



国家卫生和计划生育委员会“十三五”规划教材

儿科专科医师规范化培训教材

心血管 系统疾病分册

- 中华医学会儿科学分会 组织编写
- 中国医师协会儿科医师分会
- 主编 杜军保



国家卫生和计划生育委员会“十三五”规划教材

儿科专科医师规范化培训教材

心血管系统疾病分册

■ 中华医学会儿科学分会
■ 中国医师协会儿科医师分会

组织编写

■ 主 编 杜军保

人民卫生出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

儿科专科医师规范化培训教材·心血管系统疾病分册 / 杜军保主编. —北京: 人民卫生出版社, 2017

ISBN 978-7-117-25694-0

I. ①儿… II. ①杜… III. ①儿科学 - 岗位培训 - 教材②小儿疾病 - 心脏血管疾病 - 诊疗 - 岗位培训 - 教材 IV. ①R72

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2017) 第 331306 号

人卫智网	www.ipmph.com	医学教育、学术、考试、健康, 购书智慧智能综合服务平台
人卫官网	www.pmph.com	人卫官方资讯发布平台

版权所有, 侵权必究!

儿科专科医师规范化培训教材 ——心血管系统疾病分册

主 编: 杜军保

出版发行: 人民卫生出版社 (中继线 010-59780011)

地 址: 北京市朝阳区潘家园南里 19 号

邮 编: 100021

E - mail: pmph@pmph.com

购书热线: 010-59787592 010-59787584 010-65264830

印 刷: 天津安泰印刷厂

经 销: 新华书店

开 本: 787 × 1092 1/16 印张: 22 插页: 4

字 数: 549 千字

版 次: 2018 年 3 月第 1 版 2018 年 3 月第 1 版第 1 次印刷

标准书号: ISBN 978-7-117-25694-0/R · 25695

定 价: 59.00 元

打击盗版举报电话: 010-59787491 E-mail: WQ@pmph.com

(凡属印装质量问题请与本社市场营销中心联系退换)

编写委员会

总 主 编 申昆玲 朱宗涵

副 总 主 编 赵正言 王天有 孙 锟 李廷玉 罗小平

总主编助理 向 莉

主 编 杜军保

副 主 编 黄国英 孙 锟 田 杰 张智伟 华益民

编 委 (按姓氏笔画为序)

王 成 (中南大学湘雅二医院)

田 杰 (重庆医科大学附属儿童医院)

华益民 (四川大学华西第二医院)

刘瀚旻 (四川大学华西第二医院)

孙景辉 (吉林大学第一医院)

孙 锟 (上海交通大学医学院附属新华医院)

杜军保 (北京大学第一医院)

李 奋 (上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心)

汪 翼 (山东省立医院)

张智伟 (广东省人民医院)

金红芳 (北京大学第一医院)

袁 越 (首都医科大学附属北京儿童医院)

黄国英 (复旦大学附属儿科医院)

黄 敏 (上海交通大学附属儿童医院)

秘 书 金红芳

序 言

我国儿科医师培养逐渐规范化,且与儿科医师的执业资格认定相结合。规范化的儿科医师培养可以分为三个阶段,即本科或研究生教育、儿科住院医师培养和儿科专科医师培养。儿科住院医师培养阶段采用全科轮转的方式培养,历时3年。在通过国家儿科医师资格考试后可获得儿科医师执业资格。具备儿科医师执业资格以后,可以选择专业进入儿科专科医师培养阶段,历时2年或以上。完成专科医师培养后,可成为具有某一专科特长的儿科专科医师。我国儿科教学第一阶段儿科本科教学 and 第二阶段儿科住院医师培养的教材已经齐备。但是第三阶段儿科专科医师培养尚缺乏标准教材。在中华医学会儿科学分会和中国医师协会儿科医师分会的共同努力下,历经三年的精心组织编撰,人民卫生出版社推出了儿科专科医师培训系列教材。

本系列教材共十四本分册,包括:儿童保健分册、发育行为学分册、新生儿疾病分册、呼吸系统疾病分册、消化系统疾病分册、心血管系统疾病分册、血液系统疾病分册、神经系统疾病分册、泌尿系统疾病分册、免疫系统疾病分册、遗传代谢和内分泌系统疾病分册、感染性疾病分册、重症医学分册、临床药理学分册。各分册的主编由中华医学会儿科学分会的各专科学组组长担任,遴选的编委均为儿科各专科方向的权威专家,代表了我国儿科专科的最高学术水平。根据专科医师需掌握的病种确定疾病范围,根据专科医师培训目标和基础能力确定章节内容的深浅程度,从行业角度出发,确定了明确的儿科专科医师培训目标。

各分册的框架由疾病篇和技术篇组成,其中技术篇是区别于住院医师教材的一大亮点。在疾病篇中,除了教材类专著的概述、诊断、鉴别诊断篇幅框架外,治疗决策将最新发布的指南、共识、规范等核心内容纳入,体现了其先进性,与专科医师培训需求相适应,理论和实践水平要求高于各段学历教材程度,是本教材的亮点之二。本教材疾病篇的编著将常见问题和误区防范以及热点聚焦,作为重点阐述内容,是编委的经验凝练总结,并对发展动态、争议焦点和疑难问题提出方向性的指导意见,为儿科专科医师培训过程中的起步阶段就前瞻性定位高标准高要求,不断推进儿科专科医师的持续教育培训,为提高其学习能力和指导实践指明方向,成为本教材的第三大亮点。

本系列教材以权威性、临床性、实用性和先进性为目标和基本原则,通过中华医学会儿科学分会和中国医师协会儿科医师分会的密切合作,在人民卫生出版社的审慎编辑修订下,陆续与广大儿科医师见面,适用读者不仅是第三阶段儿科住院医师,也适用于各年资主治医师。希望通过教材的应用和培训实践相结合,持续改进和优化儿科专科医师规范化培训模式,不断涌现优秀的儿科专科医师。

谨代表儿科专科医师培训教材编委会向所有付出辛勤劳动的专家们致以崇高敬意。

总主编 申昆玲 朱宗涵

2017年5月

儿科心血管专科医师是儿科医师队伍的重要组成部分,其业务水平的提高与规范是继续医学教育的重要内容,已成为当今全球医学界普遍关注的重要议题之一。

近年来,我国和世界其他国家一样,在小儿心血管疾病学科领域取得了突飞猛进的进展。中华医学会儿科学分会心血管学组以及《中华儿科杂志》编辑委员会联合主持并开展了多项临床研究,取得了重要临床研究成果;我国小儿心血管疾病领域的诊疗指南、专家共识以及建议(如小儿心力衰竭诊断及治疗建议、小儿病毒性心肌炎诊断标准、儿童晕厥诊断指南、儿童青少年血脂异常防治专家共识、小儿感染性心内膜炎的诊断标准、川崎病冠状动脉病变的临床处理建议、儿童肺高血压诊断与治疗专家共识以及儿童常见先天性心脏病介入治疗专家共识)等相继出台,为规范小儿心血管疾病的临床实践做出了重要贡献;相关基础研究硕果累累,促进了本专业的学术发展,有些研究成果在国际上居领先地位。

为了进一步规范儿科心血管专科医师培训中的临床诊疗,由中华医学会儿科学分会牵头,邀请了在儿科心血管研究和临床实践中经验丰富的临床专家、医师等共同撰写了本教材。该教材对小儿心血管疾病的基本知识、病因与发病机制、临床表现、诊断方法、鉴别诊断、治疗策略以及临床操作技术等进行了详细的介绍。该书内容丰富,系统性强,语言精练,通俗易懂,实用性和可读性强。读者范围适合于儿科心血管专业专科医师、儿科医师、护士、研究生、医学本科生和进修生使用。

本书得到中华医学会儿科学分会的指导,在此谨致谢意。由于撰稿人员受时间和阅历的限制,书中难免有不当之处,恳请同道斧正。欢迎发送邮件至 renweifuer@pmph.com,或扫描封底的二维码,关注“人卫儿科”,对我们的工作予以批评指正,以期再版修订时进一步完善,更好地为大家服务。

杜军保

2018年2月

目 录

第一篇 疾 病 篇

第一章 先天性心脏病	2
第一节 先天性心脏病总论	2
第二节 室间隔缺损	6
第三节 房间隔缺损	9
第四节 动脉导管未闭	13
第五节 房室间隔缺损	17
第六节 主肺动脉间隔缺损	21
第七节 法洛四联症	24
第八节 完全性大动脉转位	28
第九节 肺静脉异位引流	33
第十节 右心室双出口	37
第十一节 心脏瓣膜畸形	41
第十二节 肺动脉闭锁	47
第十三节 三尖瓣下移畸形	52
第十四节 单心室	56
第十五节 共同动脉干	61
第十六节 肺动脉狭窄	65
第十七节 主动脉狭窄	72
第十八节 主动脉缩窄	76
第十九节 主动脉弓离断	80
第二十节 左心发育不良综合征	83
第二十一节 冠状动脉畸形	87
第二十二节 心脏异位	92
第二十三节 血管环	96
第二十四节 动静脉瘘	99
第二十五节 新生儿先天性心脏病	104
第二章 心肌病	111
第一节 扩张型心肌病	111
第二节 肥厚型心肌病	115
第三节 限制型心肌病	119
第四节 心内膜弹力纤维增生症	122

第五节 心肌致密化不全	125
第六节 致心律失常型右室心肌病	128
第三章 病毒性心肌炎	131
第四章 感染性心内膜炎	139
第五章 心包炎	147
第六章 风湿性心脏病	151
第七章 川崎病冠状动脉病变	159
第八章 心律失常	166
第一节 窦性心动过速	166
第二节 期前收缩和逸搏	169
第三节 室上性心动过速	174
第四节 室性心动过速	178
第五节 扑动和颤动	182
第六节 心脏传导阻滞	186
第七节 窦房结功能障碍	192
第八节 长QT间期综合征	195
第九节 Brugada 综合征	198
第十节 心律失常的药物治疗	201
第九章 儿童自主神经介导性晕厥	208
第一节 血管迷走性晕厥	208
第二节 儿童体位性心动过速综合征	211
第三节 直立性低血压	214
第四节 直立性高血压	218
第五节 境遇性晕厥	222
第六节 儿童晕厥的诊断思路	225
第十章 儿童高血压	230
第十一章 肺高血压	246
第十二章 小儿心力衰竭	260
第十三章 儿童血脂异常	268

第二篇 技 术 篇

第十四章 心电图检查	278
第十五章 直立倾斜试验	284
第十六章 胸部X线检查	287
第十七章 超声心动图检查	293
第十八章 心导管检查和心血管造影术	299
第十九章 运动试验	305
第二十章 磁共振成像	308
第二十一章 计算机断层扫描	310

第二十二章 核素心血管造影·····	312
第二十三章 先天性心脏病介入性治疗·····	314
第二十四章 射频导管消融治疗·····	321
第二十五章 心律失常的电复律治疗·····	326
第二十六章 儿童起搏器治疗·····	331
参考文献·····	335
中英文名词对照索引·····	339

第一篇

疾 病 篇

第一节 先天性心脏病总论

培训目标:

1. 掌握 常见先天性心脏病的诊断和鉴别诊断及治疗原则。
2. 掌握 先天性心脏病的多种辅助检查方法在诊断中的价值并合理应用。
3. 熟悉 常见先天性心脏病的分类、临床表现。

一、概述

先天性心脏病 (congenital heart disease, 以下简称先心病) 是心脏、大血管在胚胎早期发育失常或发育障碍所引起的心血管解剖结构异常的一组先天畸形的疾病, 包括数十种从简单到复杂的心脏或大血管的发育异常。该病是儿科最常见的心脏疾患, 也是我国儿童尤其是婴儿死亡的最重要的原因之一。

根据国内外有关文献报道, 先心病发病率约占存活婴儿的 4‰~8‰, 据 2012 年原卫生部发布的《中国出生缺陷防治报告》, 按照我国人口出生率计算, 我国每年新增先心病约 15 万例, 平均每小时将新出生先心病 17.12 例, 2000~2011 年围产期先心病发生率呈上升趋势, 且占有监测发现出生缺陷病例的 26.7%, 当然与胎儿及新生儿超声心动图检查近几年的大力推广也有相关。2011 年全国先心病发生率为 2000 年的 3.56 倍, 城市为 4.41 倍, 农村为 2.97 倍。未经治疗者, 约 34% 可在生后 1 个月内死亡。由于复合畸形或病情严重者在出生后早期夭亡, 各年龄期所见的先心病病种有所不同。死于新生儿期的先心病以大动脉转位为最多, 其次是左心发育不良综合征及导管前型主动脉缩窄。各类先心病的发病情况以室间隔缺损最多, 其次为房间隔缺损、动脉导管未闭、主动脉缩窄及法洛三联症等。

【病因】

近年来, 由于遗传学、胚胎学、生物学、传染病学和代谢性疾病的研究进展, 对先心病的发病原因也有了较多的认识。多数先心病的病因不明。目前认为先心病的发生与遗传及环境因素影响有关。

1. **遗传因素** 据报道, 由单基因和染色体异常导致的各类先心病占总数的 15% 左右, 确定多种先心病的遗传学基础的研究正取得迅猛发展。目前关于房间隔以及房室间隔缺损、动脉导管未闭、主动脉瓣两瓣畸形、主动脉缩窄、肺动脉及肺动脉分支狭窄及动脉干畸形等相关的基因已部分被定位, 这意味着染色体及 DNA 的检测可能成为以后先心病的辅

助诊断手段之一。研究表明,心脏发育过程中有大量转录因子参与,其中 NKX2.5、TBX5、GATA4 等是影响心脏发育最为重要的 3 个转录因子,三者协同作用,调控着下游基因的正确表达。

2. 环境因素 任何胚胎发育过程中,尤其在受精开始到胚胎发育心脏四腔心形成的 8 周内受到生物、化学及物理等环境因素的干扰均可导致先心病。病因主要是宫内感染,特别是妊娠早期病毒感染(如风疹、腮腺炎、流行性感、柯萨奇病毒感染等)。其他如放射线的接触、服用药物史(抗癌药、抗癫痫药等)、代谢紊乱性疾病(如糖尿病)以及妊娠早期酗酒、吸毒等。绝大多数先心病患儿的病因可能是多因素的。

二、诊断与鉴别诊断

【分类】

临床上结合病理解剖与肺血流量情况可将先心病分类如下:

1. 左向右分流型(潜在发绀型) 在左、右心腔或主、肺动脉间有异常通道,左侧压力高于右侧,左侧动脉血通过异常通道进入右侧静脉血中,引起左向右分流,以房间隔缺损、室间隔缺损、动脉导管未闭最多见。晚期如出现梗阻性肺动脉高压可出现中央型发绀。

2. 右向左分流型(发绀型) 右心腔或肺动脉内压力异常增高,血流通过异常通道流入左心腔或主动脉。以法洛三联症、大动脉转位最多见。

3. 无分流型 左、右两侧心腔无分流,无发绀,以肺动脉狭窄、主动脉缩窄多见。

除常规且不可或缺的病史、体检、心电图及胸片等检查外,对于疑为先心病者,超声心动图检查仍是最有效的诊断方法。实时三维超声心动图(RT-3DE)是新近发展起来并开始应用于临床心脏病诊断和治疗的新兴技术,它可以实时、交互式地同时观察两个平面的图像,从多个角度动态显示心脏的解剖结构,因此,在复杂先心病的解剖结构的观察和瓣膜疾病的诊断方面独具优势。此外还可进行心脏容量、心肌重量、瓣膜反流等方面的定量研究。

大血管异常,肺动脉分支形态、粗细显示以及肺静脉回流等的显示方面,MRI 和 CT 具有独特的优势。MRI 还可以用于术前、术后的心功能评价。CT 和 MRI 的三维重建对于冠状血管的起源及走行都具有相当准确的显示。对于某些重症复杂先心病,心导管术、选择性心血管造影术的发展使心脏血管畸形诊断及血流动力学的检测更加完善。

【鉴别诊断】

先天性心脏病的鉴别诊断见表 1-1。

表 1-1 先天性心脏病的鉴别诊断

临床表现	X 线	心电图	初步诊断
无发绀	肺充血	右心室肥大	房间隔缺损
		左心室肥大	室间隔缺损、动脉导管未闭
	肺血正常	右心室肥大	肺动脉瓣狭窄、导管前型主动脉缩窄
		左心室肥大	主动脉瓣狭窄、导管后型主动脉缩窄
发绀	肺充血	右心室肥大	左心发育不良综合征、完全性肺静脉异位引流、完全性大动脉转位伴室间隔完整
		左心室或双心室肥大	完全性大动脉转位伴室间隔缺损
	肺缺血	右心室肥大	法洛三联症、严重肺动脉瓣狭窄
		左心室肥大	肺动脉闭锁、三尖瓣闭锁

【并发症】

1. **心力衰竭** 多见于婴儿,伴有大量左向右分流、肺静脉梗阻及左心室或右心室流出道梗阻病变等。左向右分流导致肺循环血流量增多,肺充血、肺间质液增多,易并发肺部感染如肺炎等。心力衰竭的发生率取决于分流量的多少及上述病变的严重程度。

2. **感染性心内膜炎** 最常见于室间隔缺损、主动脉瓣狭窄、动脉导管未闭及法洛四联症等,多因各种畸形引起血流改变,冲击心血管内膜,造成血管内膜损伤,病原菌易在该处停留、繁殖而致病。病原菌多数为草绿色链球菌及葡萄球菌,其他尚有革兰阴性菌、白色念珠菌等。

3. **脑栓塞** 在先心病中的发生率约为2%,常见于发绀型先心病(如法洛四联症、完全性大动脉转位等),多见于婴儿病例。严重缺氧引起代偿性红细胞增多,致使血液黏稠度增高。此外,相对性贫血时,红细胞的可变形性差也可增加血液黏稠度,易发生栓塞。因腹泻或过度出汗导致脱水时易促使栓塞发生。部分患儿可遗留后遗症如偏瘫、癫痫及智能落后等。

4. **脑脓肿** 发生率约为5%,绝大多数发生于发绀型先心病如法洛四联症等。与肺栓塞不同,本病多见于2岁以上小儿。脑脓肿可由邻近感染灶(中耳炎、鼻窦炎、面部蜂窝组织炎)蔓延引起,也可由血行感染引起。因存在右向左分流,细菌可不通过肺血管床的过滤及吞噬而直接进入脑。血液黏稠度增高及缺氧可导致组织微小梗死、软化,有利于细菌繁殖。

5. **咯血** 可见于严重的梗阻性肺动脉高压及因肺缺血导致侧支循环增生的患儿。

三、治疗决策

1. **一般治疗** 建立合理的生活规律,并根据具体情况适当参加体力活动以增强体质,按时预防注射,注意皮肤及口腔卫生。发绀者应保证足够饮水量。接受扁桃体摘除术、拔牙及其他手术者,手术前后应用足量抗生素,以防止感染性心内膜炎的发生。

2. **并发症的处理** 合并肺炎及感染性心内膜炎时宜及早作出诊断,积极控制感染;发生心力衰竭时要及时处理。左向右分流型先心病常合并慢性心力衰竭,需较长时间应用抗心力衰竭药物治疗,至手术或介入治疗时。

3. 控制动脉导管的药物治疗

(1) 吲哚美辛(前列腺素合成酶抑制):可促进早产儿动脉导管关闭。早产儿伴动脉导管未闭合并心力衰竭经洋地黄、利尿剂治疗无效时可试用此药。

(2) 前列腺素 E_1 及 E_2 :具有扩张动脉导管的作用,新生儿重症发绀型先心病不少需依赖动脉导管的开放以维持生命,出生后导管一旦闭合即导致死亡。滴注此药后使肺循环或体循环血流量增加,改善低氧血症与酸中毒,使病情好转,争取在最适宜条件下进行矫治手术。适用于肺动脉闭锁、法洛四联症伴严重肺动脉狭窄、左心发育不良综合征、导管前型主动脉缩窄等。

4. **介入性心导管治疗** 介入性治疗先心病大致分为两大类:一类为球囊扩张的方法解除血管及瓣膜的狭窄,如主动脉瓣狭窄、肺动脉瓣狭窄、主动脉缩窄等;另一类为利用各种封堵器封堵不应有的缺损,如房间隔缺损、室间隔缺损、动脉导管未闭、冠状动脉瘘等。对于符合适应证的 ASD、PDA,介入治疗可以作为首选治疗。对于 VSD 的介入治疗,因其有不可预知的远期完全房室传导阻滞的发生,尽管发生率不断减低,但仍未被美国 FDA 批准。我国 PDA、ASD 及 VSD 等常见先心病的介入治疗已经进入较成熟阶段,也颁布了《先天性心脏病

经导管介入治疗指南》。

5. 外科手术治疗 外科手术仍然是目前治疗先心病最有效的治疗方法。真正意义上的心脏外科始于体外循环应用于临床,1953年Gibbon首次使用体外循环于房间隔缺损(ASD)手术。60余年来,先心病的外科治疗有了飞速的发展,外科器械、外科手术方法、体外循环、麻醉及对先心病术后一些病理生理的研究,也使先心病手术的成功率及手术效果有了很大的提高。常见先心病如室间隔缺损、房间隔缺损、动脉导管未闭,如无严重的并存疾病或严重的手术并发症,手术成功率达99%以上,法洛四联症也可达97%以上,手术远期效果良好,绝大多数与正常人的生活质量相同。根据心血管畸形的类型及严重程度,采取不同的手术矫治方法达到根治或姑息治疗的目的。根治性手术包括缺损修补、动脉导管结扎、梗阻(狭窄)解除等。大部分手术均纠正解剖畸形(如Switch术和Rastelli术),少数手术则使循环生理恢复正常(如Mustard及Senning手术),重度发绀型先心病伴有肺动脉严重狭窄者难以进行根治手术,可行Glenn术和Fontan术等姑息手术。心内直视手术均需在外循环下进行。

小儿心脏移植自20世纪80年代起逐步开展,在美国开展较多,最小手术年龄为新生儿期,5年存活率已达84%,但在我国尚未开展。胎儿心脏外科目前大多处于动物实验阶段。

四、常见问题和误区防范

随着科学技术的发展,先心病诊断治疗的手段和技术也不断更新。

1. 随着介入治疗的技术日益成熟,介入治疗在先心病治疗中的比重日益增大。目前大多数的动脉导管未闭、房间隔缺损均适宜应用介入治疗方法,有适应证的室间隔缺损、肺动脉瓣狭窄、主动脉瓣狭窄、主动脉缩窄等,也首选介入治疗。部分外科术后残留的问题,也可以通过介入治疗的方法得以改善,如术后残留肺动脉分支狭窄、主动脉缩窄术后残余梗阻等可以通过支架植入等方法治疗。

2. 先心病治疗时机选择 有部分先心病可自愈,因此,并非所有的先心病治疗越早越好,相反,有些病例因过度干预造成很多并发症发生。左向右分流型先心病如房间隔缺损、动脉导管未闭、室间隔缺损等,要综合评估患儿生长发育、心功能以及是否有反复感染或肺动脉高压等情况来决定最佳治疗时机;右向左分流型先心病需考虑其发绀程度、病理类型、发育情况来决定是行姑息手术还是根治手术。与成人有所不同,小儿存在持续的生长发育过程,因此,部分人工支架或瓣膜植入手术要考虑到年龄因素。

五、热点聚焦

1. **胎儿先心病的诊治** 胎儿先心病的诊治将成为未来先心病诊治的新领域。随着胎儿先心病诊断技术的进步,胎儿期先心病的检出率不断升高。目前临床开展最多的是胎儿肺动脉闭锁或严重狭窄的病例,在宫内行球囊扩张后,可明显改善胎儿肺动脉发育,给出生后进一步治疗带来益处。胎儿先心病需要产前产后一体化管理。国外胎儿先心病的治疗已开展,国内目前尚处于动物实验阶段。

2. **内外科镶嵌治疗模式的应用** 某些复杂型先心病需要内外科协作处理,单纯依靠外科或内科治疗都比较困难,如法洛四联症合并粗大侧支血管、主动脉弓缩窄合并室间隔缺损、左心发育不良行姑息术维持动脉导管开放等,在外科手术前先行内科介入治疗,可以为外科手术创造更好的条件,因此,现在越来越多的心脏中心建立了内外科镶嵌治疗导管室。

(孙 锐)

第二节 室间隔缺损

培训目标

1. 掌握 室间隔缺损的病理生理、临床表现及诊断方法。
2. 熟悉 室间隔缺损的治疗原则,根据适应证选择合适的治疗方法。

一、概述

室间隔缺损(ventricular septal defect, VSD)是最常见的先天性心脏病,约占所有先天性心脏病的20%~57%,多数VSD为单纯性,约40%合并其他先天性心血管畸形。VSD的发病率与种族、性别、母亲年龄、胎次及社会经济情况无明显关系。常见合并VSD的先天性心血管畸形有法洛四联症、右室双出口、永存动脉干、完全性大动脉转位、肺动脉闭锁、三尖瓣闭锁等,也可合并房间隔缺损、动脉导管未闭、主动脉弓畸形、主动脉缩窄等。通常根据缺损在室间隔的部位及其朝向右心室的部分,缺损边缘特点及其与房室瓣、主动脉瓣的关系,将其分为膜周型、肌部型、双动脉下型及邻近三尖瓣(非膜周)型VSD。

【病理生理】

VSD的病理生理取决于控制分流量及分流方向的缺损大小及肺血管阻力。缺损大小可粗分为三档:小型者分流量有一定限度,虽然右室压力较正常稍高,左右室的压力仍保持很大的差距;中型者缺损口径约为主动脉的1/2,仍能保持左右室间有一定的收缩压差距($\geq 20\text{mmHg}$),但对分流阻力较小;大型者缺损已达到主动脉口的面积,无法限制分流量,左右室压力持平,这时分流量决定于肺循环和体循环的阻力。

大量左向右分流使左室因超容而扩大和逐渐肥厚,心室顺应性下降,舒张压上升。左房血液回流受限,因此肺静脉、肺微血管等后续血流受阻,导致肺内淤血引起肺间质水肿,肺的通气/换气均受到障碍,左心衰竭和呼吸衰竭同时表现。

长期大量的左向右分流可使肺血管阻力升高并伴随肺血管病变。肺血管的结构改变如发展严重无法逆转,肺动脉由于血流量增加所致动力性肺动脉高压向梗阻性肺动脉高压转变,肺动脉压可超过主动脉压的高度,在缺损处发生右向左分流,称为艾森曼格(Eisenmenger)综合征。

二、诊断与鉴别诊断

【临床表现】

临床症状取决于缺损的大小和肺循环的阻力。心脏杂音大多于出生后1~6周被发现。小型缺损可无症状,一般活动不受限制,生长发育不受影响。缺损的大小关系到患儿的临床表现和采取措施,小缺损者终生无症状,不需治疗;大缺损者在婴儿期即可死于心力衰竭,所以临床估量VSD缺损大小和循环阻力对治疗和预后有重要意义。

1. **小型缺损** 临床多无症状,多为体检时意外发现杂音方被辨认。患儿生长发育正常,主要体征为胸骨左缘第三、四肋间响亮的全收缩期杂音,与第一心音同时出现,常有震颤。

2. **中型缺损** 临床无症状,也可在婴儿期曾有心力衰竭症状而后缺损缩小。生长发育正常,胸廓无畸形或稍饱满,因分流量多左心室可增大及搏动活跃,心脏杂音和震颤与小型缺损相同,但在心尖部可有第三心音增强及舒张中期杂音。

3. **大型缺损** 患儿出生后初无症状,随着肺循环阻力的下降可出现呼吸急促,喂养困难,多汗,往往由于喂养不足导致瘦小和体重不增加,同时,用力呼吸也会大量消耗能量。左右心室均有增大,但以左心室为主,心脏杂音为全收缩期的渐弱杂音,但因左右两心室间压差不大,所以杂音可不很响,且可无震颤。第二心音亢进,心尖部常可听到第三心音,构成奔马律。临床上患儿有心力衰竭、肺水肿,并发肺炎者多属此型。

当肺循环阻力几乎达到体循环的高度,甚至超过体循环时,会发生右向左分流,可出现发绀,并有杵状指及红细胞增多,形成艾森曼格综合征,年长后发绀逐渐明显,患儿生长发育可在正常范围内,胸廓往往有畸形。体征主要表现为肺动脉高压征,听诊常有肺动脉喷射性喀喇音,肺动脉瓣关闭音很响,触诊明显,分流的杂音可很轻,甚至不易听到,可能还有肺动脉瓣反流的舒张早期杂音。

【辅助检查】

1. **心电图检查** 小型 VSD 及大型限制性 VSD 患儿在出生后婴儿期的心电图可在正常范围。大型非限制性 VSD 伴肺血增多的婴儿可为正常窦性节律,窦性心动过速,额面 QRS 波电轴正常,双心室增大。胸前导联 QRS 波呈左室优势伴深 Q 波为左心室容量超负荷的表现。

2. **X 线检查** 典型改变为心脏增大和肺动脉主干及其分支增粗。分流量大者左心房左心室增大,伴肺动脉高压者右心室增大。

3. **超声心动图检查** 二维超声切面中可见室间隔各部连续中断为诊断缺损的依据。室间隔中断,断端粗钝而影浓密,并能在多种切面中见到的则诊断缺损比较可靠。结合彩色血流显像有助于 VSD 的分型诊断。经过多切面检查,二维超声心动图对 VSD 的分型诊断与手术观察比较总符合率达 90%~97.5%。

4. **CT 和 MRI** 单纯室间隔缺损一般不需行 CT 及 MRI 检查。CT 及 MRI 检查对于发现肌部的小缺损较敏感,还可清楚显示左心房增大、左心室增大、右心室增大、肺动脉扩张等室间隔缺损的间接征象。

5. **心导管及心血管造影** 由于超声心动图及 CT、MRI 等无创性影像诊断技术的应用,目前单纯 VSD 很少应用心导管及心血管造影作为手术前的诊断方法。当诊断不明确,特别合并重度肺动脉高压而不能确定是否合适手术治疗时,心导管检查则有重要的诊断价值。通过心导管检查测定心腔压力及体、肺循环血流量可计算肺血管阻力,了解肺动脉高压的程度和性质。

【诊断】

根据心脏杂音特点,结合辅助检查如心电图显示左心房、左心室大;胸片显示肺血多,左心房、左心室大等,心脏超声如显示室间隔回声缺失,有穿隔血流可确诊。

【鉴别诊断】

1. **动脉导管未闭** 肺动脉瓣下型 VSD 伴主动脉瓣关闭不全时易误诊为 PDA,此时 VSD 的收缩期杂音和主动脉瓣关闭不全的舒张期杂音同时存在,但为双期杂音,与 PDA 的连续性杂音不同。PDA 合并肺高压时,可仅闻及收缩期杂音,有时候和肺动脉瓣下 VSD 相混淆。超声心动图和心导管检查可鉴别。

2. **房间隔缺损** 房间隔缺损杂音一般在肺动脉瓣区,较柔和,响度 1~2 级,常有 P₂ 固定

分裂,心电图和胸片显示右心房、右心室大,心脏超声可鉴别。

3. **肺动脉瓣狭窄** 其杂音性质和位置与 VSD 相似,但 P_2 一般减弱,胸片显示肺血少,肺动脉有狭窄后明显扩张。

4. **主肺动脉窗** 其连续性杂音和肺动脉瓣下 VSD 合并主动脉关闭不全相似,需行心脏超声检查。

三、治疗决策

【治疗】

1. **内科治疗** 中型及大型 VSD 患儿出生 2~3 个月后随着左向右分流量及肺血流量显著增加,可相继出现呼吸急促、喂养困难等心功能不全的临床表现。此时需给予利尿剂及血管紧张素转换酶抑制剂等药物治疗。利尿剂如呋塞米可减少心脏前负荷,使肺水肿得到缓解。呋塞米可能增加钾离子的排泄及影响电解质平衡,需要补充钾离子或同时加用螺内酯。临床研究证明血管紧张素转换酶抑制剂(ACEI)卡托普利可降低体循环血管阻力,而对肺循环血管阻力无明显影响,使左向右分流减少,肺血流量减少,临床症状改善。在大量左向右分流型先天性心脏病合并心力衰竭时应用地高辛尚有争议,然而临床经验也发现经过地高辛治疗,部分心力衰竭患儿临床症状得到明显改善。地高辛应用时可予 $0.01\text{mg}/(\text{kg}\cdot\text{d})$,分 2 次口服,不必首剂采用饱和剂量。

液体摄入亦需限制,每天 $<120\text{ml}/\text{kg}$;热量每天约 $140\text{kcal}/\text{kg}$ 。不能排除合并肺部感染时可应用适当抗生素。供氧虽属常规治疗,但需注意,氧对肺循环作用为血管扩张,体循环作用为血管收缩,所以用氧过度可增加分流量。在有肺水肿时供养可改善缺氧症状,严重呼吸窘迫时可用持续正压呼吸。

2. **经心导管介入治疗** 应用特制封堵器经心导管封堵肌部 VSD 始于 1988 年,封堵膜周部 VSD 始于 1994 年,对于适宜的病例,介入治疗具有较高的成功率。但是安置膜周部封堵器时有可能损伤主动脉瓣、三尖瓣及心脏传导束。完全性房室传导阻滞的发生率为 $2.9\%\sim 5.7\%$,传导阻滞可发生于当时或安置封堵器 1 年后。介入治疗的严重并发症仍是临床关切的问题。

3. **外科治疗** 室间隔缺损外科手术的指征为:①中型或大型 VSD 合并心力衰竭经过药物治疗无改善,喂养困难,生长迟缓,反复呼吸道感染;②大型 VSD 合并肺动脉高压,即使无临床症状;③年长患儿随访过程中不见缺损缩小, $Q_p:Q_s>2:1$,即使无临床症状;④VSD 合并主动脉瓣脱垂及反流或右室流出道梗阻。合并严重肺血管病变是 VSD 手术治疗的唯一禁忌证。

手术治疗的适宜时间主要取决于病情及缺损部位。中型或大型缺损患儿出生后早期合并心力衰竭经药物治疗无改善者,应早期(6 个月内)手术治疗,如 6 个月后肺动脉高压持续者,应于 1 岁内手术治疗。如无临床症状、无心脏扩大或肺动脉高压的 VSD,手术时间不限定,但早期手术对左室结构及功能的恢复有利。

【病程】

大型 VSD 在婴儿期未经治疗可致心力衰竭,甚至死亡;年长后可演变为梗阻性肺动脉高压。小型缺损即使不闭合亦无碍,不致发生心力衰竭或梗阻性肺动脉高压。VSD 有自然缩小及闭合趋势,膜周部 VSD 及小梁肌部 VSD 发生自然缩小及闭合的较多,但也可能发生主动脉瓣脱垂及反流,或右室流出道肥厚影响自然病程。