

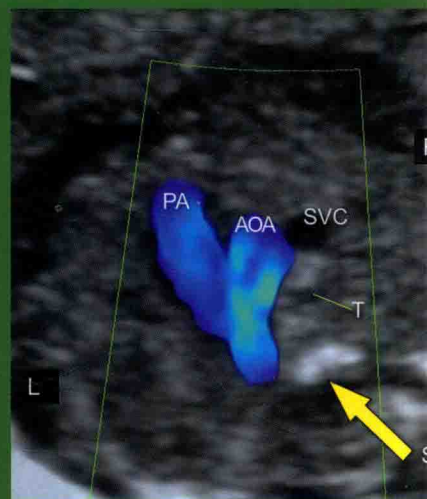
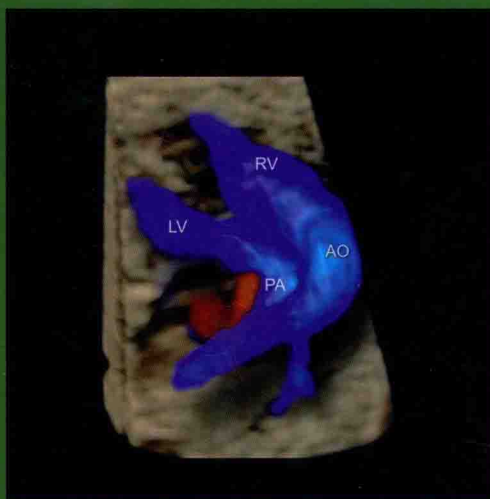
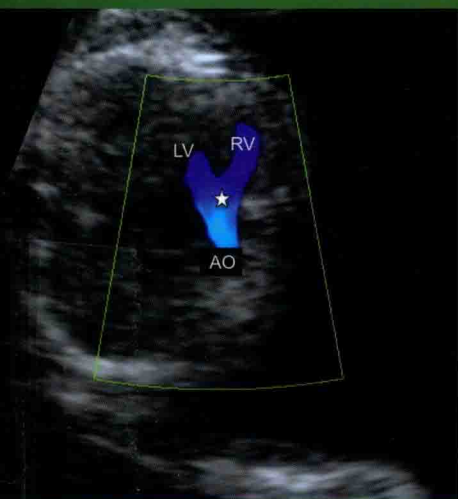
胎儿 超声心动图 实用指南

第3版

正常和异常心脏

〔美〕 Alfred Abuhamad 〔德〕 Rabih Chaoui | 编著
刘琳 | 主译 何怡华 | 主审

A PRACTICAL
GUIDE TO FETAL
ECHOCARDIOGRAPHY
NORMAL AND ABNORMAL HEARTS 3rd edition



胎儿超声心动图实用指南

正常和异常心脏 **第3版**

A Practical Guide to Fetal Echocardiography
Normal and Abnormal Hearts (3rd edition)

[美] Alfred Abuhamad [德] Rabih Chaoui | 编著
刘琳 | 主译 何怡华 | 主审

This is a translation of the English language edition: A Practical Guide to Fetal

Echocardiography Normal and Abnormal Hearts 3rd edition

Copyright © 2016 Wolters Kluwer.

©2010 by Lippincott Williams & Wilkins, a Wolters Kluwer business. All rights reserved.

Published by arrangement with Wolters Kluwer Health Inc., USA

Wolters Kluwer Health未参与本书的翻译, 因此对本书存在的翻译差错不负任何责任。

本书提供了药物的准确适应证、不良反应和疗程剂量, 但有可能发生改变。读者须阅读药商提供的外包装上的用药信息。作者、编辑、出版者或发行者对因使用本书信息所造成的错误、疏忽或任何后果不承担责任, 对出版物的内容不做明示的或隐含的保证。作者、编辑、出版者或发行者对由本书引起的任何人身伤害或财产损害不承担任何责任。

著作权合同登记号 图字: 01-2016-8018

图书在版编目 (CIP) 数据

胎儿超声心动图实用指南: 正常和异常心脏·第3版 / (美) 阿尔弗莱德·阿布汗默德, (德) 拉宾·查欧里编著; 刘琳主译. —北京: 北京科学技术出版社, 2017.7

ISBN 978-7-5304-8993-2

I. ①胎… II. ①阿… ②拉… ③刘… III. ①胎儿-超声心动图-指南 IV. ①R714.5-62

中国版本图书馆CIP数据核字(2017)第086037号

胎儿超声心动图实用指南: 正常和异常心脏·第3版

编 著: [美] Alfred Abuhamad [德] Rabih Chaoui

主 译: 刘 琳

策划编辑: 尤玉琢

责任编辑: 尤玉琢 刘瑞敏

责任校对: 贾 荣

责任印制: 李 茗

封面设计: 异一设计

出 版 人: 曾庆宇

出版发行: 北京科学技术出版社

社 址: 北京西直门南大街16号

邮政编码: 100035

电话传真: 0086-10-66161951 (总编室)

0086-01-66113227 (发行部) 0086-01-66161952 (发行部传真)

电子信箱: bjkj@bjkjpress.com

网 址: www.bkydw.cn

经 销: 新华书店

印 刷: 北京捷迅佳彩印刷有限公司

开 本: 787mm × 1092mm 1/16

印 张: 36

字 数: 600千字

版 次: 2017年7月第1版

印 次: 2017年7月第1次印刷

ISBN 978-7-5304-8993-2/R · 2296

定 价: 380.00元



京科版图书, 版权所有, 侵权必究。

京科版图书, 印装差错, 负责退换。

译者名单

主译 刘琳 河南省人民医院

主审 何怡华 首都医科大学附属北京安贞医院

译者 (按姓氏拼音排序)

崔存英 河南省人民医院

韩舒 中国医科大学附属第一医院

黄丹青 河南省人民医院

李馨 海军总医院

李亚南 河南省人民医院

李一丹 首都医科大学附属北京朝阳医院

刘园园 河南省人民医院

秦芸芸 河南省人民医院

王成增 河南省肿瘤医院

王红丹 河南省人民医院

张娟 河南省人民医院

张连仲 河南省人民医院

张小杉 内蒙古医科大学附属医院

张一休 北京协和医院

中文版序一

今天已是 2016 年的岁末,过了跨年夜,太阳再次升起时,我们已经走进 2017 年了。盘点 2016,心中不安的是北京科学技术出版社尤玉琢编辑约我为 *A Practical Guide to Fetal Echocardiography: Normal and Abnormal Hearts (Third Edition)* 中译本作序,“作序”实感颇有压力,断不可敷衍,未曾忘记相约,多次斟酌腹稿,只是迟迟未敢动笔。时至岁末年初,无论如何应该就这本书说说自己的一点点感悟和想法,以谢尤编辑的信任。

“奇文共欣赏,疑义相与析”。首先想谈谈这本书的价值。2011 年,我曾受天津科技翻译出版社委托主持翻译了英文版第 2 版。目前英文版第 3 版又已问世,作者阿尔弗莱德·阿布汗默德 (Alfred Abuhamad) 和拉宾·查欧里 (Rabin Chaoui) 是国际公认的胎儿超声心动图学和产前诊断领域的专家。英文版第 3 版是在上一版共 25 章的基础上扩充为 33 章,进一步充实荟萃了这一领域的最新和最全面的参考资料。全书涵盖内容广泛,条理清晰,言简意赅,概念精准,图文并茂。此书不仅适用于临床超声医师,同时也是妇产科、小儿心内科和心外科医师的良师益友。英文版第 3 版于 2016 年荣获英国医学会 (British Medical Association, BMA) 医学图书奖。BMA 主席 Mark Porter 先生赞誉:“这本书如此精彩,远不仅仅是‘实用指南’,它还给我们提供了鉴别诊断、预后与转归等丰富的内容。本书必将成为影像学专家必备的胎儿心脏病学的综合教科书。正因如此,本书无愧在 2016 年度 BMA 医学图书奖评选中独占鳌头。”

其次令我颇有感触的是英文版第 3 版的翻译团队,他们富有朝气,充满激情,又科学严谨,一丝不苟。主审何怡华教授,主译刘琳副教授,以及近 90% 的参译者都是年轻的专家学者。他们脚踏实地、志存高远、勤奋好学,为了第 3 版中译本的早日问世,在繁忙的工作之余,分工协作、废寝忘食、夙夜不懈,短短 3 个月就完成了全书译文初稿。同时,为确保中译本的质量,他们采取译文由译者互审、主译统审、主

审把关等多层次审修，字斟句酌，如琢如磨。“治玉石者，既琢之而复磨之；治之已精，而益求其精也”。他们每个人都像呵护自己亲手栽培的小树苗一样，为这本书付出自己的心血。他们是我国超声医学界的希望之花、生命之树。走进2017，绚丽灿烂的春天就要到了，“落红不是无情物，化作春泥更护花”是我此时此刻的心情，我由衷地钦佩他们！幸福地为他们喝彩！

A handwritten signature in black ink, consisting of stylized Chinese characters, likely '李锐' (Li Rui).

2016年岁末 于悉尼

中文版序二

近年来，胎儿超声心动图学迅速发展，是超声心动图学领域中极具潜力并具有重要临床价值的一门学科。由于先天性心脏病位居出生缺陷首位，给家庭和社会带来沉重负担，而胎儿超声心动图是目前其他产前诊断无法替代的最实用、最有效的检查方法。

国内胎儿超声心动图学经历了近 20 年的发展，逐渐与国外接轨并建立合作关系。2007 年 4 月，在福州召开的“全国胎儿超声心动图基础与临床峰会”期间自发成立了“全国胎儿心脏超声检查协作组”，随后的 4 年多，全体成员积极推进我国胎儿超声心动图检查规范化工作，于 2011 年 10 月正式推出我国“胎儿心脏超声检查规范化专家共识”，以臻同道。

2011 年 11 月，我们翻译出版了《胎儿超声心动图实用指南：正常和异常心脏》（第 2 版），受到了大家的认可和好评。值得庆贺的是，英文版第 3 版在 2016 年 9 月获得了英国医学会（BMA）医学图书奖。我们非常高兴能够承担这次翻译工作，继续为胎儿超声心动图学的发展做出努力。与第 2 版相比，第 3 版做了修改、更新，书中涵盖了这一领域目前最新和最全面的内容。

本书分为两部分。第一部分完全更新的章节包括：心脏异常的危险因素，胎儿心脏超声筛查和胎儿超声心动图检查指南，心脏检查的优化，心脏胚胎学，三血管—气管切面，系统性评价胎儿静脉系统，先天性心脏病遗传学；修改的章节包括：彩色和脉冲多普勒以及三维超声在胎儿超声心动图中的应用。第二部分用统一的格式对胎儿心脏畸形进行了详细讨论，包括：定义、疾病谱和发病率，灰阶、彩色多普勒，三维超声，妊娠早期超声诊断，心脏异常的诊断和鉴别诊断，预后及转归。书中运用新的彩色图表和插图来说明心脏异常，并用表格列出各类心脏畸形的共性和差异性。

最后，我对李治安教授、刘琳副教授及全体译者表示衷心的感谢！让我们和大家一起共享这份喜悦。

何怡华

2017 年元旦 于北京

中文版前言

先天性心脏病是影响新生儿存活和生长发育的疾病之一，发病率占活产新生儿的6‰~8‰，位居出生缺陷首位。对于复杂先天性心脏病的活产儿，如不进行外科矫治，30%的新生儿在出生后1个月死亡，60%的婴幼儿在1岁以内死亡。胎儿超声心动图是诊断宫内心脏畸形的一种可行且有效的方法，对产前咨询、宫内监测、干预治疗、外科矫治及降低围生期新生儿死亡率具有重要意义。

2011年10月，由李治安教授牵头，国内胎儿超声心动图领域的专家们一起制定了“胎儿心脏超声检查规范化专家共识”。近年来，国内专家们相继出版了有关胎儿超声心动图学的多部专著，在推动我国胎儿超声心动图诊断方面做出了重要贡献。为了更好地了解国外胎儿超声心动图学的进展，北京科学技术出版社希望我们组织翻译阿尔弗莱德·阿布汗默德（Alfred Abuhamad）和拉宾·查欧里（Rabin Chaoui）编著的 *A Practical Guide to Fetal Echocardiography: Normal and Abnormal Hearts (Third Edition)* 一书，本书的两位作者是国际知名的胎儿超声心动图学和产前诊断领域专家。与第2版相比，第3版做了修改、更新，书中涵盖了有关胎儿超声心动图最新、最全面的内容，条理清晰，图片精美。

本书分为胎儿心脏检查技术和胎儿心脏异常两部分。

对于译者来说，翻译的过程也是不断学习的过程，让大家受益匪浅。感谢全体译者辛勤的付出，谢谢你们！感谢李治安教授对年轻一代的关爱和期望，感谢何怡华教授的鼓励和支持！感谢北京科学技术出版社为本书尽早面世所做的努力！由于时间仓促，本书在编译过程中难免存在疏漏之处，恳请诸位同仁和读者批评指正。

刘琳

2017年元旦 于郑州

原版前言

我们非常高兴推出《胎儿超声心动图实用指南：正常和异常心脏》（第3版），这是一部紧张工作和团结合作的作品，着眼于重要且快速发展的胎儿心脏病学领域。鉴于第2版的成功反馈以及胎儿心脏成像的发展，我们决定撰写第3版，继续为大家在这个学科领域提供最新和最全面的参考。

为了确保第3版和第2版的传承性，我们沿用了易于阅读且配图翔实的风格。与第2版相比，第3版在主要章节做了修改并增加了许多新的主题。为了保持与第2版一致的系统性和条理性，我们选择艰辛独立地完成第3版的撰写工作。

本书分为两部分：第一部分为心脏检查技术，第二部分为胎儿心脏异常。第一部分完全更新的章节包括：心脏异常的危险因素，胎儿心脏超声筛查和胎儿超声心动图检查指南，心脏检查的优化，心脏胚胎学，三血管-气管切面，系统性评价胎儿静脉系统，先天性心脏病遗传学，章节中介绍了新技术在遗传筛查和诊断中的作用。第一部分的其他章节也做了重要修改，包括彩色和脉冲多普勒以及三维超声在胎儿超声心动图中的应用。在第一部分中还包括心脏功能的评价。

本书的第二部分用统一格式对胎儿心脏畸形进行了详细讨论，包括：定义、疾病谱和发病率，灰阶和彩色多普勒，三维超声，妊娠早期超声诊断，心脏异常的诊断和鉴别诊断，预后及转归。书中运用新的彩色图表和插图说明心脏异常，并用表格列出各类心脏畸形的共性和差异性。心脏测量的参考值也在附录中用图和表列出。

先天性心脏病是最常见的先天性畸形，严重影响新生儿的健康，有较高的发病率和死亡率。以往先天性心脏病产前诊断一直不理想，很大程度上是由于心脏解剖的复杂性和胎儿心脏超声检查本身的困难造成的。我们认为第3版在心脏成像方面为从事本专业的人员提供了一个全面参考，我们真诚地希望这本书能够提高先天性心脏病的检出率，从而改善这些最小患者的结局。


本书的出版得到了许多人的支持，首先要感谢我们的家人，他们无私的奉献使我们利用夜间和周末的时间才得以完成这项工作，感谢 Ms. Patricia Gast 精湛和负责

的态度制作书中完美的插图；感谢 Dr. Elena Sinkovskaya (for Dr. Abuhamad) 和 Dr. Kai-Sven Heling (for Dr. Chaoui) 这些年的密切合作；感谢 Anna Klassen 和 Cornelia Tennsted 博士为我们提供的正常和异常心脏解剖图；感谢 Lippincott Williams 和 Wilkins 的专业编辑团队。

最后，我们要特别感谢超声诊断领域的两位巨人，John Hobbins (for Dr. Abuhamad) 和 Rainer Bollmann (for Dr. Chaoui) 博士，他们是超声界的基石，并给予我们长久的指导。

阿尔弗莱德·阿布汗默德


拉宾·查欧里



此书献给所有因胎儿患有先天性心脏病而内心极度痛苦的孕妇。

希望这本书提供的知识能够对胎儿先天性心脏病的准确诊断、孕前咨询和优化管理提供帮助。

此书也献给这些年来坚定不移支持我们和追求卓越的父母，也献给无条件爱着我们的 Sharon、Sami、Nicole、Kathleen、Amin、Ella



目 录

- 第 1 章 先天性心脏病：发病率、危险因素及预防策略 / 1
- 第 2 章 胎儿心脏超声筛查和超声心动图检查指南 / 14
- 第 3 章 心脏胚胎学 / 25
- 第 4 章 先天性心脏病的遗传因素 / 34
- 第 5 章 心脏解剖 / 52
- 第 6 章 胎儿位置 / 66
- 第 7 章 心腔：四腔心切面及短轴切面 / 77
- 第 8 章 大血管：横切面、斜切面及矢状切面 / 95
- 第 9 章 三血管 - 气管切面和上纵隔 / 106
- 第 10 章 系统性评价胎儿静脉系统 / 120
- 第 11 章 胎儿心脏检查二维灰阶成像的优化 / 132
- 第 12 章 彩色多普勒胎儿超声心动图 / 140
- 第 13 章 脉冲多普勒胎儿超声心动图 / 155
- 第 14 章 胎儿心脏功能 / 172
- 第 15 章 三维及四维胎儿超声心动图 / 194
- 第 16 章 妊娠早期胎儿心脏检查 / 221
- 第 17 章 胎儿心脏测量和参考范围 / 239
- 第 18 章 房间隔缺损、室间隔缺损及房室间隔缺损 / 246
- 第 19 章 单心室性房室连接、心室双入口和三尖瓣闭锁并室间隔缺损 / 273
- 第 20 章 Ebstein 畸形、三尖瓣发育异常和三尖瓣反流 / 288
- 第 21 章 主动脉狭窄和二叶主动脉瓣畸形 / 307

- 第 22 章 左心发育不良综合征和重度主动脉狭窄 / 319
- 第 23 章 主动脉缩窄和主动脉弓离断 / 341
- 第 24 章 肺动脉狭窄、室间隔完整型肺动脉闭锁及动脉导管提前收缩 / 360
- 第 25 章 法洛四联症、室间隔缺损型肺动脉闭锁和肺动脉瓣缺如综合征 / 381
- 第 26 章 大动脉共干 / 407
- 第 27 章 右心室双出口 / 419
- 第 28 章 完全型和先天性矫正型大动脉转位 / 430
- 第 29 章 右位主动脉弓、双主动脉弓和迷走锁骨下动脉 / 449
- 第 30 章 胎儿内脏异位和反位 / 467
- 第 31 章 体静脉和肺静脉连接异常 / 485
- 第 32 章 胎儿心肌病和心脏肿瘤 / 515
- 第 33 章 胎儿心律失常 / 525
- 附录: 图解 / 541
- 索引 / 557

第 1 章

先天性心脏病：发病率、危险因素及预防策略

先天性心脏病的发病率

先天性心脏病 (congenital heart disease, CHD) 是最常见的严重先天性畸形^[1], 其中 50% 的 CHD 为简单畸形, 可以通过外科手术矫正, 另外 50% 的 CHD 中, 有超过一半的儿童死于先天性异常^[1]。而且, 在美国 CHD 是出生缺陷中住院费用最高的一类疾病^[2]。CHD 的发病率取决于首次受检者的年龄及对 CHD 的定义。研究中将早产儿纳入会增加 CHD 的发病率。早产儿中动脉导管未闭和室间隔缺损最常见。大样本量的研究显示, CHD 占活产儿的 8‰~9‰^[1]。在诊断为 CHD 的所有病例中, 46% 于出生后 1 周被诊断, 88% 于出生后 1 年被诊断, 98% 于出生后 4 年被诊断^[1]。CHD 的发病率统计也受二叶主动脉瓣畸形的影响, 据统计, 二叶主动脉瓣畸形占活产儿的 10‰~20‰^[3]。二叶主动脉瓣畸形可以引起 CHD 患儿较高的发病率及死亡率^[3]。此外, 如果合并其他较轻的畸形, 如永存左上腔静脉 (占活产儿的 5‰~10‰)、孤立性房间隔膨出瘤 (占活产儿的 5‰~10‰), 会使 CHD 的发病率增加至出生人口的 50‰^[4]。CHD 仍然是新生儿最常见的严重畸形; 产前检查能为孕妇提供较好的妊娠期咨询并能改善新生儿出生状况。表 1-1 列出了 CHD 的常见类型及其发病率^[5]。CHD 的一些危险因素已被确定, 包括胎儿因素和母体因素, 将在以下章节详细讨论。

胎儿危险因素

心外畸形

胎儿心外畸形常与 CHD 的发生有关, 因此, 发现心外畸形是进行胎儿超声心动图检查的指征。即使在染色体核型正常的情况下, 胎儿存在心外畸形也会增加 CHD 的发生风险^[6]。发生 CHD 的危险性与胎儿畸形的具体类型有关。多个脏器的畸形会增加 CHD 的发生风险且常伴随染色体异常^[7]。胎儿体内非免疫性积液常与 CHD 的发生有关。体内有非

免疫性积液的胎儿心脏畸形的发生率为 10% ~ 20%^[8,9]。表 1-2 列出了胎儿心脏畸形合并心外畸形的发病率^[7]。

表 1-1 先天性心脏病的类型及发病率

CHD 类型	每 1000 例活产儿的发病率
VSD	3.570
PDA	0.799
ASD	0.941
AVSD	0.348
PS	0.729
AS	0.401
CoA	0.409
TOF	0.421
D-TGA	0.315
HRH	0.222
三尖瓣闭锁	0.079
Ebstein 畸形	0.114
肺动脉闭锁	0.132
HLH	0.266
大动脉共干	0.107
DORV	0.157
SV	0.106
TAPVC	0.094

注：VSD—室间隔缺损；PDA—动脉导管未闭；ASD—房间隔缺损；AVSD—房室间隔缺损；PS—肺动脉狭窄；AS—主动脉狭窄；CoA—主动脉缩窄；TOF—法洛四联症；D-TGA—D 型—大动脉转位；HRH—右心发育不良；HLH—左心发育不良；DORV—右心室双出口；SV—单心室；TAPVC—完全型肺静脉异位引流。

修改自 Hoffman JI, Kaplan S. The incidence of congenital heart disease. *Circ Res*, 2004; 94:1890-1900. 已获得授权。

表 1-2 胎儿心脏畸形合并心外畸形（按器官系统分类）的发病率

器官系统	发病率 / %
中枢神经系统	71.7
泌尿生殖系统	
生殖	25.0
肾脏	75.0
骨骼系统	52.3
呼吸系统	38.1
胃肠道系统	47.5
颅面系统	35.7
总计	53.6

注：修改自 Song MS, Hu A, Dyamenahalli U, et al. Extracardiac lesions and chromosomal abnormalities associated with major fetal heart defects: comparison of intrauterine, postnatal and postmortem diagnoses. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2009;33:552-559. 已获得授权。

胎儿心律失常

胎儿心脏节律的紊乱可能与潜在的心脏结构异常有关。CHD 与胎儿心律失常的关系取决于胎儿心脏节律紊乱的类型。总的来说，大约 1% 的胎儿心律失常与 CHD 有关^[8]。胎儿心动过速及孤立性期前收缩很少与 CHD 有关。另一方面，由房室结传导异常导致的完全性房室传导阻滞的胎儿中，50% 与胎儿心脏结构异常有关，而其余的病例与妊娠期母体存在 Sjögren 抗体有关^[10,11]。可疑或明确存在心律失常的所有胎儿需行胎儿超声心动图检查以评估心脏结构及功能。胎儿心律不规则如频发性期前收缩，如果持续存在，预示着会有更多恶性心律失常的发生^[12]。对非频发性期前收缩的胎儿，尤其异位搏动持续 1 ~ 2 周以上者，建议行胎儿超声心动图检查^[13]。关于胎儿心律失常的诊断及治疗将在第 33 章详细讨论。

常规超声可疑心脏畸形

常规超声检查发现可疑心脏畸形是最常见的 CHD 危险因素之一。产科常规超声提示胎儿可疑心脏畸形应行胎儿超声心动图检查。40% ~ 50% 的孕妇经证实存在 CHD^[8,9]。考虑到这点，以及对于大多数有 CHD 的新生儿并没有已知危险因素这一事实而言，评估胎儿心脏的系统性超声检查不能只局限于有危险因素的孕妇。实际上，新近胎儿心脏筛查指南已经把大血管评估包含在内^[14-16]。常规超声对 CHD 的检查价值将在第 2 章讨论。

已知或可疑染色体或基因异常

胎儿染色体或基因异常是心脏及心外畸形的高危因素之一，因此需做胎儿超声心动图检查。对此内容的详细讨论请参见第 4 章。

胎儿颈项透明层增厚

妊娠早期末或妊娠中期初行胎儿颈项透明层厚度（nuchal translucency, NT）测量是目前对胎儿染色体异常风险评估的有效方法。有些研究认为，NT 增加与遗传综合征及包括心脏畸形在内的大多数胎儿畸形有关^[17-19]。心脏畸形的发生危险性随着 NT 的增加而增加，但与 CHD 的具体类型没有明显相关^[18]。染色体正常的胎儿如果 NT 大于或等于 3.5mm，CHD 的发病率为 23%，高于有 CHD 家族史的胎儿^[17,20]。因此，如果 NT 大于或等于 3.5mm，行胎儿超声心动图检查是必要的。NT 大于或等于 3.5mm 能帮助早期诊断 CHD 的所有主要类型^[21]。关于妊娠早期胎儿心脏超声检查的内容将在第 16 章进行更详细的讨论。

单绒毛膜胎盘

CHD 在单绒毛膜胎盘的胎儿中的发病率较高^[22,23]，占 2% ~ 9%^[22,24,25]。双胎输血综

合征 (twin-twin transfusion syndrome, TTTS) 是单绒毛膜双胎胎盘的并发症之一, 约占 10%。TTTS 与获得性心脏畸形有关, 包括右室流出道梗阻, 在双胎中受血儿的发病率约占 10%^[26]。即使在排除 TTTS 胎儿心脏畸形后, 单绒毛膜胎盘的胎儿患 CHD 的危险性仍增加^[23]。一项包含 165 对单绒毛膜双胎的研究表明, 其中至少一胎有结构性 CHD 的总体危险性为 9.1%^[23]。至少一胎有结构性 CHD 的危险性在单绒毛膜-双羊膜腔双胎中为 7%^[23], 在单绒毛膜-单羊膜腔双胎中的危险性为 57.1%^[23]。如果一个胎儿有病变, 那么双胎的另一个发生病变的危险性为 26.7%^[23]。一项对 830 例单绒毛膜-双羊膜腔双胎的系统性回顾研究进一步证实, 在排除了 TTTS 的病例, 发生 CHD 的危险性仍会增加^[22]。在非 TTTS 胎儿中室间隔缺损最常见, 而在 TTTS 胎儿中肺动脉狭窄及房间隔缺损的发病率更高^[22]。因此, 所有的单绒毛膜双胎妊娠均应建议行胎儿超声心动图检查。

母体危险因素

母体代谢性疾病

母体代谢性疾病主要包括妊娠糖尿病及苯丙酮尿症, 显著影响 CHD 的发病率。当母体患有代谢性疾病时, 为了降低胎儿 CHD 的发病率, 建议孕前咨询及在胎儿器官形成之前或形成期及时严格地控制代谢水平。

糖尿病

合并糖尿病孕妇的胎儿 CHD 发病率比正常孕妇的胎儿增加 5 倍, 发生危险性相对较高的心脏畸形包括内脏异位 (相对危险度 6.22)、大动脉共干 (相对危险度 4.72)、大动脉转位 (相对危险度 2.85) 及单心室 (相对危险度 18.24)^[27]。妊娠早期胰岛素水平下降、糖化血红蛋白 (HbA1c) 水平升高亦与合并糖尿病孕妇的胎儿先天畸形的危险性显著增加^[28,29]。尽管部分研究证实 HbA1c 水平升高到某一水平胎儿发生心脏畸形的危险性增加^[28], 但其他研究并没有发现 HbA1c 达到某一确定值能预测 CHD 的发生^[30]。因此, 虽然 HbA1c 水平高于 8.5% 的孕妇发生心脏畸形的危险性可能最高, 但所有糖尿病合并妊娠的孕妇危险性均有一定的增高。因此, 患有妊娠糖尿病的孕妇均应行胎儿超声心动图检查。妊娠糖尿病是一种妊娠早期才确诊的糖尿病, 不会增加发生胎儿心脏畸形的危险性, 因此不是胎儿超声心动图的检查适应证。妊娠晚期胎儿心室肥大是一种由于孕前和妊娠期血糖控制不良导致的并发症, 而且肥大的程度与血糖控制水平相关。如果妊娠中期孕妇的 HbA1c 水平超过 6%, 建议妊娠晚期行胎儿超声心动图检查以评估心室肥大程度^[31]。

苯丙酮尿症

另一种与 CHD 相关的代谢性疾病是苯丙酮尿症。苯丙酮尿症女性患者应该了解胎儿 CHD 与母体尿苯丙酮水平升高的关系^[32], 尤其是在成人期苯丙酮尿症女性患者没有严格