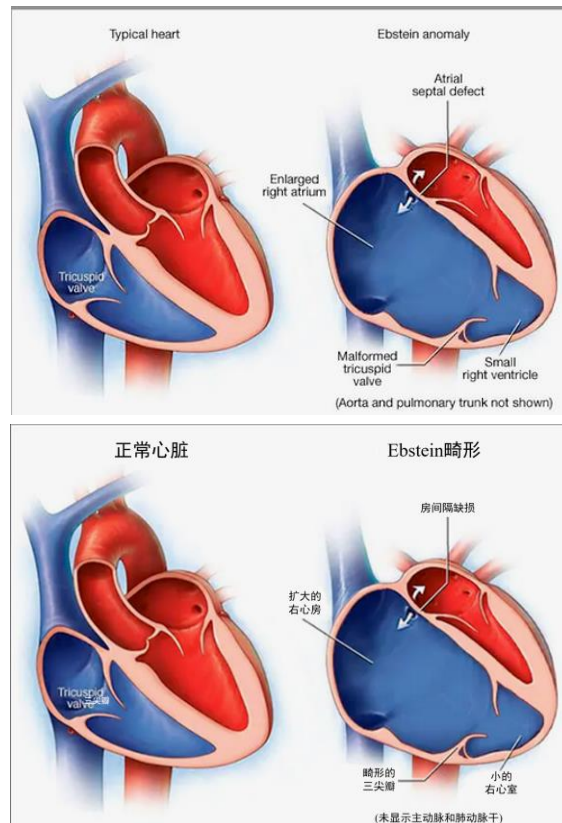


Ebstein 畸形

本文旨在帮助您了解 Ebstein 畸形 (Ebstein's anomaly) 是什么, 还需要进行哪些检查, 以及对于胎儿和您家庭可能的影响。

什么是 Ebstein 畸形?



三尖瓣将右心房 (接收全身血液的心腔) 与右心室 (将血液泵入肺的心腔) 分开。Ebstein 畸形是一种三尖瓣畸形。

Ebstein 畸形中, 三尖瓣的其中两个瓣叶不在正常位置, 第三个瓣叶较正常情况长。瓣膜可能与心室壁相连。极少数情况下, 瓣膜严重变形, 阻碍血液沿正常方向前向流动 (自右心房流至右心室)。瓣膜缺陷会导致右心室收缩时血液经三尖瓣反流回右心房, 致使右心房变大。如果三尖瓣反流严重, 可能会导致充血性心力衰竭。

Ebstein 畸形可能与其他心脏畸形并发, 如肺动脉瓣狭窄或闭锁、房间隔缺损、室间隔缺损。许多 Ebstein 畸形患者的心脏内存在额外的电传导通路, 可能导致室上性心动过速。

Ebstein 畸形

Ebstein 畸形是如何发生的？

Ebstein 畸形发生于宫内胚胎发育时期。可能与遗传有关，但大多数情况下无明确病因。与孕期使用某些药物（如锂或苯二氮卓类药物）可能有关。该病少见，更常见于白人。Ebstein 畸形可能与许多不同的遗传问题和复杂的心脏畸形相关。Ebstein 畸形中，三尖瓣瓣叶不在正常位置，而是位于右心室内更深处。且瓣叶通常比正常的更大。该畸形最常导致三尖瓣瓣膜功能不全，可能会出现反流，血液不是流向肺，而是流回右心房。血流的变化会导致心脏扩大和体内积液。还可能存在肺动脉瓣（通向肺的瓣膜）狭窄。

还应该做更多的检查吗？

医生可能会推荐您进行遗传咨询和基因检测，这可以提供有关畸形的极其重要的信息。此外，还可能将您转介给胎儿心脏问题的专家，如母胎医学专家和/或小儿心脏病专家，通过胎儿心脏及其周围血管的针对性超声检查（即胎儿超声心动图）来监测病变进展。医生推荐的检查取决于许多相关因素。

孕期的注意事项有哪些？

医生可能会要求您进行连续多次超声检查，以评估 Ebstein 畸形是否影响胎儿的生长和健康。随着孕期进展，医生会为您提供建议。

出生后，Ebstein 畸形对宝宝意味着什么？

Ebstein 畸形是一种谱系疾病，具有非常广泛的短期、中期和长期问题。Ebstein 畸形可能非常轻微，也可以非常严重。许多患有轻型 Ebstein 畸形的患者没有症状。对于直到上了年纪才出现症状的患者，在没有症状时，听到心脏杂音可以有助于诊断。一些婴儿和儿童的皮肤呈蓝色（发绀），这是因为血液从右心房流向左心房。孩子们可能会抱怨自己心跳剧烈、漏跳或“跳得不舒服”。他们可能比其他孩子更容易疲劳或呼吸急促。严重的患儿通常出生时就病情危重，可能有低氧血症（紫绀）和心力衰竭，需要立即重症监护。

Ebstein 畸形

每个患 Ebstein 畸形的婴儿都是独一无二的。医生将仔细评估，以确定是否需要干预；如果需要，哪种干预措施最适合。患 Ebstein 畸形的儿童应接受小儿心脏病专家的持续护理。除了从常规检查中获取信息外，心脏病专家还可以使用心电图、动态心电图（Holter 监测）和超声心动图等检查。

Ebstein 畸形会再次发生吗？

这取决于是否发现 Ebstein 畸形的遗传病因，以及存在哪些其他问题（如果有的话）。所有这些因素都会影响再怀一个患 Ebstein 畸形孩子的可能性。将来怀孕时，医生可能会要求进行早期针对性的胎儿超声扫描，以排除胎儿心脏畸形。

孕妇还应该问哪些问题？

- 我这看起来像是一个严重的 Ebstein 畸形病例吗？
- 我要预约什么时候来复查？
- 我应该接受遗传咨询吗？应该考虑进行哪些基因检测？
- 我应该在哪里分娩？
- 宝宝出生后在哪里会得到最好的照顾？
- 分娩前，我可以见到协助我宝宝出生的医生团队吗？

（最近更新于 2022 年 12 月）

武汉大学人民医院 胡佳琪 翻译