



第七章 先天性心血管病

第一节 成人常见先天性心血管病

先天性心血管病(congenital cardiovascular diseases)是指心脏及大血管在胎儿期发育异常引起的、在出生时病变即已存在的疾病,简称先心病。在我国,先心病的发病率为0.7%~0.8%。成人常见先天性心血管病见表3-7-1。

表3-7-1 成人常见先天性心血管病

部位	畸形	血流动力学
心房	房间隔缺损	左向右分流
	卵圆孔未闭	房水平分流较小
心室	室间隔缺损	左向右分流
	二叶主动脉瓣	无分流
	肺动脉瓣狭窄	无分流
瓣膜	三尖瓣下移	无分流
	动脉导管未闭	左向右分流
	主动脉缩窄	无分流
血管	主动脉窦瘤	窦瘤破裂多发生左向右分流
	冠状动脉瘘	多发生左向右分流
	复杂	法洛三联症

一、房间隔缺损

房间隔缺损(atrial septal defect, ASD)是最常见的成人先天性心脏病,占成人先天性心脏病的20%~30%,男女发病率之比为1:(1.5~3),且有家族遗传倾向。

【病理解剖】

房间隔缺损一般分为原发孔缺损(primum atrial septal defect)和继发孔缺损(secundum atrial septal defect)。后者又分为中央型缺损、下腔型缺损、上腔型缺损和混合型缺损,以中央型缺损最多见,也可有多个缺损同时存在。

【病理生理】

房间隔缺损对血流动力学的影响主要取决于分流量的多少。分流量的多少除取决于缺损口大小,还与左、右心室的顺应性和体、肺循环的相对阻力有关。持续的肺血流量增加导致肺淤血,使右心容量负荷增加,肺血管顺应性下降,从功能性肺动脉高压发展为器质性肺动脉高压,右心系统压力随之持续增高直至超过左心系统的压力,使原来的左向右分流(left-to-right shunt, LRS)逆转为右向左分流(right-to-left shunt, RLS)而出现青紫。

【临床表现】

一般无症状,随病情发展可出现劳力性呼吸困难、心律失常、右心衰竭等,晚期约有15%病人因重度肺动脉高压出现右向左分流而有青紫,形成艾森门格综合征(Eisenmenger syndrome)。

体格检查最典型的体征为肺动脉瓣区第二心音亢进呈固定性分裂,并可闻及Ⅱ~Ⅲ级收缩期喷射性杂音。

【辅助检查】

1. 心电图 可有电轴右偏、右室肥大、右束支传导阻滞等表现。
2. X线检查 可见右房、右室增大,肺动脉段突出及肺血管影增加。
3. 超声心动图 具有确诊价值。
4. 心导管检查 可以测量心房水平的分流量以及肺循环阻力。

【诊断与鉴别诊断】

典型的心脏听诊、心电图、X线表现可提示房间隔缺损存在,超声心动图可以确诊。应与肺静脉畸形引流、肺动脉瓣狭窄及小型室间隔缺损等鉴别。

【治疗】

对于成人房间隔缺损病人,只要超声检查有右室容量负荷增加的证据,就应尽早关闭缺损。房间隔缺损的治疗方法包括介入治疗和外科开胸手术两种。

1. 介入治疗 参见本章第二节。
2. 手术治疗 在未开展介入手术治疗以前,对所有单纯房间隔缺损已引起血流动力学改变者均应手术治疗。

【预后】

死亡原因常为心力衰竭,其次为肺部感染、肺动脉血栓形成或栓塞。

二、室间隔缺损

室间隔缺损(ventricular septal defect, VSD),也是一种常见的先天性心脏畸形,约占成人先天性心血管疾病的10%~20%。可单独存在,亦可与其他畸形合并发生。

【病理解剖】

室间隔由膜部、漏斗部和肌部三部分组成。根据缺损的部位,室间隔缺损可分为膜部缺损,最常见;漏斗部缺损,又可分为干下型和嵴内型;肌部缺损。

【病理生理】

室间隔缺损必然导致心室水平的左向右分流,其血流动力学效应为:①肺循环血量增多;②左室容量负荷增大;③体循环血量下降;④晚期可形成 Eisenmenger 综合征。

【临床表现】

一般根据血流动力学受影响的程度,症状轻重等,临床上分为大、中、小型室间隔缺损。

1. 小型室间隔缺损 此类病人通常无症状,沿胸骨左缘第3~4肋间可闻及Ⅳ~Ⅵ级全收缩期杂音伴震颤, P_2 心音可有轻度分裂,无明显亢进。
2. 中型室间隔缺损 部分病人有劳力性呼吸困难。听诊除在胸骨左缘可闻及全收缩期杂音伴震颤外,并可在心尖区闻及舒张中期反流性杂音, P_2 心音可轻度亢进。
3. 大型室间隔缺损 因血流动力学影响严重,存活至成人期者较少见,且常因出现右向左分流而呈现青紫;并有呼吸困难及负荷能力下降。胸骨左缘收缩期杂音常减弱至Ⅲ级左右, P_2 心音亢进;有时可闻及因继发性肺动脉瓣关闭不全而致的舒张期杂音。

【辅助检查】

1. 心电图 室间隔小缺损时心电图可正常或电轴左偏,较大室间隔缺损时可有左室或双室肥大。
2. X线检查 小型室间隔缺损可无异常征象;中型室间隔缺损可见肺血增加,心影略向左增大;大型室间隔缺损主要表现为肺动脉及其主要分支明显扩张,但在肺野外1/3血管影突然减少,心影大小不一。



3. 超声心动图 是确诊本病的主要无创方法。
4. 心导管检查 可以测量心室水平的分流量以及肺循环阻力。

【诊断与鉴别诊断】

典型室间隔缺损根据临床表现及超声心动图即可确诊。需与肺动脉瓣狭窄、肥厚型心肌病鉴别，合并肺动脉高压者应与原发性肺动脉高压及法洛四联症鉴别。

【治疗】

1. 介入治疗 参见本章第二节。
2. 手术治疗 室间隔缺损修补术。伴明显肺动脉压增高，肺血管阻力 >7 Wood 单位者不宜手术。

【预后】

缺损面积较小者预后良好，较大缺损伴有严重肺动脉高压者预后极差。

三、动脉导管未闭

动脉导管未闭(patent ductus arteriosus, PDA)是常见的先天性心脏病之一，占先天性心脏病总数的12%~15%，女性约两倍于男性。约10%的病例并存其他心血管畸形。

【病理解剖】

动脉导管连接肺动脉总干与降主动脉，是胎儿期血液循环的主要渠道。出生后一般在数个月内因失用而闭塞，如1岁后仍未闭塞，即为动脉导管未闭。

【病理生理】

由于存在左向右分流，肺循环血流量增多，致使左心负荷加重，左心随之增大。

【临床表现】

分流量小者可无症状，中等分流量者常有乏力、劳累后心悸、气喘胸闷等症状，突出的体征为胸骨左缘第2肋间及左锁骨下方可闻及连续性机械样杂音，常伴有震颤，传导范围广泛。大量分流者，常伴有继发性严重肺动脉高压导致右向左分流，多有青紫，且临床症状严重。

【辅助检查】

1. 心电图 常见的有左室大、左房大的改变，肺动脉高压时，可出现右房大，右室肥大。
2. X线检查 透视下所见肺门舞蹈征是本病的特征性变化。
3. 超声心动图 可显示未闭动脉导管。
4. 心导管检查 可了解肺血管阻力、分流情况及除外其他复杂畸形。

【诊断与鉴别诊断】

根据典型杂音、X线及超声心动图表现，大部分可以作出正确诊断。需与主动脉瓣关闭不全合并室间隔缺损、主动脉窦瘤(Valsalva 窦瘤)破裂等可引起双期或连续性杂音的病变鉴别。

【治疗】

大多数专家认为动脉导管未闭一经诊断就必须进行治疗，而且大多数能够通过介入方法治愈。

1. 介入治疗 参见本章第二节。
2. 手术治疗 外科手术采用结扎术或切断缝合术。

【预后】

除少数病例已发展至晚期失去手术介入治疗机会外，总体预后良好。本病容易合并感染性心内膜炎。

四、卵圆孔未闭

卵圆孔是心脏房间隔在胚胎时期的一个生理性通道，正常情况下在出生后5~7个月左右融合，若未能融合则形成卵圆孔未闭(patent foramen ovale, PFO)。PFO与不明原因脑卒中之间存在着密切的联系。



【病理解剖】

在胚胎发育至第6、7周时,心房间隔先后发出2个隔,先出现的隔为原发隔,后出现的隔为继发隔。卵圆窝处原发隔与继发隔未能粘连融合留下一小裂隙称卵圆孔未闭。

【病理生理】

PFO对心脏的血流动力学影响小,但PFO与不明原因脑卒中之间存在着密切的联系。因PFO的存在造成“反常栓塞”,可引起相应的临床症状。

【临床表现】

卵圆孔未闭在无分流或分流量小时多无症状,难以听到杂音。当发生明显分流时可能出现不明原因脑卒中(cryptogenic stroke,CS)或偏头痛。同时也可伴随晕厥、暂时性失语、睡眠性呼吸暂停、平卧性呼吸困难、斜卧呼吸-直立性低氧血症(platypnea-orthodeoxia syndrome,POS)等潜在症状。

【辅助检查】

1. 心电图、X线检查 一般无明显异常。
2. 超声心动图 可发现左向右分流或右向左分流的卵圆孔未闭。
3. 心导管检查 可直接证实卵圆孔未闭的存在。

【诊断与鉴别诊断】

卵圆孔未闭的诊断主要靠心脏超声检查来明确诊断。卵圆孔未闭应与小房间隔缺损相鉴别。

【治疗】

PFO合并不明原因脑卒中、一过性脑缺血发作(transient cerebral ischemic attack,TIA)或偏头痛等,应给予治疗,包括药物治疗(抗凝剂或抗血小板制剂)、经导管封堵PFO、外科手术关闭PFO。

1. 介入治疗 参见本章第二节。
2. 手术治疗 多数情况下,外科修补PFO已被介入治疗所替代。

【预后】

本病一旦发现反常栓塞的证据应及时进行治疗,预后较好。

五、肺动脉瓣狭窄

先天性肺动脉瓣狭窄(congenital pulmonary valve stenosis)发病率较高,在成人先天性心脏病中可达25%。

【病理解剖】

本病主要病理变化可分为三型:瓣膜型,瓣下型,瓣上型。

【病理生理】

主要的病理生理为右心室的排血受阻,右室压力增高,右室代偿性肥厚,最终右室扩大以致衰竭。

【临床表现】

轻症肺动脉瓣狭窄可无症状,中度狭窄者在活动时可有呼吸困难及疲倦,严重狭窄者可因剧烈活动而导致晕厥甚至猝死。

典型的体征为胸骨左缘第2肋间有一响亮的收缩期喷射性杂音,传导广泛可传及颈部,整个心前区甚至背部常伴有震颤;肺动脉瓣区第二心音减弱。

【辅助检查】

1. 心电图 可出现电轴右偏、右室肥大、右房增大。也可见不完全右束支传导阻滞。
2. X线检查 可见肺动脉段突出,肺血管影细小,肺野异常清晰;心尖左移上翘,心影明显增大。
3. 超声心动图 可见肺动脉瓣增厚,可定量测定瓣口面积,可计算出跨瓣或狭窄上下压力阶差。
4. 右心导管检查和右心室造影 可确定狭窄的部位及类型,测定右心室和肺动脉的压力。

【诊断与鉴别诊断】

典型的杂音、X线表现及超声心动图检查可以确诊。鉴别诊断应考虑原发性肺动脉扩张,房、室



间隔缺损,法洛四联症及 Ebstein 畸形等。

【治疗】

1. 介入治疗 首选方法。参见本章第二节。
2. 手术治疗 球囊扩张不成功或不宜行球囊扩张者,如狭窄上下压力阶差 $>40\text{mmHg}$ 应采取手术治疗。

【预后】

介入或手术治疗效果均良好。重症狭窄如不予处理,可致右心衰而死亡。

六、二叶主动脉瓣

先天性二叶主动脉瓣(congenital bicuspid aortic valve)是成人先天性心脏病中较常见的类型之一,在人群中的发病率约为1%。

【病理解剖】

主动脉瓣及其上、下邻近结构的先天性发育异常有较多类型,但在成年人中以二叶主动脉瓣最为常见。随着年龄增长,二叶瓣可导致主动脉瓣狭窄,及主动脉瓣关闭不全。

【病理生理】

当二叶瓣功能正常时无血流动力学异常,一旦出现瓣膜狭窄或关闭不全则可出现相应的血流动力学变化。

【临床表现】

瓣膜功能正常时可无任何症状体征。瓣膜功能障碍出现狭窄或关闭不全时表现相应的症状体征,请参阅瓣膜病的相关章节。

【辅助检查】

1. 超声心动图是诊断二叶主动脉瓣最直接、最可靠的检查方法。
2. 伴发主动脉瓣狭窄后继发左心室肥厚,或伴发主动脉瓣关闭不全继发左心室扩大,心电图及X线可有相应的表现。
3. 心导管检查仅用于拟行介入或手术治疗的病人。

【诊断与鉴别诊断】

根据超声心动图所见诊断并不困难。主要应与风湿性瓣膜病及梗阻性肥厚型心肌病相鉴别。

【治疗】

1. 介入治疗 参见本章第二节。
2. 手术治疗 对于有瓣膜狭窄且有相应症状,跨瓣压力阶差 $\geq 50\text{mmHg}$ 时,宜行瓣膜成形或换瓣手术;对于瓣膜关闭不全,心脏进行性增大者,应考虑换瓣手术治疗。

【预后】

单纯二叶主动脉瓣畸形的预后取决于并发的功能障碍的程度。此外,本病易患感染性心内膜炎,病情可因此急剧恶化。

七、三尖瓣下移畸形

先天性三尖瓣下移畸形多称之为埃勃斯坦畸形(Ebstein anomaly),在先天性心脏病中属少见。

【病理解剖】

本病的主要病变为三尖瓣瓣叶及其附着部位的异常,右心室被下移的三尖瓣分隔为较小的功能性右室(肌部及流出道)及房化的右室,与原有的右房共同构成一大心腔。

【病理生理】

主要为三尖瓣关闭不全的病理生理变化,右房压增高。如同时有房间隔缺损,可能导致右向左分



流而有青紫。

【临床表现】

病人自觉症状轻重不一,可有心悸、气喘、乏力、头晕和右心衰竭等。约 80% 病人有青紫,有 20% 病人有阵发性房室折返性心动过速病史。

最突出的体征是心界明显增大,心前区搏动微弱。心脏听诊可闻及四音心律。胸骨左缘下端可闻及三尖瓣关闭不全的全收缩期杂音,颈动脉扩张性搏动及肝大伴扩张性搏动均可出现。

【辅助检查】

1. 心电图 常有一度房室传导阻滞、P 波高尖、右束支传导阻滞。约 25% 有预激综合征(右侧房室旁路)图形。

2. X 线检查 球形巨大心影为其特征。

3. 超声心动图 具有重大诊断价值,可见到下移的瓣膜、巨大右房、房化右室及相对甚小的功能性右室、缺损的房间隔亦可显现。

4. 右心导管检查 拟行手术治疗者宜行右心导管检查。

【诊断与鉴别诊断】

临床表现及超声检查可确诊。有青紫者应与其他青紫型先天性心脏病及三尖瓣闭锁鉴别;无青紫者应与扩张型心肌病和心包积液鉴别。

【治疗】

症状轻微者可暂不手术,随访观察,心脏明显增大,症状较重者应行手术治疗。

八、先天性主动脉缩窄

先天性主动脉缩窄(congenital coarctation of the aorta)是指局限性主动脉管腔狭窄,为先天性心脏大血管畸形,在各类先天性心脏病中占 5% ~ 8%,男女之比为(3 ~ 5):1。

【病理解剖】

根据缩窄部位与动脉导管部位的关系,可分为导管前型及导管后型。

【病理生理】

本病主要病理生理为体循环近端缩窄以上供血范围高血压,包括上肢血压升高而以下肢为代表的缩窄以下的血压降低。

【临床表现】

成人主动脉缩窄常无症状,部分病人可出现劳力性呼吸困难、头痛、头晕、鼻出血、下肢无力、麻木、发凉甚至有间歇性跛行。

最明显的体征表现为上肢血压有不同程度的增高,下肢血压下降。心尖搏动增强,心界常向左下扩大,沿胸骨左缘到中上腹可闻及收缩中后期喷射性杂音,有时可在左侧背部闻及。约有 20% 的病人存在动脉导管未闭。

【辅助检查】

1. 心电图 常有左室肥大及(或)心肌劳损表现。

2. X 线检查 可见左室增大、升主动脉增宽,缩窄上下血管扩张而使主动脉弓呈 3 字征。

3. 超声心动图 可测定缩窄上下压力阶差。

4. 磁共振检查 可显示整个主动脉的解剖构形及侧支循环情况。

5. 心导管检查和主动脉造影术 可进行压力测定,显示缩窄的部位、长度以及侧支循环的情况,是否存在动脉导管未闭等。

【诊断与鉴别诊断】

典型的上下肢血压的显著差别及胸部杂音可提示本病的诊断,超声心动图检查可确诊。鉴别诊断应考虑主动脉瓣狭窄,动脉导管未闭及多发性大动脉炎等。



【治疗】

1. 介入治疗 参见本章第二节。
2. 手术治疗 一般采用缩窄部位切除端端吻合或补片吻合,术后有时可有动脉瘤形成。较早手术者,预后相对较好。

【预后】

成年后手术死亡率高于儿童期手术,如不手术大多死于50岁以内,其中半数以上死于30岁以内。

九、主动脉窦瘤

先天性主动脉窦瘤(congenital aortic sinus aneurysm)是一种少见的先天性心脏病变。此病变大多在成年时被发现,男性多于女性。

【病理解剖】

本病主要在主动脉窦部,随着年龄增长瘤体常逐渐增大并突入心腔中,当瘤体增大至一定程度,瘤壁变薄而导致破裂。窦瘤可破入右心房、右心室、肺动脉、左心室或心包腔。部分病人合并有室间隔缺损。

【病理生理】

根据窦瘤的部位及破入不同的腔室而有不同的病理生理变化,如破入心包则可因急骤发生的心脏压塞而迅速死亡。临床上以右冠状动脉窦瘤破入右心室更为常见,并具有典型的类似心室水平急性左向右分流的病理生理特征。

【临床表现】

在瘤体未破裂前一般无临床症状或体征。当窦瘤破裂后病人会出现心悸、胸痛、呼吸困难、咳嗽等急性心功能不全症状,随后逐渐出现右心衰竭的表现。体征以胸骨左缘第3、4肋间闻及连续性响亮的机器样杂音,伴有震颤为特征。

【辅助检查】

1. 心电图 可正常,窦瘤破裂后可出现左室增大或左、右室增大表现。
2. X线检查 窦瘤破裂后,可见肺淤血,左、右心室增大。
3. 超声心动图 窦瘤未破裂前即可见到相应的窦体增大有囊状物膨出。瘤体破裂后可见裂口;超声多普勒可显示经裂口的血液分流。
4. 磁共振显像 可更清晰地显示窦瘤部位大小及与周围心血管腔室的关系。
5. 心导管检查 可准确判断破入的部位及分流流量。

【诊断与鉴别诊断】

由于影像检查技术的发展及普及,临床上发现未破裂主动脉窦瘤的概率增加。事先未发现主动脉瘤者,出现急性症状体征时应与急性心肌梗死、动脉导管未闭、室间隔缺损伴有主动脉瓣关闭不全等相鉴别。

【治疗】

窦瘤未破裂者不予处理,随访观察。一旦破裂应该尽早治疗。

1. 介入治疗 参见本章第二节。
2. 手术治疗 开胸外科修补。

【预后】

窦瘤一旦破裂预后不佳,如不能手术治疗,多在数周或数月内死于心力衰竭。

十、冠状动脉瘘

冠状动脉瘘(coronary artery fistulae, CAF)是指冠状动脉与心腔、冠状静脉、肺动脉等的异常连接,是一种少见的先天性心脏病,发病率为1.3%。



【病理解剖】

冠状动脉瘘可进入心脏和大血管的任何部位,右冠状动脉瘘多见(约50%~60%),故引入右心系统最为常见(90%),依次为右室(40%)、右房(25%)、肺动脉(17%)、冠状静脉窦(7%),较少引入左房、左室。

【病理生理】

冠状动脉瘘与右心系统交通时,增加右心负荷,并使肺血流量增多,导致肺动脉高压,随着年龄的增长可并发充血性心力衰竭。冠状动脉瘘与左心系统交通时不产生左向右分流,但使左心负荷增加。因心肌血管床阻力高于瘘管,故冠脉血流易经瘘管直接回流入心腔,这种冠状动脉“窃血”现象可减少心肌灌注,使在部分病人产生局部心肌供血不足。

【临床表现】

大多数CAF无临床症状或体征,通常在体检时发现心脏杂音或行导管介入时发现,产生大量左向右分流的CAF则可导致“窃血综合征”,出现心绞痛等症状。CAF最常见的并发症为心力衰竭,约有75%的CAF病人在40~50岁出现心力衰竭症状。

体征以连续性杂音伴局部震颤为特征,类似动脉导管未闭,右心室瘘者,以胸骨左缘4、5肋间舒张期杂音最响,而瘘入右房者,则胸骨右缘第2肋间收缩期杂音最响。肺动脉或左房瘘的杂音则沿胸骨左缘第2肋间最响。

【辅助检查】

1. 心电图 可见左室高电压、左室肥厚及双室肥厚,右心室肥大。部分病人有心房颤动。
2. X线检查 分流量较大者可见肺血及心影轻度增大。
3. 超声心动图 能够清楚地显示扩张的冠状动脉,并追踪冠状动脉的走向,同时用彩色多普勒观察、发现瘘口的所在部位。
4. 磁共振显像 能够显示瘘的起源、走行、终点等形态学特点外,还能提供瘘管内血流量、心功能以及心肌厚度等。
5. 心导管检查 冠状动脉造影目前仍是CAF诊断的金标准,可显示CAF的起源、走行、分布、瘘口位置及大小、瘤样扩张及“窃血”现象等。

【诊断与鉴别诊断】

综合症状、心前区杂音、X线、心电图及超声心动图检查,本病诊断并不困难,但需与动脉导管未闭、主动脉窦瘤、主-肺间隔缺损及室间隔缺损合并主动脉瓣关闭不全相鉴别。

【治疗】

1. 介入治疗 参见本章第二节。
2. 手术治疗 传统外科手术治疗方法为瘘管结扎,其他治疗方法包括经冠状动脉修补和经心腔修补瘘口。

【预后】

大部分成功栓塞的CAF病人预后较好。

十一、法洛四联症

先天性法洛四联症(congenital tetralogy of Fallot)是联合的先天性心血管畸形,包括肺动脉狭窄、室间隔缺损、主动脉右位(主动脉骑跨于缺损的室间隔上)、右室肥大四种异常,是最常见的发绀型先天性心脏病,在成人先天性心脏病中所占比例接近10%。

【病理解剖】

本症主要畸形为室间隔缺损,均为大缺损,多为膜周部,左、右心室压力相等;肺动脉狭窄可为瓣膜、瓣上、瓣下型,以右心室流出道漏斗部狭窄为最多;主动脉骑跨右心室所占比例可自15%~95%不等;右心室肥厚为血流动力学影响的继发改变,本症常可伴发其他畸形,如同时有房间隔缺损则称之



为法洛五联症。

【病理生理】

由于室间隔大缺损,左、右心室压力相等,相当于一个心室向体循环及肺循环排血,右心室压力增高,但由于肺动脉狭窄,肺动脉压力不高甚至降低,大量右心室血流经骑跨的主动脉进入体循环,使动脉血氧饱和度明显降低,出现青紫并继发红细胞增多症。

【临床表现】

主要是自幼出现的进行性青紫和呼吸困难,易疲乏,劳累后常取蹲踞位休息。严重缺氧时可引起晕厥,长期右心压力增高及缺氧可发生心功能不全。病人除明显青紫外,常伴有杵状指(趾),心脏听诊肺动脉瓣第二心音减弱以至消失,胸骨左缘常可闻及收缩期喷射性杂音。脑血管意外(如脑梗死)、感染性心内膜炎、肺部感染为本病常见并发症。

【辅助检查】

1. 血常规检查 可显示红细胞、血红蛋白及血细胞比容均显著增高。
2. 心电图 可见电轴右偏、右心室肥厚。
3. X线检查 主要为右心室肥厚表现,肺动脉段凹陷,形成木靴状外形,肺血管纹理减少。
4. 超声心动图 可显示右心室肥厚、室间隔缺损及主动脉骑跨。右心室流出道狭窄及肺动脉瓣的情况也可以显示。
5. 磁共振检查 对于各种解剖结构异常可进一步清晰显示。
6. 心导管检查 对拟行手术治疗的病人应行心导管检查,根据血流动力学改变,血氧饱和度变化及分流情况进一步确定畸形的性质和程度,以及有无其他合并畸形,为制订手术方案提供依据。

【诊断与鉴别诊断】

根据临床表现、X线及心电图检查可提示本症,超声心动图检查基本上可确定诊断。鉴别诊断应考虑与大动脉错位合并肺动脉瓣狭窄、右心室双出口及 Eisenmenger 综合征相鉴别。

【治疗】

未经手术而存活至成年的本症病人,唯一可选择的治疗方法为手术纠正畸形,手术危险性较儿童期手术为大,但仍应争取手术治疗。近年来,随着先心病介入治疗技术的迅速发展,目前介入治疗已成为先心病治疗的重要手段,导管介入与外科手术相结合镶嵌治疗法洛四联症,大大提高了病人救治的机会。

【预后】

儿童期未经手术治疗者预后不佳,多于20岁以前死于心功能不全或脑血管意外、感染性心内膜炎等并发症。

十二、艾森门格综合征

艾森门格综合征(Eisenmenger syndrome)严格的意义上并不能称为先天性心脏病,而是一组先天性心脏病发展的后果。如先天性室间隔缺损持续存在,肺动脉高压进行性发展,原来的左向右分流变成右向左分流,从无青紫发展至有青紫时,即称之为 Eisenmenger 综合征。其他如房间隔缺损、动脉导管未闭等也可有类似的情况。因此,本征也可称之为肺动脉高压性右向左分流综合征。在先天性心脏病手术尚未普及时临床上本征较多见,近年来已逐渐减少。

【病理解剖】

除原发的室间隔缺损、房间隔缺损或动脉导管未闭等原有畸形外,可见右心房、右心室均明显增大;肺动脉总干和主要分支扩大,而肺小动脉壁增厚,内腔狭小甚至闭塞。

【病理生理】

本征原有的左向右分流流量一般均较大,导致肺动脉压增高,开始为功能性肺血管收缩,持续存在的血流动力学变化,使右心室和右心房压力增高;肺动脉也逐渐发生器质性狭窄或闭塞病变,使原



来的左向右分流逆转为右向左分流而出现青紫,均有继发性相对性肺动脉瓣及三尖瓣关闭不全,此种情况多见于室间隔缺损者,发生时间多在20岁以后。

【临床表现】

轻至中度青紫,于劳累后加重,逐渐出现杵状指(趾),常伴有气急、乏力、头晕等症状,以后可出现右心衰竭的相关症状。

体征示心浊音界明显增大,心前区胸骨左缘3~4肋间有明显搏动,原有的左向右分流的杂音减弱或消失(动脉导管未闭的连续性杂音中,舒张期部分可消失),肺动脉瓣第二心音亢进、分裂,以后可出现舒张期杂音,胸骨下段偏左部位可闻及收缩期反流性杂音。

【辅助检查】

1. 心电图 右心室肥大劳损、右心房肥大。
2. X线检查 右心室、右心房增大,肺动脉干及左、右肺动脉均扩大,肺野轻度淤血或不淤血,血管纹理变细,左心情况视原发性畸形而定。
3. 超声心动图 除原有畸形表现外,肺动脉扩张及相对性肺动脉瓣及三尖瓣关闭不全支持本征诊断。
4. 心导管检查 除可见原有畸形外,可确定双向分流或右向左分流,肺动脉压力、肺血管阻力。通过血管扩张试验评价肺血管反应性。

【诊断与鉴别诊断】

根据病史及临床上晚发青紫,结合X线及超声心动图检查,诊断一般无困难。鉴别诊断主要与先天性青紫型心脏畸形鉴别,一般亦无困难。

【治疗】

唯一有效的治疗方法是进行心肺联合移植或肺移植的同时修补心脏缺损。

【预后】

为先天性心脏病后期已失去手术治疗机会,预后不良。

第二节 成人先天性心脏病的介入治疗

随着影像学、各种导管技术以及使用的介入器材的不断改进与发展,先心病介入治疗在一定范围内已经取代了外科手术治疗。目前,我国每年约有超过2.5万先心病病人接受介入治疗。成人先天性心脏病的介入治疗,见表3-7-2。

表 3-7-2 成人先天性心脏病的介入治疗

治疗方式	应用球囊扩张或支架解除瓣膜或血管的狭窄	应用封堵装置堵闭缺损或异常通道
常见疾病	肺动脉瓣狭窄 主动脉瓣狭窄 主动脉缩窄 肺动脉主干或分支狭窄	房间隔缺损 室间隔缺损 动脉导管未闭 卵圆孔未闭 冠状动脉瘘 主动脉窦瘤破裂

一、球囊瓣膜成形术

(一) 经皮球囊肺动脉瓣成形术

经皮球囊肺动脉瓣成形术(percutaneous balloon pulmonary valvuloplasty, PBPV)是较早应用的非手术介入性先天性心脏病的治疗措施,首例成功报告为1982年。国内也于20世纪80年代后期起步,目前已累积了较为成熟的经验,成为单纯肺动脉瓣狭窄的首选治疗方法。



1. 适应证 ①单纯肺动脉瓣狭窄,跨肺动脉压差 $\geq 40\text{mmHg}$;②青少年及成人病人,跨肺动脉瓣压差 $\geq 30\text{mmHg}$,同时合并劳力性呼吸困难、心绞痛、晕厥或先兆晕厥等症状。

2. 禁忌证 ①肺动脉瓣下漏斗部狭窄、肺动脉瓣狭窄伴先天性瓣下狭窄、肺动脉瓣狭窄伴瓣上狭窄;②重度发育不良型肺动脉瓣狭窄;③肺动脉瓣狭窄伴需外科处理的三尖瓣重度反流。

3. 并发症 穿刺部位血管并发症,术中心律失常,三尖瓣受损及继发性肺动脉瓣关闭不全。

4. 疗效及预后 PBPV 并发症及死亡率明显低于手术治疗,总死亡率 $< 0.5\%$ 。

(二) 经皮球囊主动脉瓣成形术

经皮球囊主动脉瓣成形术(percutaneous balloon aortic valvuloplasty, PBAV)用于治疗儿童与青少年主动脉瓣狭窄始于1983年,但远期疗效也不十分理想,再狭窄的发生率也较高。

1. 适应证 典型主动脉瓣狭窄不伴主动脉严重钙化,心输出量正常时经导管检查跨主动脉瓣压差 $\geq 60\text{mmHg}$,无或仅轻度主动脉瓣反流;对于青少年及成人病人,若跨主动脉瓣压差 $\geq 50\text{mmHg}$,同时合并有劳力性呼吸困难、心绞痛、晕厥或先兆晕厥等症状,或者体表心电图(安静或运动状态下)左胸导联出现T波或ST段变化,亦推荐球囊扩张术。

2. 禁忌证 ①先天性主动脉瓣狭窄伴有主动脉及瓣膜发育不良者;②合并中度或重度主动脉瓣反流者。

3. 并发症 ①术中引起血流动力学障碍及(或)心律失常;②血管损伤;③主动脉瓣关闭不全或残余狭窄。

4. 疗效及预后 PBAV 后即刻压力阶差可明显下降,但术后发生关闭不全者比例约有45%,有14%的病人在两年内需行瓣膜置换术。

二、经导管封堵术

(一) 动脉导管未闭封堵术

1966年Porstmann首先应用经导管塑料栓子闭合PDA获得成功,开创了先心病介入治疗的先河。1983年,我国学者钱晋卿在此基础上加以研制改进,率先在国内开展了PDA的介入治疗。随着介入技术的不断提高以及封堵器的不断改进,动脉导管未闭封堵术已成为PDA的主要治疗方法。蘑菇伞型封堵器是目前应用最为广泛的封堵器。其他还有弹簧圈、成角型蘑菇伞封堵器、肌部和膜部室间隔缺损封堵器、Amplatzer Plug等。

1. 适应证 绝大多数的PDA均可经介入封堵,可根据不同年龄,不同未闭导管的类型选择不同的封堵器械。

2. 禁忌证 感染性心内膜炎、心脏瓣膜或导管内有赘生物;严重肺动脉高压出现右向左分流、肺总阻力 $> 14\text{woods}$;合并需要外科手术矫治的心内畸形;依赖PDA存活的病人;合并其他不宜手术和介入治疗疾病的病人。

3. 并发症 ①封堵器的脱落:发生率约0.3%;②溶血:发生率 $< 0.8\%$;③残余分流和封堵器移位;④血管并发症及术后心律失常等。

4. 疗效及预后 PDA 封堵术的成功率高达98%,仅有极少数病例失败。

(二) 房间隔缺损封堵术

1976年有学者报道应用双伞状堵塞器封闭ASD成功。此后,随着介入器材的研发及影像学的发展,此技术已日臻成熟。

1. 适应证 ①继发孔型ASD直径 $\geq 5\text{mm}$,伴右心容量负荷增加, $\leq 36\text{mm}$ 的左向右分流ASD;②缺损边缘至冠状静脉窦,上、下腔静脉及肺静脉的距离 $\geq 5\text{mm}$,至房室瓣 $\geq 7\text{mm}$;③房间隔的直径 $>$ 所选用封堵伞左房侧的直径;④不合并必须外科手术的其他心脏畸形。

2. 禁忌证 ①原发孔型ASD及静脉窦型ASD;②已有右向左分流者;③近期有感染性疾病,出血性疾病以及左心房和左心耳有血栓。



3. 并发症 ①残余分流:即刻残余分流发生率为6%~40%,术后72小时为4%~12%,而3个月之后残余分流发生率仅为0.1%~5%;②血栓或气体栓塞;③血管并发症及感染;④心律失常等。

4. 疗效及预后 对于条件和大小合适的ASD,介入封堵治疗成功率可达100%。

(三) 室间隔缺损封堵术

1988年Lock等首次应用双面伞经导管成功封堵VSD,此后有多种装置应用于经导管VSD的介入治疗。随着治疗病例的增加和对VSD解剖学认识的提高,不断对封堵器进行改进,VSD介入治疗适应证范围进一步扩大,成功率大大提高。

1. 适应证 ①有血流动力学异常的单纯性VSD,直径 $>3\text{mm}$ 且 $<14\text{mm}$;②VSD上缘距主动脉右冠瓣 $\geq 2\text{mm}$,无主动脉右冠瓣脱入VSD及主动脉瓣反流;③超声在大血管短轴五腔心切面9~12点位置;④肌部VSD $>3\text{mm}$;⑤外科手术残余分流。

2. 禁忌证 ①巨大VSD、缺损解剖位置不良,封堵器放置后可能影响主动脉瓣或房室瓣功能;②重度肺动脉高压伴双向分流;③合并出血性疾病、感染性疾病或存在心、肝、肾功能异常以及栓塞风险等。

3. 并发症 与ASD介入封闭术相似。

4. 疗效及预后 介入封堵膜周部VSD的总体成功率在95%以上。严重并发症发生率为2.61%,死亡率为0.05%。

(四) 卵圆孔未闭封堵术

早在1877年德国病理学家Cohnheim就提出PFO与脑卒中相关联。1992年Bridges等首先开始应用介入方法封堵PFO预防再发脑卒中,并进行了长期的随访,其中97%的病人未再发生栓塞。2017年多项权威的研究均证明,对于合并PFO的不明原因脑栓塞病人,进行卵圆孔封堵术治疗优于内科药物保守治疗。

1. 适应证 ①年龄 >16 岁;②不明原因脑栓塞(CS)/短暂性脑缺血发作(TIA)合并PFO,且有中大量右向左分流(RLS);③PFO相关脑梗死/TIA,使用抗血小板或抗凝治疗无效或仍有复发;或PFO合并明确深静脉血栓或肺栓塞,不适宜抗凝治疗者;④顽固性或慢性偏头痛合并PFO。

2. 禁忌证 ①可以找到任何原因的脑栓塞;②脑卒中急性期;③心腔内血栓形成,下腔静脉或盆腔静脉血栓形成导致完全闭塞;④合并肺动脉高压或PFO为特殊通道;⑤合并出血性疾病或出血倾向;⑥合并全身或局部感染。

3. 并发症 封堵PFO安全性较高,并发症少见。心包积液或填塞的发生率为0.3%,封堵器栓塞或移位发生率0.4%,主动脉侵蚀及封堵器过敏很罕见。

4. 疗效及预后 与药物治疗相比,PFO封堵术对脑卒中二级预防,减少脑卒中复发的疗效已经得到证实,并且可减少先兆型偏头痛的天数。

(五) 冠状动脉瘘封堵术

1983年Reidy等首次报道了经导管冠状动脉瘘封堵术(transcatheter closure of coronary arterial fistula, TCC)。目前可供临床使用的封堵器械主要包括弹簧圈、PDA封堵器或VSD封堵器。

1. 适应证 ①有明显外科手术适应证的先天性CAF,不合并其他需要手术矫正的心脏畸形;②易于安全到达、能够清晰显影的瘘管;③非多发的CAF开口;④冠状动脉瘘口狭窄、瘘道瘤样扩张。

2. 禁忌证 ①拟封堵的冠状动脉分支远端有侧支发出;②受累及的冠状动脉血管极度迂曲;③右心导管检查提示右向左分流,重度肺动脉高压;④术前1个月内患有严重感染。

3. 并发症 除穿刺血管的相关并发症外,主要并发症有:封堵器脱落造成栓塞;急性心肌梗死;CAF夹层形成;一过性心律失常。

4. 疗效及预后 介入治疗可作为CAF的首选治疗方法。但由于术后存在瘘管再通、冠状动脉的持续扩张、血栓形成、钙化及心肌缺血等可能,应进行长期随访。



（六）主动脉窦瘤破裂封堵术

自1994年Cullen等首次成功介入封堵主动脉窦瘤破裂(ruptured sinus of valsalva aneurysm, RSAVA)至今,介入封堵术已成为有明确适应证病人的一种治疗新选择。但目前尚无专用封堵器材,多采用PDA或VSD封堵器。

1. 适应证 ①年龄>3岁,体重>15kg;②主动脉窦瘤破口直径在2~12mm,窦瘤破口边缘至主动脉瓣环距离 ≥ 7 mm,距右冠状动脉开口距离 ≥ 5 mm;③瘘口破入右心室或右心房水平的左向右分流;④心功能可耐受手术,不伴有需外科纠正的畸形。

2. 禁忌证 ①窦瘤破入左心房或左心室;②严重肺动脉高压并已导致右向左分流者;③严重主动脉瓣关闭不全;④心腔内有赘生物或血栓;⑤合并感染性心内膜炎,以及存在其他感染或出血性疾病;⑥肝肾功能严重异常、一般状况差不能耐受手术者;⑦合并其他复杂先天性心脏畸形需外科手术处理者。

3. 并发症 常见并发症有残余分流,主动脉瓣关闭不全或主动脉瓣关闭不全加重,急性左心衰,影响冠状动脉开口,封堵器释放不成功、封堵器移位或脱落,感染性心内膜炎,束支或房室传导阻滞等心律失常,心包积液,血栓事件等。

4. 疗效与预后 主动脉窦瘤破裂病人多伴有心功能不全,若适应证选择恰当,介入封堵效果确切。

三、先天性心脏病的其他介入治疗术

对于某些先天性心脏病不能手术纠正或暂时不宜手术者,有些介入手段可作为缓症处理,争取今后手术时机或姑息治疗以减轻症状。

1. 经皮球囊动脉扩张及支架/瓣膜植入术 可用于:①先天性主动脉缩窄;②肺动脉瓣远端单纯肺动脉主干或分支狭窄;③法洛四联症,外科手术无法纠治的肺动脉分支狭窄或肺动脉瓣关闭不全。

2. 人工房间隔造口术 可用于:①新生儿或婴儿严重青紫性心脏病,室间隔完整者;②先天性二尖瓣严重狭窄或闭锁;③完全性肺静脉异位引流。

3. 异常血管弹簧圈闭塞术 可用于:①先天性肺动静脉瘘;②先天性心脏病姑息手术后的血管间异常通道。

(于波)