

# 法乐四联症

这本小册子是为了帮助你了解法乐四联症是什么，你需要什么样的测试，以及被诊断为法乐四联症对你，你的孩子和你的家庭的影响。

## 法乐四联症是什么？

法乐四联症是一种先天性心脏病。它之所以得名，是因为它由四个心脏的解剖缺陷组成（tetra，希腊语中的四个）。它是由法国外科医生 Étienne-Louis Arthur Fallot 描述的，以他的名字命名。法乐四联症（TOF）分为四个部分：肺动脉狭窄、室间隔缺损（VSD）、主动脉骑跨和右心室肥厚。大约每 2000 个婴儿中就有 1 个发生这种情况。

心脏由四个心腔、两个上心房（右心房和左心房）和两个下心室（右心室和左心室）组成。心室通过两条大血管向外泵血，右心室的肺动脉和左心室的主动脉。泵出血流由两组瓣膜调节：肺动脉瓣和主动脉瓣。在肺动脉狭窄中，肺动脉瓣或肺组织发育不正常，当右心室收缩将血液泵向肺部时，血液不能自由流动。开口狭窄，瓣叶增厚，僵硬。变窄的性质和程度是高度可变的，影响到有多少血液被泵入肺部。

左心室和右心室之间被一层肌肉所分隔。室间隔缺损(VSD)是分隔上的一个洞。室间隔缺损很常见，实际上是最常见的心脏缺陷。在 TOF 中，主动脉瓣跨立（骑跨）于室间隔缺损之上，使左右心室的血液通过“骑跨主动脉”流出。每个 TOF 个体的骑跨程度或主动脉瓣覆盖 VSD 的程度各不相同。右心室肥大是右心室肌肉的增厚。这似乎是心脏对其他缺陷影响的一种反应，因为它往往随着时间的推移而发展。

## 法乐四联症是怎么发生的？

# 法乐四联症

这本小册子是为了帮助你了解法乐四联症是什么，你需要什么样的测试，以及被诊断为法乐四联症对你，你的孩子和你的家庭的影响。

TOF 可能有遗传因素。可能与 22 号染色体缺失和 DiGeorge 综合征或 21 三体（Down 综合征）有关。在许多情况下，原因不得而知。

## 染色体和 TOF 有什么关系？

染色体是保存我们大部分遗传信息的地方。我们通常有 46 对配对：23 对来自父母一方，23 对来自另一方。例如，唐氏综合症患者有额外的 21 号染色体。DiGeorge 综合征患者的 22 号染色体中有一条信息发生了变化。这两种情况都可以在患有 TOF 的婴儿身上看到：如果染色体中的信息发生了这样的变化，这可能是 TOF 的原因。

## 我应该做更多的检查吗？

您的医生可能会建议您进行基因咨询和基因，或与您讨论这一点。这既可以提供除了他/她的解剖学之外的染色体信息，也可以提供关于宝宝的重要信息。如果还没有做，应该做一个胎儿超声心动图检查，这是一种特别聚焦于的宝宝心脏的超声检查项目，以更好地了解心脏的解剖和功能。胎儿超声心动图检查通常由母胎医学专家或儿科心脏病专家操作。这可以提供宝宝心脏和血管的图像，并告知您的医生有关宝宝心血管系统的工作情况。

## 怀孕期间要注意什么？

您的医生可能会要求连续的超声波扫描，以监测您的宝宝的成长和健康状况，并预警任何胎儿窘迫的迹象。您的医生可能会在怀孕进程中建议您随时监测宝宝的胎动。

## 我的孩子出生后遭遇什么情况？

## 法乐四联症

这本小册子是为了帮助你了解法乐四联症是什么，你需要什么样的测试，以及被诊断为法乐四联症对你，你的孩子和你的家庭的影响。

TOF 可以通过心脏外科手术修复。自 20 世纪 50 年代引入以来，这一系列修复手术的成功率显著提高，目前约为 95%。许多出生时患有 TOF 的患儿已经接受了外科手术修复并长大成人；许多人现在也有了自己的孩子。每一个患有 TOF 的胎儿都有各自的特点，修复的时机将取决于您孩子的具体情况，特别是缺氧的血液从肺部输送到身体其他部位的状况。此外，右室流出道缩窄或肺动脉瓣膜狭窄的程度也会影响到肺脏血液的受氧。这会影影响宝宝分娩后的症状。手术的目的是闭合室间隔缺损，这样只有来自左心室的含氧血液通过主动脉泵入身体和大脑，并扩大右室流出道，使血液顺畅地从右心室流向肺动脉，再流向肺脏。根据需要，出生后您的宝宝的血氧水平将被监测，他/她可能会有额外的超声波扫描和其他影像学检查，如胸部 x 光。由儿科心脏病专家和儿科心胸外科医师组成的治疗团队将根据您宝宝的解剖学状况制定最佳的治疗和手术计划。

### 法四会复发吗？

TOF 似乎存在一定的遗传因素，而且患儿的兄弟姐妹比一般人群的风险更高。如果发现了遗传原因，这种情况再次发生的风险将取决于具体遗传状况。有些遗传问题复发的几率较低，而另一些则有 1/2 的几率再次发生。如果排除基因原因，这种情况再次发生的风险将小于十分之一。您的医生可能会建议您在未来怀孕时，尽早进行胎儿超声扫描，以排除先天性心脏病。

# 法乐四联症

这本小册子是为了帮助你了解法乐四联症是什么，你需要什么样的测试，以及被诊断为法乐四联症对你，你的孩子和你的家庭的影响。

## 我还应该问什么问题？

- 这看起来像严重类型的 TOF 吗？
- 我多久做一次超声波检查比较合适？
- 我应该在哪里分娩？
- 婴儿出生后在哪里能得到最好的治疗？
- 在我分娩前，能否见一见孩子出生后的医疗团队？
- 我们地区是否有可与之交谈的支持小组？

## Disclaimer:

*The content of [this leaflet/ our website] is provided for general information only. It is not intended to amount to medical advice on which you should rely. You must obtain professional or specialised individual medical advice relating to your individual position before taking, or refraining from, any action on the basis of the content on [this leaflet/ our website]. Although we make reasonable efforts to update the information on [our leaflets/ website], we make no representations, warranties or guarantees, whether express or implied, that the content on [our leaflet/ website] is accurate, complete or up to date.*

最后更新日期：2018 年 9 月