详见室间隔缺损部分）时，左心室高压血流通过缺损进入右心室，右心室充血且压力升高。这时，与右心室相连的肺动脉的血流量增高，承受大量的高压血流冲击。长此以往，肺内血管压力升高，并使肺血管变得僵硬、缺乏弹性，管壁异常增厚，管腔逐渐缩小，这就是所谓的“肺动脉高压”。长期的肺动脉高压则造成肺血管的破坏，最终影响呼吸功能。而在极度肺动脉高压的情况下，心脏只能加强收缩以保证肺部的血流，这样心室内的压力也居高不下，造成心室肌肉的异常肥厚，引起心力衰竭。最终肺动脉高压的病人，



其心肺功能互相破坏，形成恶性循环，最终导致呼吸循环功能崩溃，病人死亡。

### 3. 胎儿的血液循环跟出生后有什么区别？

在回答这个问题前，我们先应该了解一下胎儿血液循环的特点。

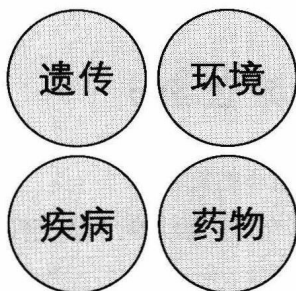
在母体子宫内，胎儿是没有呼吸的，其肺脏并不膨胀充气。胎儿的气体交换是通过与母体相连的胎盘进行的。胎盘是连接母体与胎儿之间的桥梁，在妊娠期间，自始至终发挥着物质和气体的交换功能。来自母体的高含氧动脉血，透过胎盘进入胎儿脐静脉，经下腔静脉回到右心房。右心房的一部分血流通过房间隔上的一个孔进入左心房后，再进入左心室，随后通过升主动脉供应胎儿的上半身。这个房间隔上的孔叫卵圆孔。而从胎儿上半身回流的血液，则通过上腔静脉回到右心房，所以右心房内是胎儿静脉血和动脉血的混合血。右心房的另一部分混合血通过右心室进入肺动脉，再经过与肺动脉相连的动脉导管进入降主动脉供应下半身。来自下半身回流的血液通过脐动脉到达胎盘，与之进行气体交换和物质交换。

在妊娠后期，肺脏血流量为全身血流量的10%，其他身体组织为35%，而胎盘占55%。因为胎盘的血管非常丰富，血流阻力低，有利于胎儿和母体之间进行气体和物质交换。胎儿向母体排出代谢产物和二氧化碳，由母体代为排泄；母体向胎儿输送营养物质和氧气，供胎儿生长发育所需。

而在胎儿出生后，脐带结扎并与胎盘脱离，胎儿与母体之间的血液交通就被阻断了。这时胎儿就真正成为一个人，开始了自己的血液循环过程。此时胎儿开始呼吸，肺脏充气膨胀后，肺血管的阻力大大降低，右心室的少氧血大量进入肺动脉后进行气体交换，变成含氧血后，再经肺静脉回到左心房。含氧血从左心房进入左心室，再经过升主动脉、降主动脉同时供应上半身和下半身，经过代谢后的少氧血再通过上、下腔静脉回到右心房。此时，胎儿就确实启动了肺循环和体循环这两套并联循环。由于血液内的氧浓度升高，动脉导管逐渐自行关闭。而左心房压力也高于右心房，卵圆孔也关闭。正常胎儿出生一个月后，体循环和肺循环之间是没有血流交通的。

### 4. 先天性心脏病的致病因素有哪些？

按照来源划分，先天性心脏病的致病因素大致可以分为遗传因素、环境因



素、疾病因素和药物因素等4个方面。

从遗传角度来说，存在先天性心脏病家族性病史的父母，所生育的孩子患先天性心脏病的比例比普通孩子要高。根据医学文献报道，一些引起先天性心脏病的基因，可以通过显性遗传和隐性遗传的方式由父母传递给儿童。有些父母带有这种遗传基因，但不发病。而这些父母所生育的儿童，由于同时接受了父母的遗传基因而导致发病。涉及先天性心脏病的单一基因遗传病包括：马凡综合征和主动脉瓣上狭窄等。而由染色体畸变引起的染色体病中大约有50种伴有先天性心脏病，主要有21三体综合征（唐氏综合征、先天愚型）、18三体综合征（Edward综合征）、13三体综合征（Patau综合征）和45，XO综合征（Turner综合征）等。所以针对遗传因素来说，凡是存在这些遗传疾病家族史的父母，应该尽量通过染色体检查和妊娠期间的遗传基因检查来排除胎儿患先天性心脏病的可能。

21三体综合征病人约50%患先天性心脏病，其中心内膜垫缺损及室间隔缺损分别占32%及29%，其次为房间隔缺损占11%，法洛三联症占7.9%，动脉导管未闭占6.7%。18三体综合征约90%患先天性心脏病，主要为室间隔缺损、动脉导管未闭等。近来由于分子生物学的发展，发现越来越多的先天性心脏病有共同基因的缺失，如CATCH综合征，为第22对染色体之一短臂11位点缺失，可合并法洛三联症、室间隔缺损、永存动脉干、主动脉弓中断等。单纯房间隔缺损大部分呈多基因规律，先天性心脏病患者同胞和子女的再显风险率为2.5%~4.6%。少数家族中可见连续数代均有本病患者的情况。单纯室间隔缺损呈多基因遗传，先天性心脏病患者同胞的再患风险为3.3%~4.4%，子女为3.7%~4%。先天性心脏病患者同胞中单纯室间隔缺损和室间隔缺损合并其他心脏畸形的发生率比一般人群高10~20倍，同病发病率为30%~60%。动脉导管未闭呈多基因规律，子女再患风险率为3.4%~4.3%，同胞为2.6%~3.5%。同病发病率占50%。法洛三联症为多基因遗传，患者子女的再显风险率为3.0%~4.2%，同胞为2.5%~3.0%。同病发病率小于50%。而可能出现的其他畸形以室间隔缺损、肺动脉狭窄和大动脉转位最常见。

环境因素指妊娠前和妊娠中孕妇所处的环境，包括居住和工作环境。随着社会的发展，人类对自然环境的破坏和污染越来越严重。而这些环境污染对人体是



有害的，会导致人体基因和染色体的损害。有些病人并无先天性心脏病的家族史和遗传高危因素，但是仍患有先天性心脏病，很可能就是由环境因素造成的。这些环境因素包括化学因素和物理因素。化学因素主要是长期接触有害的化学制品，如在严重化学污染的地区生活，或者在化学环境下工作，而缺乏有效的防护措施。常见的有害化学物质包括苯、二氧化硫等有害气体和汞、镉等重金属，这些物质对成人可能有致癌作用，而对胎儿可能引起包括先天性心脏病在内的各种先天性畸形。所以孕妇应避免居住在新装修的房屋内，同时也要避免接触化学因素，并加强防护。物理因素主要为放射线，因为放射线对人体有致病作用，而对胎儿有致畸作用。例如，1989年前苏联切尔诺贝利核电站爆炸后，大量的放射性物质泄漏，引起该地区的放射性污染。这些射线的生物杀伤作用导致当地的成人和儿童发生白血病和癌症，而随后出生的婴儿的先天性畸形的比例也大大升高。所以在妊娠期间要避免接触放射性物质。如有工业放射性物质接触的岗位上工作，则应加强防护或避免接触。有些天然的宝石和矿石也存在放射性元素，所以应当避免接触。虽然尚未明确电磁波和先天性心脏病发病率之间的关系，但过量的电磁波辐射会导致人体新陈代谢的异常而引起一些疾病。因此，孕妇最好避免生活在电磁波强烈的环境下。

根据一些来自医学研究的分析结果表明，药物和疾病因素主要包括母亲酗酒，母亲孕早期服用阿司匹林、四环素类药物、避孕药，患风疹和感冒。这些都是导致孩子先天性心脏病的高危因素。母亲酗酒，婴儿可患酒精中毒综合征，常伴发室间隔缺损、动脉导管未闭、房间隔缺损、法洛四联症等。母亲孕早期使用阿司匹林、四环素类药物、避孕药的风险值明显偏高。虽然这些研究还不能断定仅这些药物会导致先天性心脏病，而其他药物就不是致病因素，但至少再一次证明，母亲孕早期使用某些药物可增加儿童先天性心脏病发病的危险性。而妊娠期服用某些药物如苯丙胺、孕酮类、雌激素类、抗惊厥药，亦可导致心脏畸形。因此，母亲在孕期，尤其是孕早期，尽量避免使用药物、禁用高风险的药物。这应成为先天性心脏病一级预防的主要措施。而母亲在孕早期也应该避免感冒和风疹、麻疹等细菌和病毒的感染，细菌和病毒感染也会导致胎儿发育畸形，引起先天性心脏病。

除此之外，母亲孕期年龄偏大也是导致孩子患先天性心脏病的高危因素，因为母亲孕期年龄大的话，易引起胎儿发生各种包括先天性心脏病在内的综合征畸形。



## 5. 如何在怀孕期间及早发现先天性心脏病?

在怀孕期间及早发现先天性心脏病主要依靠怀孕期间的产前检查得出的产前诊断。产前诊断又称“出生前诊断”或“宫内诊断”，是指在妊娠期的一定阶段，在遗传的基础上，胎儿出生之前应用各种先进的科技手段，采用影像学、生物化学、细胞遗传学以及分子生物学等技术，了解胎儿宫内的发育状态，对先天性和遗传性疾病作出诊断。目前我国的大部分地区已将产前检查



列入妇幼保健的常规项目。由于染色体疾病、性连锁遗传病、先天性代谢缺陷病和非染色体性先天畸形都可以存在心血管系统的畸形，所以产前诊断是发现先天性心脏病的重要手段。

产前检查应针对所有孕妇，高危人群包括：35岁以上、有反复流产史的孕妇，曾有遗传性疾病的家族史、夫妇一方患有先天性代谢性疾病或者已生过病儿的孕妇，胎儿发育迟缓的孕妇，血清学检查风险系数在1:300以上、超声检查发现与染色体疾病有关的标记或畸形的孕妇。

(1) 妊娠7—9周，结合超声检查，准确判断孕龄。

(2) 妊娠9—14周，超声检查胎儿颈项透明层。

(3) 妊娠18—23周，超声检查胎儿重要脏器是否存在畸形。

(4) 妊娠15—21周，孕妇血清学检查甲胎蛋白（AFP）、人绒毛膜促性腺激素（ $\beta$ -HCG）和非偶联雌三醇（E3）。

由于染色体疾病通常有合并较高的心血管畸形的风险，所以通过绒毛或羊水穿刺获取胎儿细胞，并进行染色体的核型分析，是目前能够确诊胎儿染色体疾病的唯一的方法。当得到一个筛查阳性结果时，必须通过胎儿细胞染色体核型分析作出最后的明确诊断。羊膜腔穿刺抽取羊水一般在妊娠16~20周进行。方法是在



B超引导下用细的针经腹壁穿过子宫壁进入羊膜腔，抽取羊水大约20毫升。羊水经离心后提取胎儿羊水细胞进行培养和分析，一般需要3~4周才能得到结果。

胎儿超声心动图是筛查胎儿先天性心脏病的影像学手段。由于使用超声波获取图像，观察胎儿的心脏结构，所以没有射线存在，操作安全，对孕妇和胎儿无害、无创伤，而且产前超声使用的探头输出超声波功率很小，且超声无剂量累加效应，即使反复检查，也不对孕妇和胎儿造成伤害。一般对妊娠大于24周可行胎儿超声心动图检查。对于高危孕妇建议进行此检查。但初次妊娠的孕妇为了明确胎儿是否存在先天性心血管畸形时，也建议行此检查。检查中观察胎儿心脏的心房、心室的入口和出口，以及内部结构，并观察大血管的形态，同时辅以彩色多普勒和脉冲多普勒检查。根据医学文献来看，检查的特异性接近100%，也就是说，基本上可以明确鉴别出胎儿是否存在先天性心脏病。胎儿超声心动图是早期发现胎儿心脏畸形的重要工具，对危害胎儿生命的严重先天性心脏病有较高的检出率，但是有些先天性心脏病可能也存在一些漏诊，比如分流量很小、直径很小的室间隔缺损很难通过胎儿超声心动图在产前作出诊断。

## 6. 心脏内部哪些部位容易出现“漏洞”？

心脏内部的房间隔和室间隔上容易出现“漏洞”。由于房间隔和室间隔在胚胎发育过程中是由上下方的组织相互靠拢融合而成，所以一旦这种靠拢融合过程发生问题，就会出现“漏洞”，房间隔的“漏洞”称为房间隔缺损，室间隔的“漏洞”称为室间隔缺损。房室间隔缺损（房室通道）时，同时有房间隔缺损和室间隔缺损。

房间隔缺损可分为原发孔缺损和继发孔缺损。原发孔缺损位于房间隔下部，多伴有二尖瓣裂（参见房室间隔缺损），继发孔房间隔缺损位于房间隔上部，可分为中央型（即缺损位于房间隔的卵圆窝处）、上腔静脉型（缺损位于心房上腔静脉入口处的房间隔上）、下腔静脉型（缺损位于心房下腔静脉入口处的房间隔上）、混合型（以上三种情况中的两种或三种同时存在，造成房间隔的巨大缺损）。一般大于1.5厘米的房间隔缺损可在儿童期出现症状，如合并肺静脉异位引流的话，则症状出现更早。症状主要为反复呼吸道感染、活动后气促、心悸等肺充血和心功能受影响的症状。晚期会引起肺动脉高压和心力衰竭症状。但是，如果房间隔缺损较小的话，则多无任何症状，常在体检时因心脏杂音而被发现。



所以如缺损直径大于1厘米，则主张手术治疗（详见房间隔缺损的治疗）。

室间隔缺损分为膜周型、肺动脉瓣下型、肌部型、房室通道型和混合型。在小儿先天性心脏病中，室间隔缺损的发病率占首位。每四个先天性心脏病病人中，就有一人是室间隔缺损。由于左心室、右心室压力比约为5:1，所以室间隔缺损对患儿的影响更大。病人的症状与缺损大小密切相关。缺损直径在0.5厘米以下的患儿，一般可无症状。但是有的孩子虽然缺损大，而缺损位于肺动脉瓣下或者膜周部位，主动脉瓣或三尖瓣会脱垂遮挡部分缺损，左心室血流向右心室的分流量减少，症状也可不明显。由于左心室的高压血流通过缺损进入右心室，再进入肺动脉，会造成右心室膨大、肺动脉的充血和肺动脉高压。主要表现为反复发生肺炎等呼吸道感染、体格发育落后和运动后出现气喘和心悸，婴儿在吃奶时吮吸无力、喂养困难等心肺功能受损症状。所以，一般直径大于0.5厘米的室间隔缺损，应尽早谋求手术治疗。而那些缺损直径较小、症状又不明显的病人，不必急于手术，因为20%的室间隔缺损可自然闭合。但是，如随着病人体格发育，室间隔缺损非但未缩小闭合，反而随之增大者，多无可能自然闭合，应及早进行手术，以免影响心肺功能。

对于房室间隔缺损的病人，由于同时存在房间隔缺损、室间隔缺损和二尖瓣、三尖瓣病变，则症状出现更早，一般主张在出生后6个月以内采取手术治疗。

有些病人的左心室、右心室壁上存在与冠状动脉相通的“漏洞”，这种漏洞不是真正意义上的漏洞，医学上称为“瘘口”，即与其他非相似结构器官或部位的异常通道。所以，这种情况称为“心室-冠状动脉瘘”。心室的压力比冠状动脉的压力要高，所以如果存在这种“漏洞”，冠状动脉长期处于高压血流的冲击，会产生病变而影响心脏功能。这也是一种异常的心内-心外分流，也需要尽早进行手术治疗。

## 7. 常见的先天性心脏病有哪些？

临床上常根据有无发绀症状，将先天性心脏病分为发绀型和非发绀型两种。非发绀型先天性心脏病主要为肺充血型病变，无发绀症状的左向右分流的先天性心脏病，其中常见为房间隔缺损、室间隔缺损及动脉导管未闭。而发绀型先天性心脏病主要由于肺缺血引起发绀症状，常见的为肺动脉狭窄及法洛三联症。



(1) 房间隔缺损：简称房缺，占先天性心脏病的6%~10%，其发病率约为1:1500活产婴儿，女性发病率为男性的两倍。房间隔缺损分原发孔缺损和继发孔缺损，以后者多见。原发孔缺损位于房间隔下部，常合并二尖瓣裂缺。而继发孔缺损可单独存在，或与室间隔缺损、动脉导管未闭，或其他复杂性先天性心血管畸形同时出现。继发孔房间隔缺损位于房间隔上部，可分为中央型（即缺损位于房间隔的卵圆窝处）、上腔静脉型（缺损位于心房上腔静脉入口处的房间隔上）、下腔静脉型（缺损位于心房下腔静脉入口处的房间隔上）、混合型（以上三种情况中的两种或三种同时存在，造成房间隔的巨大缺损）。对于单纯的房间隔缺损，在通常情况下因左心房压力高于右心房，因此房缺是左心房向右心房血液分流，使右心房、右心室和肺动脉血流量增加，致肺充血、右心房、右心室增大。一般肺动脉压力正常或轻度升高。显著的肺动脉高压多发生在成年，并可导致双向或右向左的分流。临床上早年为无发绀，而疾病晚期出现发绀。因房间隔缺损自然闭合的可能性很小，所以一般缺损大于1厘米或症状明显的病人，建议尽快进行手术治疗，手术年龄无明显限制。一般无明显症状病人可在幼儿期完成手术，以免长期的血液分流影响病人的体格发育和心肺功能。如症状特别严重者，可在新生儿或婴儿期完成手术。

(2) 室间隔缺损：简称室缺，分为膜周型、肺动脉瓣下型、肌部型、房室通道型和混合型。在小儿先天性心脏病中，室间隔缺损的发病率占首位。每四个先天性心脏病患者中，就有一人是室间隔缺损。由于左心室、右心室压力比约为5:1，所以室间隔缺损对患儿的影响更大。室间隔缺损可单独存在，也可以与房间隔缺损、动脉导管未闭和其他复杂性先天性心脏病同时存在。单纯室间隔缺损病人的症状与缺损大小密切相关。缺损直径在0.5厘米以下的患儿，一般可无症状。但是有的孩子虽然缺损大，而缺损位于肺动脉瓣下或者膜周部位，主动脉瓣或三尖瓣会脱垂遮挡部分缺损，左心室血流向右心室的分流量减少，症状也可不明显。由于左心室的高压血流通过缺损进入右心室，再进入肺动脉，会造成右心室膨大、肺动脉的充血和肺动脉高压。主要表现为反复发生肺炎等呼吸道感染、体格发育落后和运动后出现气喘和心悸，小婴儿在吃奶时吮吸无力、喂养困难等心肺功能受损症状。如果室间隔缺损直径大，有中到大量左心室向右心室的血液分流，可同时引起左心室、右心室增大，左心房轻度增大，肺充血，主动脉缩小。由于大量分流使肺循环阻力升高，右心室负荷加重，引起肺循环高压时则出现双向或右向左分流，所以早期病人无发绀，而晚期则临床出现发绀。





一般直径大于0.5厘米的室间隔缺损，应尽早谋求手术治疗。而那些缺损直径较小、症状又不明显的病人，不必急于手术，因为20%的室间隔缺损可自然闭合。但是，如随着病人体格发育，室间隔缺损非但未缩小闭合，反而随之增大者，多无可能自然闭合，应及早进行手术，以免影响心肺功能。目前对存在严重心脏衰竭和肺充血的大型室间隔缺损病人可在新生儿期或婴儿期即实施手术。手术年龄并无绝对限制。

(3) 动脉导管未闭：是最常见的先天性心脏病之一。先天性心血管病中居第二位，占先天性心脏病的20%左右，男女发病率为1:2。动脉导管未闭可单独存在，但有5%~10%的患者合并室间隔缺损、主动脉缩窄、主动脉瓣狭窄、肺动脉瓣狭窄等心血管畸形。在发绀型心脏病中，未闭的动脉导管是患儿赖以生存的因素。

动脉导管未闭即动脉导管未正常闭合。在胎后期，动脉导管的作用是将肺动脉的血流引导入降主动脉供应下半身。而出生后，随着体循环和肺循环的相互独立，婴儿在1个月内动脉导管会自然闭合。如果动脉导管未能正常闭合，则构成主动脉与肺动脉间的异常通道。由于主动脉压力高于肺动脉，血液连续地从主动脉经未闭的动脉导管分流至肺动脉，使体循环血流量减低，而肺循环及流至左心的血流量增加，引起肺动脉扩张，肺充血及左心房、左心室、右心室增大，同时肺充血导致肺动脉高压。当肺动脉高压时，右心室增大更显著。一般动脉导管未闭的病人早期为主动脉向肺动脉的左向右血液分流而无发绀，但由于晚期病人会出现严重的肺动脉高压，而出现双向或右向左分流，引起发绀。一般动脉导管未闭患者如无明显的心肺症状的话，可在婴儿期或幼儿期实施手术。但如引起心脏衰竭或反复肺炎等严重肺充血症状者，可在新生儿期实施手术。

所以，室间隔缺损、房间隔缺损和动脉导管未闭虽然是常见的较简单的先天性心脏病，但不可忽视之。因为它们远期都会引起肺动脉高压而损害心肺功能，所以一旦确诊就应尽快手术。如决定要继续观察者，则应定期到医院复诊，以免出现远期的心肺损害。

(4) 肺动脉狭窄：指右心室漏斗部、肺动脉瓣或肺动脉干及其分支等处的狭窄，它可单独存在，或作为其他心脏畸形的组成部分如法洛三联症等。其发病率占先天性心脏病的10%左右。其中以肺动脉瓣狭窄最为常见，约占肺动脉狭窄的90%，其次为漏斗部狭窄，肺总动脉及其分支狭窄则很少见。肺动脉瓣狭窄时，肺动脉瓣互相粘连融合成圆顶形隔膜，导致狭窄的瓣口位于隔膜中央或偏上位