

· 调查报告 ·

## 中国西部城镇儿童先天性心脏病诊治现状调查

余霞辉<sup>1</sup>, 马小艳<sup>1</sup>, 王顺华<sup>1</sup>, 白永虹<sup>2</sup>, 潘征夏<sup>2</sup>, 吴晓云<sup>2△</sup>

(1. 四川省崇州市人民医院儿科 611230; 2. 重庆医科大学儿童医院心脏中心 400014)

**摘要:**目的 探讨儿童先天性心脏病(CHD)在中国西部城镇的诊治现状及改进措施。方法 对 2005 年 1 月至 2008 年 12 月在崇州市人民医院儿科住院期间确诊、疑诊的 CHD 患儿 126 例进行集中随访,通过病史询问、体格检查及超声心动图检查明确诊断,综合评价确诊病例的病情、需接受治疗的时机、方式及预后,并分析死亡患儿的死因。结果 确诊 CHD 患儿 50 例,其中单纯性 CHD 32 例(64%),复杂性 CHD 18 例(36%);目前成活 40 例(80%),其中 8 例已接受手术治疗,32 例尚未接受手术治疗;死亡 10 例(20%),主要死因为严重呼吸道感染、心力衰竭及缺氧发作。结论 该地区 CHD 患儿术前死亡率及未接受手术治疗的例数较大,主要受限于当地对该病的认识和诊治水平,需专科医生及专业医院渗透到中小城镇,形成有效的诊治网络以帮助 CHD 患儿得到及时诊断和合理治疗。

**关键词:**心脏病;外科手术;心导管介入治疗;医疗网络

doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2011.07.024

文献标识码:A

文章编号:1671-8348(2011)07-0683-03

## A glimpse of diagnosis and management situation in children with congenital heart disease at a west county of China

Yu Xiaohui<sup>1</sup>, Ma Xiaoyan<sup>1</sup>, Wang Shunhua<sup>1</sup>, Bai Yonghong<sup>2</sup>, Pan Zhengxia<sup>2</sup>, Wu Xiaoyun<sup>2△</sup>

(1. Department of Pediatrics, Chongzhou Municipal People's Hospital, Sichuan 611230, China;

2. Department of Pediatric Cardiology, Children's Hospital of Chongqing Medical University, Chongqing 400014, China)

**Abstract:** Objective To discuss the current situation of diagnosis and management in children with congenital heart disease (CHD) at a west county of China. **Methods** Case history inquiry, physical inspection and echocardiography were performed in 126 children suspected with CHD from January 2005 to December 2008 in People's Hospital of Chongzhou. **Results** Of these children, 50 were diagnosed as CHD. 32 cases (64%) were simple CHD and 18 cases (36%) were complicate type. 40 cases (80%) were survived. 8 cases (16%) were surgically treated while the other 32 cases (64%) were not. 10 cases (20%) died from severe respiratory infection, heart failure and anoxia before cardiac surgery. **Conclusion** Preoperative mortality and the ratio of uncured cases are relatively high due to the limitation of recognition, diagnosis and management in the local hospitals. Pediatric cardiologist and local pediatrician need work together to deal with CHD patients in middle or small county. Medical network should be established to solve these problems effectively.

**Key words:** heart diseases; cardiac surgical procedures; interventional cardiac catheterization; medical network

先天性心脏病(congenital heart disease, CHD)是由于心脏、血管在胚胎发育过程中的障碍所导致的形态、结构和功能的异常。发病率已达 4.05%~12.3%,且为致死性出生缺陷的首位,为婴儿期非感染死亡的首位病因。在中国,CHD 发患者数以每年约 15 万~17 万递增,约 10 万患者需要手术治疗。面临医疗资源需求的大量增加,怎样合理有效利用有限的医疗资源缓解社会和家庭的沉重负担<sup>[1-6]</sup>,提高患者的生活质量及生存时间,已成为中国众多妇产科、儿科、心血管专科医师及医疗服务机构共同关注和致力解决的现实问题。据此,本研究以四川地震灾后对口援建为契机,利用大型专科医院医疗技术及医药资源的支撑,探讨中国中小城镇 CHD 患儿的诊疗现状并寻求改进措施。

## 1 资料与方法

**1.1 一般资料** 回顾性分析 2005 年 1 月至 2008 年 12 月在崇州市人民医院儿科住院病例共 14 654 例,筛选出曾在上级医院通过超声心动图检查确诊及有可疑病史或阳性体征未行超声心动图检查的患儿共 126 例为随访对象,其中男 57 例,女

69 例;年龄 7 d 至 16 岁,平均 4 岁 9 月。

**1.2 方法** 由崇州市人民医院儿科医师对 126 例患儿逐一进行电话访问及家访,经重庆医科大学儿童医院心脏中心内科、外科及心脏超声医师通过大型义诊的方式集中对病例进行病史询问、体格检查及超声心动图检查明确诊断,进而综合分析每个患儿病情、接受治疗的时机、方式及预后,并分析已死亡患儿的病因。

## 2 结果

**2.1 CHD 患儿分型** 经病史询问、体检、超声心动图检查确诊 CHD 患儿 50 例,其中单纯性 CHD 32 例(64%),复杂性 CHD 18 例(36%),详细分型见表 1。

**2.2 伴发的心外畸形** 50 例 CHD 患儿中,10 例伴有心外其他畸形,包括 1 例主动脉瓣狭窄患儿伴有双侧先天性髋关节脱位、特殊面容(典型的“精灵面容”:前额宽、圆脸、鼻梁宽平、鼻孔上翘、嘴唇厚、下颌尖、牙小而稀疏)、发育落后、智力迟钝伴有视力异常,且非常喜欢与人交流(包括陌生人),拟诊为 Williams 综合征,有待作染色体检查确诊;1 例右室双出口合并室

间隔缺损及肺动脉狭窄的患儿伴有胸廓、胸椎及双上肢畸形、斜颈和视力异常;1 例肺动脉瓣闭锁合并室间隔缺损及动脉导管未闭的患儿伴有脑瘫,其余包括伴有唐氏综合征 2 例,伴甲状腺功能亢进(甲亢)、生殖系统畸形、先天性髋关节脱位、指(趾)畸形及多肋畸形等各 1 例。

表 1 50 例 CHD 患儿分型

类型	n	构成比(%)
室间隔缺损	21	42
法洛四联症	8	16
房间隔缺损	6	12
动脉导管未闭	3	6
主动脉瓣狭窄	2	4
动脉导管未闭,房间隔缺损	3	6
动脉导管未闭,室间隔缺损	2	4
肺动脉狭窄,房间隔缺损	1	2
大动脉转位,室间隔缺损,肺动脉悬吊,主动脉右弓右降	1	2
右室双出口,室间隔缺损,肺动脉狭窄	1	2
肺动脉瓣闭锁,室间隔缺损,动脉导管未闭	1	2
肺动脉闭锁,室间隔完整,动脉导管未闭,房间隔缺损	1	2

**2.3 病史及体检特点** 对确诊的 50 例 CHD 患儿行家族史及母亲妊娠史询问,发现患儿母亲妊娠早期有明确感冒史者 6 例,妊娠期长期接触染发剂、塑料制品或油漆者 6 例,妊娠期有甲亢史者 2 例,有服药史者 5 例(以感冒类中成药为主),在高原地区妊娠者 1 例,长期接触电脑者 2 例,患儿母亲既往有不良生育史者 1 例(双胞胎,均为唇裂,生后 5 d 死亡)。未发现明确 CHD 家族史的患儿。50 例 CHD 患儿突出的临床表现包括频繁的呼吸道感染、心脏杂音、生长发育落后、紫绀及胸片提示心影异常或心脏扩大。

**2.4 治疗及愈后** 50 例 CHD 患儿中,成活 40 例(80%),其中 8 例已在上级医院接受治疗,外科手术 7 例(室间隔缺损 5 例,房间隔缺损 1 例,室间隔缺损伴大动脉转位及肺动脉悬吊、主动脉右弓右降 1 例),心导管介入治疗 1 例(动脉导管未闭);尚未接受治疗 32 例。年龄 3 个月至 14 岁,0~1 岁 8 例,>1~3 岁 6 例,>3~7 岁 9 例,>7 岁 7 例;单纯性 CHD 19 例,复杂性 CHD 11 例。其中 7 例需及时治疗的患儿转往重庆医科大学儿童医院心脏中心接受治疗,包括 1 例法洛四联症、1 例右室双出口并室间隔缺损、2 例室间隔缺损的患儿行外科手术治疗,另有 2 例室间隔缺损、1 例动脉导管未闭并房间隔缺损的患儿行心导管介入治疗。死亡 10 例(20%):法洛四联症 5 例,肺动脉狭窄伴房间隔缺损 1 例,肺动脉狭窄伴室间隔缺损 1 例,房间隔缺损伴室性心律失常 1 例,房间隔缺损伴动脉导管未闭 1 例,单纯房间隔缺损 1 例。其中 3 例于新生儿期、7 例于婴幼儿期死于严重呼吸道感染、顽固性心力衰竭及缺氧发作。

### 3 讨 论

国内外报道均显示 CHD 是胚胎发育异常所致的最常见的先天性畸形之一,虽然对其病因及发病机制的探索已日益受到关注,但对其仍知之甚少,目前认为 CHD 的发生可能是遗

传和环境因素共同作用所致<sup>[7-9]</sup>。胚胎早期(妊娠 5~8 周),孕妇用药不当、接触有毒物质及病毒感染等,均可影响胎儿心脏的正常发育<sup>[10]</sup>。因胚胎发育是一个异常复杂的过程,各种组织和器官均由单细胞胚胎经细胞的不断增殖、分化和运动而形成,这一系列过程是在众多信号因子的精密调控下完成的,其中任何一个环节受到干扰或出现差错,都会导致胚胎的发育异常,从而引发各种先天性疾病,也使 CHD 的表现型非常复杂。本组资料的结果显示 CHD 患儿均无明确家族史,为散发病例,但部分患儿母妊娠期有病毒感染史、有毒物质接触史、不良妊娠史,应加强对这部分孕妇的产前检测及胎儿出生后的随访。50 例患儿中以单纯性 CHD 占多数,构成比排序依次为室间隔缺损、房间隔缺损、动脉导管未闭,法洛四联症仍为复杂性 CHD 的首位,与 Jacobs 等<sup>[11]</sup>报道的 CHD 构成比率较一致。特别需要提出的是本组合并心外畸形的病例多为复杂性 CHD,这些患儿的生存能力和生活质量更差,是导致早期死亡的主要原因。

在确诊的 50 例 CHD 患儿中,未接受手术治疗的例数高达 60%,病死率达 20%,分析原因主要是由于就医条件的限制,部分医务人员及家长缺乏对 CHD 的科学认识,使患儿延误诊断及治疗,死于严重呼吸道感染、顽固性心肺功能衰竭及顽固性缺氧发作等并发症。另外,家长难以负担高额的手术费用亦是中小城镇贫困家庭 CHD 患儿未接受手术治疗及错失手术良机的另一重要原因。随着现代心血管病诊疗技术的迅猛发展,绝大多数 CHD 均可在患儿出生后得到确诊及根治,一旦患儿出生后出现不明原因的气促、喂养困难、生长发育落后、紫绀、反复呼吸道感染、心肺功能不良或有其他先天畸形、CHD 家族史及不良妊娠史等均应高度警惕。体检时典型表现有心脏杂音、气促、口唇及指(趾)端发绀、呈杵状,行超声心动图检查可确诊。超声心动图因其无创性、实时性、方便性和价廉等优势而为目前 CHD 的首选诊断方法<sup>[12]</sup>。在欧美发达国家,胎儿超声心动图已普遍开展,是产前筛查胎儿 CHD 的首选方法,能够发现大多数胎儿心脏畸形,是预防和控制 CHD 胎儿出生的有效措施<sup>[13]</sup>。中国北京、上海等城市大型医院的心脏中心也积累了一定的经验,帮助 CHD 患儿在出生前即得到诊断,使他们生后获得及时、正确的治疗,大大降低并发症的发生率及病死率。在无条件的地区可先行胸部 X 线摄片,若发现心影形态或大小异常、肺血管床显影异常均需推荐到上级专科医院进一步检查确诊。

目前 CHD 的治疗包括外科开胸手术、内科经导管介入治疗及复杂 CHD 的内、外科镶嵌治疗等方法。近 10 多年来中国 CHD 介入性导管术发展较快,有些已接近国际先进水平<sup>[14-15]</sup>。经导管介入治疗已成为动脉导管未闭、房间隔缺损、室间隔缺损以及心脏瓣膜疾病的首选方法,其安全性和有效性得到公认,并具有创伤小、不留疤痕、并发症低等优点,成为根治单纯性 CHD 的主要措施<sup>[16]</sup>。复杂性、重症 CHD 患儿仍需外科手术,手术时机及方式主要取决于 CHD 的类型及其导致血流动力学改变程度严重,如完全性大血管转位、完全性肺静脉异位引流、肺动脉闭锁、主动脉弓离断等需要在新生儿期施行手术,法洛四联症多需在婴儿期手术,均可获得较满意的疗效。

总之,为了使本地区及中国广大中小城镇 CHD 患儿得到及时诊断及合理治疗,降低并发症发生率及病死率,提高患儿的生活质量和生存时间,需通过多种渠道普及和加深专业人士及父母们对该病的认识,以及建立良好的医疗网络及医疗保障制度。

#### 参考文献:

[1] Hoffman JI, Kaplan S. The incidence of congenital heart disease[J]. J Am Coll Cardiol, 2002, 39(12): 1890-1900.

[2] Yang XY, Li XF, Lu XD, et al. Incidence of congenital heart disease in Beijing[J]. Chin Med J, 2009, 122(10): 1128-1132.

[3] 谢利剑, 黄敏. 先天性心脏病遗传学病因的研究进展[J]. 国际儿科学杂志, 2009, 36(3): 244-245.

[4] 宋治远. 先天性心脏病介入治疗进展[J]. 重庆医学, 2006, 35(3): 193.

[5] 张璘. 先天性心脏病发病机制[J]. 中国优生与遗传杂志, 2008, 16(3): 1-4.

[6] 陈英耀, 张洁, 李军, 等. 先天性心脏病的疾病经济负担研究[J]. 中华医院管理杂志, 2007, 23(11): 740-744.

[7] Liu CX, Shen AD, Li XF, et al. Association of TBX5 gene polymorphism with ventricular septal defect in the Chinese Han population[J]. Chin Med J, 2009, 122(1): 30.

[8] Chen P, Xie LJ, Huang GY, et al. Mutations of connexin43 in fetuses with congenital heart malformations[J]. Chin Med J, 2005, 118(12): 971-976.

[9] 钟秋安. 先天性心脏病病因研究进展[J]. 中国儿童保健杂志, 2003, 11(4): 259-261.

[10] 王凤明, 程彩虹, 王晓东, 等. 5 927 名 0~2 岁儿童先天性心脏病患病调查分析[J]. 疾病监测, 2008, 23(8): 508.

[11] Jacobs EG, Leung MP, Kariberg J. Distribution of symptomatic congenital heart disease in Hong Kong[J]. Pediatr Cardiol, 2000, 21(2): 148-157.

[12] 杨军. 超声心动图在新生儿先天性心脏病诊断中的应用[J]. 中国实用儿科杂志, 2009, 24(9): 667.

[13] 吕斌. 超声在产前筛查胎儿先天性心脏病中的应用[J]. 重庆医学, 2008, 37(18): 2055-2056.

[14] 贾国良, 张玉顺. 积极开展先天性心脏病的介入治疗[J]. 心脏杂志, 2001, 13(3): 219-220.

[15] 张林潮, 韦金儒. 我国先天性心脏病的介入治疗进展[J]. 微创医学, 2008, 3(3): 232.

[16] Hijazi ZM, Awad SM. Pediatric Cardiac Interventions[J]. JACC Cardiovasc Interv, 2008, 1(6): 603-611.

(收稿日期: 2010-04-09 修回日期: 2010-09-22)

(上接第 679 页)

and response to injury[J]. J Am Soc Nephrol, 2002, 13(12): 30051-30015.

[2] Kim YH, Goyal M, Kurnit D, et al. Podocytedepletion and glomerulosclerosis have a direct relationship in the PAN-treated rat[J]. Kidney Int, 2001, 60(3): 957-968.

[3] Shankland SJ. The podocyte's response to injury: role in proteinuria and glomerulosclerosis[J]. Kidney Int, 2006, 69(12): 2131-2147.

[4] Steffes MW, Schmidt D, Mccrery R, et al. Glomerular cell number in normal subjects and in type 1 diabetic patients[J]. Kidney Int, 2001, 59(6): 2104-2113.

[5] Hoshi S, Shu Y, Yoshida F, et al. Podocyte injury promotes progressive nephropathy in zucker diabetic fatty rats[J]. Lab Invest, 2002, 82(1): 25-35.

[6] Janssen U, Riley SG, Vassiliadou A, et al. Hypertension superimposed on type II diabetes in Goto Kakizaki rats induces progressive nephropathy[J]. Kidney Int, 2003, 63(6): 2162-2170.

[7] Steffes W, Schmidt D, Mccrery YR, et al. Glomerular cell number in normal subjects and in type1 diabetic patients[J]. Kidney Int, 2001, 59(6): 2104-2113.

[8] Hynes RO. Integrins: a family of cell surface receptors[J]. Cell, 1987, 48(4): 549-554.

[9] Albelda SM. Role of integrins and other cell adhesion molecules in tumor progression and metastasis[J]. Lab Invest, 1993, 68(1): 4-17.

[10] Adler S. Integrin receptors in the glomerulus: potential role in glomerular injury[J]. Am J Physiol, 1992, 262(5 Pt 2): F697-704.

[11] 陈娣, 肖婧, 张林娟, 等.  $\alpha 3 \beta 1$  整合素在糖尿病大鼠肾脏的表达及其与足细胞减少的关系[J]. 医学分子生物学杂志, 2007, 4(4): 293-298.

[12] Ogawara K, Kuldo JM, Osterhuis K, et al. Functional inhibition of NF-kappa B signal transduction in alphavbeta3 integrin expressing endothelial cells by using RGD-PEG-modified adenovirus with a mutant Ikappa B gene[J]. Arthritis Res Ther, 2006, 8(1): 32-35.

[13] Lian J, Dai X, Li X, et al. Identification of an active site on the laminin alpha4 chain globular domain that binds to alphavbeta3 integrin and promotes angiogenesis[J]. Biochem Biophys Res Commun, 2006, 347(1): 248-253.

(收稿日期: 2010-05-10 修回日期: 2010-09-16)

**《重庆医学》——中国科技论文核心期刊, 欢迎投稿, 欢迎订阅!**