

左心发育不全综合征（HLHS）

患者信息系列—你应该知道些什么，你应该问些什么。

什么是 HLHS？

HLHS 是一种复杂而罕见的先天性（出生时存在）心脏缺陷，其心脏左侧严重发育不全，不能支撑血液通过心脏流到身体。

HLHS 是如何发生的？

HLHS 的病因尚不清楚，并且该病是多因素导致的。该病比较罕见，每 1000 例活产婴儿中会出现 0.1 至 0.25 例。一些胎儿的基因或染色体发生了变化，但在大多数情况下，HLHS 是偶然发生的，没有明确的原因。不到三分之一的 HLHS 胎儿会在其他器官上出现其他问题。

染色体是如何与 HLHS 产生相关性？

染色体保存了我们大部分遗传信息。我们通常有 46 条成对配对的染色体：23 条来自父母中的一方，另 23 条来自另一方。例如，唐氏综合症患者有一条多出来的 21 号染色体编号。在这些婴儿中常见的相关染色体异常是特纳综合征、13 三体和 18 三体。除染色体异常外，已有多种遗传综合症的报道，包括努南综合征、史密斯-伦利-奥皮兹三氏综合征、霍尔特-奥拉姆综合征。

我应该再做些更多的检查吗？

许多妇女会选择做更多的检查，以进一步了解胎儿的情况。可用的检查取决于您所居住的位置。要询问的检查包括：

- 用羊膜穿刺术来检查染色体数目的是否出现问题 and 染色体内的一些问题。
- 这是通过抽取胎儿周围的少量羊水来完成的。一种寻找相关遗传综合症的基因检查。
- 详细的胎儿超声检查，以排除其他器官的相关问题。
- 胎儿超声心动图——一种怀孕期间对胎儿心脏进行的一项特殊超声检查，利用声波产生的“回声”显示胎儿心脏结构的一种检查方法。

在怀孕期间有什么要注意的事情呢？

患有 HLHS 的胎儿在怀孕期间会有出现一些异常的风险。这就是为什么大多数专家建议每 4 到 6 周定期进行一次超声检查，因为心功能的损害会随着时间的推移而发展，或者胎儿在怀孕期间可能有生长障碍的风险。在一些患有 HLHS 的胎儿中，可能会采用子宫内治疗，在某些情况下，可以促进左心脏的生长或防止高压和对肺血管发育的损害，并改善预后。

左心发育不全综合征（HLHS）

患者信息系列—你应该知道些什么，你应该问些什么。

这对我的孩子出生后意味着什么？

胎儿 HLHS，刚开始的几天正常的心脏开口（动脉导管未闭和卵圆孔未闭）还没有关闭，可能不会出现什么问题，但这些开口闭合式，病情会迅速发展，如出现蓝色皮肤颜色，脉搏微弱和呼吸问题。脉搏血氧仪是一种简单的床边检查，可以确定胎儿血液中的氧量，在出现任何症状之前，低氧水平可能是 HLHS 的特有表现。

医生可以发现这些症状，或者可能听到心脏杂音（由异常的血液流动引起的异常声音）。如果存在这些症状，卫生保健提供者可能会要求你进行超声心动图检查或更多的检查来做出诊断。超声心动图检查也有助于长期跟踪新生儿的健康状况。

那些在染色体内的信息也发生了改变的胎儿和 HLHS 在出生后可能会有更多的问题。这将取决于遗传疾病的性质。

有一些与 HLHS 相关的健康问题的治疗方法，如药物、营养和外科手术。出生后不久，就需要进行多次手术（按特定的顺序），以增加流向这些器官的血流量，并绕过小的左侧心脏。这些手术并不能治愈 HLHS，但它们可尝试恢复心脏功能，并将血液泵到新生儿的器官中。

当他们长大后，患有 HLHS 并存活下来的婴儿可能会有终身的问题。他们将需要接受心脏病专家的定期随访。如果 HLHS 非常复杂，或者心脏变得虚弱，就可能需要进行心脏移植。接受心脏移植的婴儿一生都需要药物，以防止发生身体对新心脏的排斥。

事实上，许多幸存者面临着广泛的神经发育问题带来的挑战。在出生后第一年接受心脏手术的婴儿在以后的生活中出现发展、学习和行为问题的风险更高。多种因素可以影响这些儿童的神经发育，包括相关的神经异常、遗传条件和手术技术。

会再次发生吗？

如果没有其他遗传原因可以解释 HLHS，这种情况再次发生的风险非常低。如果有遗传原因，这将决定风险高低，而咨询遗传专家可能有助于帮助解决这个问题。

如果在家庭中有一个孩子患有 HLHS，那么有另一个患有类似情况的婴儿的风险更高（在未来怀孕中复发的风险，估计为 2-4%），但在出现两个患病孩子的家庭中，风险增加到 25%。

左心发育不全综合征（HLHS）

患者信息系列-你应该知道些什么，你应该问些什么。

我还应该问什么其他的问题呢？

- 这看起来像是一个严重的 HLHS 吗？
- 我多久做一次超声检查？
- 怀孕期间可以做手术吗？
- 我的孩子能从子宫内的手术治疗中受益吗？
- 我应该在哪里分娩？
- 婴儿出生后在哪里能得到最好的护理？
- 我能见见那个将帮助我的孩子提前出生的医生团队吗？

翻译：郭晓霞 审校：陈敏

最后更新于 2022 年 9 月