

什么是右位主动脉弓 (Right aortic arch, RAA)?

主动脉是从心脏向身体和大脑输送血液的大血管，其常发生的一种解剖变异称为右位主动脉弓。在大多数人群中，主动脉在气管左侧形成正常的主动脉弓。顾名思义，右位主动脉弓即主动脉弓位于气管的右侧。

RAA 是如何发生的?

孤立性 RAA 在活产儿中的发生率约为 1/1000，其致病原因尚未阐明。约 20% 患有 RAA 的胎儿还会合并其他系统的异常，最常见的是心脏发育异常。众所周知，染色体储存了人类大部分重要的遗传信息。然而，研究表明每 10 个患有 RAA 的胎儿中就有 1 个合并染色体异常；其最常见的染色体异常是 DiGeorge 综合征。发生这种综合征的原因是在染色体 22q11.2 的位置上发生了小片段的遗传信息缺失（称为微缺失异常）。

我应该做更多检查吗?

许多孕妇会选择做更多检查和/或咨询，以便了解更多与胎儿有关的信息。例如，您可以咨询遗传学医生（专门从事产前诊断或母胎医学的专家）。您或许被建议进行遗传学检测：包括羊膜腔穿刺术（通过一根细针经皮从子宫中抽取少量羊水）或绒毛膜穿刺术，然后将获得的样本送实验室进行染色体微阵列检测（简称 CMA 或 "芯片"）以确认胎儿是否存在染色体异常。通常情况下，医生还会建议您进行胎儿超声心动图检查，这项检查是对胎儿的心脏进行专门的超声检查，以确定 RAA 是孤立存在的（即 RAA 是唯一的心血管发育异常）还是合并其他心血管畸形。您也可以要求胎儿医学专家对胎儿进行详细、全面的胎儿超声检查。

怀孕期间需要注意什么?

在怀孕期间患有孤立的 RAA 的胎儿通常不会出现任何问题，不过仍然建议接受胎儿医学专家的全面超声检查。通过超声检查可以确定 RAA 是否合并迷走左锁骨下动脉（*aberrant left subclavian artery, ALSA*），ALSA 是左锁骨下动脉从 RAA 发出的最后一个血管分支，走行于气管（人体呼吸的主要管道）和食管（连接口腔和胃的管道）后方为左上肢提供血流，这样形成“血管环”。

这对出生后的宝宝意味着什么?

孤立的 RAA 其本身并不会对宝宝造成任何影响，一旦出现“血管环”时，宝宝可能会出现各种不同的临床症状。极少数情况下，新生儿期就会出现；更多情况下是随着宝宝逐渐长大，才表现出一些症状。通常是呼吸道阻塞，如呼吸音嘈杂或进食时呼吸困难。也可能会反复出现上呼吸道感染，出现喘息、咳嗽、喂食困难和呕吐等症状。

它会再次发生吗?

如果找不到其他遗传原因来解释 RAA，那么再次发生 RAA 的风险就会非常低。如果确定了遗传原因，那么复发的风险就取决于该遗传因素。向遗传学专家咨询可能有助于了解这方面的情况。

其他我应该问的问题？

- 我的宝宝心脏正常吗？
- 我应该多久做一次超声检查？
- 存在“血管环”吗？
- 我应该在哪里分娩？
- 宝宝出生后将在哪里可以得到最好的护理？
- 我能否提前与照顾我宝宝的医生团队见面？

译者：张思敏
校对者：张慧婧

最后更新于 2024 年 8 月