

· 临床经验 ·

先天性心脏病合并其他畸形病例分析

仇慧仙 张园海 陈其 吴蓉洲 项如莲

(温州医学院附属育英儿童医院心血管科, 浙江 温州 325000)

[中图分类号] R725.4 [文献标识码] D [文章编号] 1008-8830(2011)08-0686-02

先天性心脏病(简称先心病)是当今世界各国儿童致残、致死的主要原因之一,居出生缺陷之首,发病率约1%。先心病患儿合并其他畸形的发病率远远高于正常儿童^[1-5],有报道约50%的先心病患儿存在1个及1个以上的心外畸形^[6]。先心病合并的畸形类型是影响患儿预后的一个重要因素,因而对于先心病的患儿尤其需注意是否合并其他畸形。

1 资料与方法

收集温州医学院附属育英儿童医院2006年1月至2008年12月住院的先心病患儿1254例,年龄0~16岁。所有患儿入院后行常规体格检查和心脏彩色超声检查,部分患儿行腹部超声、胸部CT及三维重建、神经系统影像学检查、染色体等检查,观察各种先心病合并心外畸形的类型。

2 结果

1254例先心病患儿中有834例患儿进行了腹部超声检查,107例进行了胸部CT及三维重建检查,89例患儿进行了中枢神经系统影像学检查,36例行染色体检查。

2.1 合并有心外畸形的各种先天性心脏病的构成情况

在1254例先心病患儿中,合并1项及以上心外畸

形的患儿为176例,占总人数的14.0%,其中以房间隔缺损合并心外畸形所占比例最高,为36.4%(64/176),其次为心内复合畸形(存在2种及2种以上心内畸形)(22.2%,39/176)、室间隔缺损(14.8%,26/176)、动脉导管未闭(9.7%,17/176);其他较少见的合并心外畸形的先心病有完全性心内膜垫缺损5例(2.8%)、法洛三联症4例(2.3%)、肺动脉瓣狭窄及完全性大动脉转位各3例(1.7%)、主动脉缩窄或离断2例(1.1%)、主动脉瓣狭窄1例(0.6%)以及心脏其他畸形,如心肌病、心内瓣膜异常等12例(6.8%)。

2.2 合并心外畸形的类型

在176例合并有心外畸形的患儿中,136例合并1种畸形(77.3%),32例合并2种畸形(18.2%),5例合并3种畸形(2.8%),3例合并4种畸形(1.7%),具体见表1。心外畸形包括:呼吸系统畸形(气管狭窄、肺发育不全、先天性喉软骨发育不全),泌尿系统畸形(肾缺如、肾发育不全,多囊肾、尿道下裂等),中枢神经系统发育异常(脑发育不全、脑积水、脉络膜囊肿等),消化系统畸形(肠闭锁,肛门闭锁、巨结肠),腹壁发育异常(脐疝、腹股沟斜疝),口腔发育异常(唇裂、腭裂),染色体异常(21-三体综合征),生殖系统畸形(隐睾、鞘膜积液),四肢异常(多指/趾、马蹄足),其他较少见的畸形还有胸腹部连接异常如膈疝及免疫系统异常等,共231人次,合并畸形的具体构成见表2。

表1 先心病合并心外畸形情况

合并心外畸形	先心病类型(例数)										
	房间隔缺损	室间隔缺损	心内膜垫缺损	动脉导管未闭	主动脉缩窄	肺动脉狭窄	主动脉瓣狭窄	大动脉转位	法洛三联症	复合畸形	其他
1种(77.3%) ^a	53	22	4	12	2	1	1	2	3	29	7
2种(18.2%) ^b	8	2	1	5	0	2	0	1	1	8	4
3种(2.8%)	1	2	0	0	0	0	0	0	0	1	1
4种(1.7%)	2	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0

与其他各组比较, a: $\chi^2 = 268.4, P < 0.01$; b: $\chi^2 = 11.5, P < 0.01$

[收稿日期]2010-04-16; [修回日期]2011-01-16
[作者简介]仇慧仙,女,硕士,住院医师。

表2 先心病合并心外畸形类型及构成

合并畸形类型	例次	构成比(%)
呼吸系统畸形	16	6.9
泌尿系统畸形	21	9.1
中枢神经系统发育异常	24	10.4
消化系统畸形	25	10.8
颌面部异常	14	6.1
腹壁畸形(脐疝、腹股沟斜疝)	65	28.1 ^a
生殖系统畸形	20	8.7
染色体异常	22	9.5
四肢异常	13	5.6
其他(膈疝、免疫系统异常)	11	4.8
合计	231	100

a: 与其他各组比较, $\chi^2 = 93.4, P < 0.01$

3 讨论

先心病患儿合并其他畸形的发病率较正常儿童高^[1,5],而合并的畸形类型及严重程度影响先心病患儿的治疗及预后。本研究收集先心病住院患儿1254例中,合并有1项及以上的心血管外畸形患儿为176例(231人次),远高于正常儿童的6%~14.54%^[6-7]。在合并有心外畸形的先心病类型中,房间隔缺损、复合畸形及室间隔缺损所占的比例较高,考虑为房间隔缺损、室间隔缺损发病率较高,因而在本资料中所占比例较高,此外还可能与部分复杂畸形患儿生后不久即夭折或放弃治疗有关。而肺动脉瓣狭窄、大动脉转位及复合心脏畸形易并发2种及2种以上心外畸形,对此类心脏病应提高警惕,认真进行各系统检查以发现是否存在其他心外畸形。国外文献报道,50%以上的先心病患儿存在1个及1个以上的合并畸形^[8]。在先心病患儿中9.5%伴发有口腔畸形^[9],23%存在消化道畸形^[10],8%合并泌尿系畸形^[11],11%~15%存在膈疝^[12],2.7%存在隐睾^[13],均高于本研究结果。本研究结果显示,先心病合并畸形发生率最高的为腹壁发育异常,考虑脐疝、腹股沟斜疝发病率较高,且通过体格检查即可发现,检出率高。国外报道先心病患儿中合并的中枢神经系统异常有脑积水、胼胝体发育不全、小脑蚓部发育不全等,腹部异常有肝囊肿、肝血管瘤等^[8]。本研究未发现这些畸形,合并畸形的种类及发生率均明显低于国外资料。另在先天畸形患儿细胞遗传学分析中发现,先心病患儿中存在多种染色体核型异常,最常见的为21-三体综合征,也存在18号染色体三体或短臂缺失、13号染色体异常等^[6],但由于实验室条件限制,本研究染色体异常仅有21-三体综合征。文献报道,将近

50%的先心病患儿存在1项或1项以上的心外畸形和/或遗传基因异常^[8],明显高于本研究的检出率(14%)。可能原因为临床上对于先心病患儿合并其他系统的畸形尚未引起足够重视,进行腹部、颅内超声及染色体等检查比例较低,使合并畸形的检出率明显偏低;其次,很大一部分存在多脏器畸形的患儿未得到救治,这也是导致本研究合并畸形比例较低的原因之一。综上,本研究发现先心病患儿合并心外畸形的比例较高,但国内先心病合并心外畸形的发病率还需大样本及多中心的临床研究证实。

[参 考 文 献]

- [1] Czarniak P, Kosiak W, Chojnicki M, Maternik M, Zurowska A, Ereciński J. Prevalence of hyperechoic renal pyramid syndrome in neonates and infants with congenital heart disease-ultrasound study of the abdominal cavity in the years 1996-2000[J]. *Wiad Lek*, 2005, 58(Suppl 1): 7-10.
- [2] Czarniak P, Kosiak W, Chojnicki M, Król E, Zurowska A. Prevalence of congenital kidney and urinary tract anomalies in neonates and infants with congenital heart disease[J]. *Przegl Lek*, 2006, 63(Suppl 3): 124-126.
- [3] Glauser TA, Rorke LB, Weinberg PM, Clancy RB. Congenital brain anomalies associated with the hypoplastic left heart syndrome[J]. *Pediatrics*, 1990, 85(6): 984-990.
- [4] Greenwood RD. Cardiovascular malformations associated with extracardiac anomalies and malformation syndromes. Patterns for diagnosis[J]. *Clin Pediatr (Phila)*, 1984, 23(3): 145-151.
- [5] Miller SP, McQuillen PS. Neurology of congenital heart disease: insight from brain imaging[J]. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*, 2007, 92(6): F435-F437.
- [6] 杨晓,朱丽娜,彭薇,马宁,王蔚,王艳,等. 100例先天畸形患儿细胞遗传学分析[J]. *中国当代儿科杂志*, 2010, 12(1): 62-63.
- [7] 刘凯波,潘迎,丁辉. 2006年北京市出生缺陷监测数据分析[J]. *中国优生与遗传杂志*, 2007, 15(6): 95-97.
- [8] Gonzalez JH, Shirali GS, Atz AM, Taylor SN, Forbus GA, Zybelski SC, et al. Universal screening for extracardiac abnormalities in neonates with congenital heart disease[J]. *Pediatr Cardiol*, 2009, 30(3): 269-273.
- [9] Barbosa MM, Rocha CM, Katina T, Caldas M, Codorniz A, Medeiros C. Prevalence of congenital heart diseases in oral cleft patients[J]. *Pediatr Cardiol*, 2003, 24(4): 369-374.
- [10] Tulloh RM, Tansey SP, Parashar K, De Giovanni JV, Wright JG, Silove ED. Echocardiographic screening in neonates undergoing surgery for selected gastrointestinal malformations[J]. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*, 1994, 70(3): 206-208.
- [11] Greenwood RD, Rosenthal A, Nadas AS. Cardiovascular malformations associated with congenital anomalies of the urinary system. Observations in a series of 453 infants and children with urinary system malformations[J]. *Clin Pediatr (Phila)*, 1976, 15(12): 1101-1104.
- [12] Lin AE, Pober BR, Adatia I. Congenital diaphragmatic hernia and associated cardiovascular malformations: type, frequency, and impact on management[J]. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, 2007, 145C(2): 201-216.
- [13] Cheng W, Mya GH, Saing H. Associated anomalies in patients with undescended testes[J]. *Trop Pediatr*, 1996, 42(4): 204-206.

(本文编辑:王庆红)