

### 什么是主动脉弓离断？

主动脉弓离断是一种心脏罕见的出生缺陷。我们的心脏由四个腔室组成，即两个上腔室（右心房和左心房）以及两个下腔室（右心室和左心室）。心室将心脏的血液泵入（主动脉和肺动脉），左心室通过主动脉将富含氧气的血液泵送到身体和大脑，而右心室则通过肺动脉将低氧血液泵送到肺部，主动脉经主动脉弓向上流向头部，然后向下转向身体部位。主动脉弓下方的部分称为降主动脉，它供应下半身和腿部的血流。

在大多数人中，共三条血管从主动脉弓分支出来，为头部、大脑和手臂提供富含氧气的血液。在主动脉弓离断中，主动脉在主动脉弓的某处分开成单独的血管。根据中断的位置，有三种类型的主动脉离断，主动脉近端部仍然供应头部和手臂的血流，但供应下半身和腿部的血液是来自肺动脉，然而经特殊的胎儿血管流入降主动脉。

许多患有主动脉弓离断的胎儿还合并另一种心脏缺陷，称为室间隔缺损，心脏的右心室和左心室由称为室间隔的肌肉壁隔开；这层间隔上的洞称为室间隔缺损。室间隔缺损很常见，事实上它是出生时最常见的心脏缺陷。由于室间隔缺损使得心脏左右两侧心室相通，导致富含氧气的血液进入右心室，与其中的缺氧血液混合后一起泵入肺部。其他先天性心脏缺陷以及其他畸形也可能与主动脉离断一起发生。

### 主动脉弓离断是怎么发生的呢？

在胚胎期心脏和血管的发育过程中，主动脉弓离断是由于一些早期小血管弓无法正常生长和融合而发生的。在某些情况下，它也会受遗传因素的影响，其中最常见的是 DiGeorge 综合征，这是由 22 号染色体的一小部分基因缺失引起的，22 号染色体是存储我们遗传信息的 23 对染色体之一。然而，在其他的一些情况下，并没有发现遗传性原因。

### 我需要进一步做检查吗？

您的医生可能会建议您进行遗传咨询和基因检测，孕期可通过羊水穿刺或绒毛穿刺，应用染色体微阵列检测或全基因组测序，对染色体和基因进行检查。这些检测将为后续的治疗提供重要信息。您的医生和遗传学专家将会对您解答关于这些检测方法及相关可能出现结果的相关问题

此外，您的医生还可能会将您转诊给胎儿心脏病的专家，例如母胎医学专家和/或小儿心脏病专家，他们可以通过专注于胎儿心脏及其周围血管的超声扫描来监测宝宝的发育，这中超声检查称为胎儿超声心动图。您也可以在分娩前与小儿心脏外科专家会面，就分娩和新生儿治疗管理和新生儿治疗进行咨询。每个患有主动脉弓离断的婴儿情况都是不一样的。您的医生将全面检查您宝宝的心脏和其他器官，以最全面地了解 Ta 的解剖结构，并与您协商以制定最适合您和宝宝的治疗管理计划。

### 孕期要注意什么吗？

您的医生可能会建议您定期进行超声检查，以仔细观察并评估主动脉离断是否影响宝宝的生长发育和健康状况。医生可能会建议您全天监测宝宝的胎动。随着怀孕的进展，您的医生会为您提供相应的建议。

# 主动脉弓离断

患者信息系列-您应该知道写什么，您应该问些什么

## 出生后孩子会面对什么问题？

在子宫内，您的宝宝有一条名为动脉导管的小血管，它允许血液从肺动脉流向降主动脉，以便身体的下部可以接受血液。分娩后，动脉导管通常会在几天内闭合，所有来自肺动脉的血液都将流向肺部，经氧合后返回心脏。在主动脉弓离断的宝宝中，最重要的是要保持动脉导管畅通，以保证降主动脉部分的血液供应，从而有足够血液输送到身体的下部。您的宝宝将服用一种叫做前列腺素的药物，以保持动脉导管的畅通，直到宝宝可以进行心脏手术。最后，主动脉弓离断还是需要通过心脏手术来修复，手术的目标是连接主动脉的两个节段，并闭合心脏中的室间隔缺损（如果合并室间隔缺损的话）。

## 再发风险是多少？

这取决主动脉弓离断是否与遗传因素相关，以及是否存在其他结构问题。所有这些因素都会影响主动脉弓离断再次发生的可能性。下次怀孕时，您的医生可能会尽早安排胎儿超声心动图，以排除严重胎儿心脏缺陷。

## 其他我应该问的问题？

- 我的宝宝患有哪种类型的 主动脉弓离断？
- 我多久做一次超声检查？
- 我应该接受遗传咨询吗？
- 我们应该考虑哪些基因检测？
- 我应该在哪里分娩？
- 宝宝出生后在哪里会得到最好的照顾？
- 我可以在宝宝出生前，与协助我分娩孩子的医师团队见面吗？

译者：胡芷洋  
校对者：张慧婧

最后更新于 2024 年 8 月