

• 指南与共识 •

中国心脏出生缺陷围产期诊断和临床评估处置专家共识

中华医学会胸心血管外科学分会 中华医学会小儿外科学分会心胸外科学组 国家心血管病中心先天性心脏病专业委员会 中国心脏出生缺陷一体化诊疗协作组

通信作者:刘锦纷, Email: liujinfen2002@126.com

基金项目:上海市重中之重临床医学中心项目;上海市浦东新区卫计委重点学科群建设项目;上海交通大学医学院双百人计划资助

DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 0253-3006. 2018. 03. 002

National consensus in China on perinatal diagnosis, evaluation and clinical disposal of cardiac birth defects
Thoracic and Cardiovascular Surgery Branch of Chinese Medical Association, The Thoracic and Cardiovascular Surgery Group of Pediatric Surgery Branch of Chinese Medical Association, National Society of Congenital Heart Diseases, Chinese Integrated Collaboration group for Diagnosis and Treatment of Heart Birth Defects

Corresponding author: Liu Jinfen, Email: liujinfen2002@126.com

Fund program: Key Clinical Medical Center Project of Shanghai; Key Discipline Group Project of Health & Family Planning Committee of Pudong District; Two Hundred Talent Plan of Shanghai Jiao Tong University School of Medicine

先天性心脏病(以下简称先心病)是最常见的出生缺陷,在新生儿主要出生缺陷中占近 1/3,是导致围产期和 5 岁以下儿童非意外死亡的主要原因之一。众多研究揭示,全球先心病的发生率由上世纪 40 年代的 0.6‰ 上升到了上世纪末的 9.1‰^[1]。上升了近 15 倍。在我国,活产儿先心病发病率在 8‰ 左右,不仅占我国出生缺陷发生原因的第一位(26.7%),也是发生率增长最快的出生缺陷(2011 年我国先心病发生率为 2000 年的 3.56 倍)^[2]。据统计,我国每年约有 15 万左右的新增患儿,其中复杂先心病在 30%~40%。先心病,特别是复杂先心病,已成为我国严重的公共卫生问题之一。

随着产前诊断技术的快速发展,大部分的先天性心脏出生缺陷已经可以在产前畸形大筛查中被发现。据文献统计,联合产前超声和胎儿心脏核磁共振技术,严重心脏出生缺陷的检查准确率在 98% 以上,明确诊断率在 95% 以上^[3-4]。但目前存在的临床问题是缺乏全国性的胎儿心脏出生缺陷诊断和临床评估、缺乏分型分层的诊断规范和细化的评估体系,从而不能为产前诊断医生和患儿家属提供清晰明了的诊疗咨询指导,也不利于心脏出生缺陷患儿围产期适宜的转运和多学科临床合作处置。

针对目前心脏出生缺陷诊疗的紧迫性和存在的盲区,以庄建教授为首的广东省心血管病研究所胎儿心脏病学团队于 2015 年率先在广东省制订了区域性专家共识与标准并取得了良好的效果^[5-6]。在国内同道前期工作的基础上,在中华医学会胸心血管外科学分会、中华医学会小儿外科学分会心胸外科学组、国家心血管病中心先天性心脏病专业委员会等学会的指导下,中国心脏出生缺陷一体化诊疗协作组专家组成员经过多次讨论,撰写了本共识,重点在于构建诊断规范和评估体系,对宫内和围产期胎儿心脏出生缺陷进行科学、细化、规范的诊断及临床评估。

一、胎儿心脏缺陷的产前诊断规范

1. 常见胎儿心脏出生缺陷的产前诊断规范

胎儿心脏出生缺陷的主要诊断工具是胎儿超声心动图,辅助诊断方式是胎儿心脏核磁共振^[7-8]。胎儿超声可对胎儿的先心病、心脏肿瘤、原发性心肌病等进行诊断,对胎儿心律失常及心功能进行评估,对心血管畸形的宫内介入治疗进行监测。孕 16 周至足月出生前均可作胎儿超声检查,孕 18~22 周为最合适的检查时间。应对所有孕妇行常规胎儿超声检查;若条件有限,应对有高危因素者进行详尽的胎儿超声检查^[9-10]。

(1) 房间隔缺损、卵圆孔缩小或早期闭合

由于胎儿时期卵圆孔是开放的,产前一般不做继发型房间隔缺损的诊断。出现下列情况生后有可能存在继发孔型房间隔缺损:①卵圆孔 $>8\text{ mm}$ 。②卵圆孔瓣与房间隔成角 $>90^\circ$ 。③卵圆孔瓣未能覆盖卵圆孔或越过卵圆孔进入右心房面。

如超声显示房间隔几乎完全缺失,诊断单心房;如房间隔下段(十字交叉处)缺失,考虑原发孔型房间隔缺损;上述两者多合并发生于心内膜垫缺损。

卵圆孔缩小或早期闭合:卵圆孔内径 $<3\text{ mm}$,向右左的分流速度 $>100\text{ cm/s}$ 。

(2) 动脉导管收缩或早闭

①动脉导管早期收缩:动脉导管内径明显变细、右向左分流速度明显增高、动脉导管搏动指数减低。②动脉导管早闭:二维结构显示不清、彩色多普勒超声显示动脉导管处无血流信号。

(3) 室间隔缺损

由于胚胎期肺动脉高压,心室水平大多为双向分流,分流量小,一般不引起房、室腔大小的改变,胎儿期室间隔缺损诊断易漏、误诊;注意彩色血流取样速度要低;建议在超声束与室间隔垂直或大于 45° 的切面进行检查;至少在 2 个及 2 个以上切面上显示室间隔断端及分流才可确立诊断。

(4) 房室间隔缺损

根据心脏十字交叉处缺失可以诊断。

根据有无室间隔缺损和有无两个完整的瓣环又分为部分型、完全型。完全型房室间隔缺损常见左室流出道梗阻,所以超声诊断需提示房间隔缺损和间隔缺损的位置、大小、个数,房室水平分流方向判断,房室瓣形态、瓣叶数目、有无双孔畸形、房室瓣有无骑跨或跨越,房室瓣反流程度及左室流出道有无延长梗阻。

完全型房室间隔缺损分为平衡型和不平衡型。不平衡型要特别注意左、右心室的发育情况。

(5) 肺动脉瓣狭窄

根据肺动脉瓣叶反射增粗开放受限,肺动脉瓣口处高速湍流血流可以明确。同时注意观察肺动脉瓣叶形态、活动度,肺动脉瓣环大小,肺动脉总干及分支,右心室流出道宽度,跨肺动脉瓣血流速度;肺动脉瓣反流的评估,三尖瓣反流的评估,右室大小、肥厚程度,右心室功能的定性估测。

(6) 法洛四联症

超声的诊断要点为室间隔缺损、主动脉骑跨、肺动脉狭窄、右心室肥厚。需要观察肺动脉主干大小、

肺动脉分支大小,判断主动脉骑跨程度、室间隔缺损位置及大小、动脉导管大小及血流方向^[11]。

法洛四联症合并肺动脉瓣缺如者,肺动脉瓣环小、瓣叶缺如、总干较短、总干分支明显扩张、动脉导管大多缺如,注意气管是否受压。

法洛四联症合并完全性房室间隔缺损者,应对共同房室瓣反流情况进行评估。

(7) 肺动脉闭锁伴室间隔完整

根据肺动脉瓣增厚、闭锁、无过瓣前向血流和室间隔完整可诊断肺动脉闭锁伴室间隔完整。出现下列情况提示右心室发育不良:三尖瓣环 Z 值 <-2 ;右心室腔内径 Z 值 <-2 ;右心室纵径/左心室纵径 <0.5 ;大于 30 孕周胎儿三尖瓣环 $<5\text{ mm}$ ^[12-14]。

(8) 肺动脉闭锁/室间隔缺损

诊断依据是肺动脉与心室间不存在血流连接,2 个心室间存在缺损。注意肺动脉总干及分支的测量;室间隔缺损大小及位置判断;肺动脉血供判断;动脉导管大小及血流方向、侧支血管形成。

(9) 右室双出口

根据两根大动脉根部一半以上的周边均连接至右心室时即可诊断。根据室间隔缺损位置分成主动脉下缺损型、肺动脉下缺损型、双动脉下缺损型、室间隔缺损远离大动脉型。需观察心室-大动脉连接关系;主动脉和肺动脉间的空间关系;主动脉、肺动脉的宽度;主动脉瓣和二尖瓣分隔(肌性或纤维性);三尖瓣与主动脉瓣及肺动脉瓣的距离;室间隔缺损位置、大小;室间隔缺损与主动脉、肺动脉的关系;室间隔缺损的分流方向、分流量大小;右心室流出道血流速度、压力阶差。

(10) 大动脉转位

超声诊断需注意心房、心室位置的判断;房室连接关系判断;大血管起源及位置的判断,包括主、肺动脉起源,主、肺动脉位置关系,是否存在肺动脉狭窄;心房水平分流方向,动脉导管分流方向,心室水平分流方向判断。

完全性大动脉转位:心室与大动脉连接不一致,左、右心室流出道失去交叉而呈平行关系是诊断大动脉转位的重要线索。根据有无室间隔缺损和肺动脉狭窄分为:室间隔完整型、室间隔缺损型、肺动脉狭窄型。

矫正性大动脉转位:房室连接不一致、心室与大动脉连接不一致;多合并室间隔缺损、三尖瓣畸形、肺动脉狭窄。

(11) 永存动脉干

根据两侧心室底部只发出一大动脉干,只有一组动脉瓣,可以诊断。明确永存动脉干类型、动脉干跨越的程度;肺动脉总干、左肺动脉、右肺动脉起源以及距共同瓣的距离;流出道狭窄;总干共同瓣的数目、形态、反流程度、狭窄等信息^[15]。

(12) 主动脉瓣狭窄

超声提示主动脉瓣叶增厚、开放受限、主动脉瓣口湍流,同时要注意左室大小。轻度主动脉瓣狭窄大多漏诊;左心室明显肥厚者至少为中-重度主动脉瓣狭窄。

(13) 主动脉缩窄

主动脉弓峡部区域(左锁骨下动脉起始点与动脉导管/导管韧带附着点之间)易发生狭窄。胚胎期主动脉血流较肺动脉少,因此主动脉相对偏细,孕晚期可出现类似主动脉缩窄的假象;主动脉偏细不是主动脉缩窄诊断的唯一指标。建议参照下列标准进行诊断:①三血管切面峡部与导管内径比值 ≤ 0.75 。②主动脉弓峡部内径 Z 值 ≤ -2 。③主动脉弓降部出现逆向血流信号。

(14) 主动脉弓中断

超声显示升主动脉、弓横部、峡部和降主动脉出现不连续。根据间断的部位不同将主动脉弓中断分为 3 型:①A 型,间断在左锁骨下动脉远端。②B 型,间断在左颈总动脉与左锁骨下动脉之间。③C 型,间断在无名动脉与左颈总动脉之间。

(15) 完全性肺静脉异位连接

四腔心切面未见肺静脉回流入左心房、左心房壁与降主动脉间距增宽、左心房与降主动脉间见静脉管腔存在提示完全性肺静脉异位连接存在的可能。如果至少一支肺静脉回流入左心房,可排除完全性肺静脉异位连接^[16]。完全性肺静脉异位连接根据异位引流回流的位置分为:心内型、心上型、心下型和混合型。注意判断肺静脉回流是否存在梗阻。

(16) 单心室

超声提示只有一侧功能性的心室,另一侧从形态和功能上发育不良。单心室分成左室型单心室、右室型单心室和不明确型单心室。需要明确单心室的形态及功能;检测房室瓣数目及功能,瓣叶房室瓣有无骑跨或跨越;反流的严重程度;大动脉起源、形态、大小,瓣叶活动情况及反流程度;肺静脉回流情况^[17]。

(17) 三尖瓣闭锁

根据三尖瓣口无前向血流可以诊断。三尖瓣闭锁常见合并室间隔缺损、肺动脉狭窄、大动脉转位,

超声还需观察室间隔缺损部位、大小、分流方向;心室大动脉连接关系;肺动脉瓣形态、开放活动情况;肺动脉瓣环大小;肺动脉总干、分支大小;肺动脉瓣前向血流、反流的评估。

(18) 三尖瓣下移畸形

诊断要点在于三尖瓣瓣环附着点下移至部分右心室成为房化心室^[18]。超声需要明确三尖瓣位置、形态和反流程度;右心房、房化右心室、功能性右心室大小测量。

(19) 三尖瓣和二尖瓣病变

原发性的三尖瓣狭窄或反流。超声需明确瓣膜形态、活动情况,瓣环大小,开口大小,腱索、乳头肌观察;房室瓣前向血流、速度、频谱形态及反流程度的判断。心房、心室大小及心功能的评估。

(20) 主肺动脉间隔缺损

超声显示主-肺动脉之间出现缺损,明确缺损的大小、位置,及缺损与肺动脉分支的距离、关系^[19]。

(21) 三房心

胎儿心脏超声显示左房内有隔膜可以确诊。但还需提示隔膜位置、开口大小,隔膜开口处血流速度、压差,房间隔缺损与隔膜的关系,肺静脉回流判断,二尖瓣有无狭窄和反流。

(22) 血管环

三血管-气管切面是判断气管与周围血管关系的最佳切面,该切面见血管形成环形包绕气管,可以诊断血管环。常见的需要手术干预的血管环为双主动脉弓、肺动脉吊带、右位主动脉弓伴左侧动脉导管及迷走左锁骨下动脉^[20]。

(23) 左心发育不良综合征

左心流入道和流出道发育不良引起的一组先天性心血管畸形,分为 4 种类型:主动脉瓣与二尖瓣狭窄、主动脉瓣与二尖瓣闭锁、主动脉瓣闭锁与二尖瓣狭窄和主动脉瓣狭窄与二尖瓣闭锁。注意观察左室大小,房水平分流及主动脉弓发育情况。

(24) 心脏异位及内脏异位症

心脏异位:包括右位心(先天性右位心、获得性右位心,镜像右位心、孤立性右位心、右移心)、孤立性左位心、中位心、异位心(颈型、胸型、胸腹联合型、腹腔型)。超声显示心脏异位,需要仔细辨别是否存在心内畸形和其他器官畸形(如胸骨缺如、心包缺如、腹壁疝、肺囊腺瘤、膈肌裂)。

内脏异位症:①右房对称位(异构),也称为无脾综合征、Ivemark 综合征,均合并复杂心脏畸形。常见组合为:单心房、完全性房室隔缺损、单心室、肺动

脉狭窄、右室双出口或大动脉转位、双侧上腔静脉、肺静脉异位连接。②左房对称位:也称多脾综合征,合并的心脏畸形有完全或部分性房室间隔缺损、右室流出道梗阻、肺动脉狭窄(闭锁)、室间隔缺损、法洛四联症等。

(25) William 综合征之心脏病变

超声提示主动脉瓣上狭窄和肺动脉分支狭窄的胎儿,需怀疑 William 综合征的可能。窦管连接小于主动脉瓣环则为瓣上狭窄。肺动脉分支狭窄判断包括肺动脉分支管壁粗、内径狭小、血流速度、和狭窄程度判断。

(26) 原发性心肌病

常见的为扩张型心肌病及肥厚型心肌病。扩张型心肌病的超声检查可见:心腔明显扩大、室壁回声增强及增厚,射血分数降低,房室瓣明显反流,心律失常常见。肥厚型心肌病的超声可见:心室壁非对称性明显增厚、室间隔回声增强及明显增厚,舒张功能降低、流出道往往存在梗阻的表现。

(27) 原发性心脏肿瘤

常见的有横纹肌瘤、纤维瘤和粘液瘤。超声需显示:肿瘤的个数、大小、位置、质地、边界,有无流入道或流出道梗阻,有无瓣膜反流,心功能评估,心包积液测量,横纹肌瘤常合并多囊肾、结节性硬化症。

(28) 心律失常

胎儿超声是目前诊断胎儿心律失常最有价值的方法,结合二维超声、M 型超声及多普勒超声可以同时了解心房收缩、心室收缩及二者间的相互关系。正常胎儿心率在 120~160 次/分,胎儿心率持续性>180 次/分、<100 次/分或胎心律不规则均应视为心律失常。心律失常可分为不规则心律失常、快速心律失常和慢速心律失常。

(29) 心包积液

心包积液的深度、范围,积液内有无纤维蛋白条索状物;是否为包裹性积液;右心房/右心室舒张期塌陷;二尖瓣、三尖瓣前向血流的改变;左心室大小/功能;肝静脉/上腔静脉的脉冲多普勒频谱;是否有胸腔积液、腹腔积液、皮肤水肿。

2. 心脏出生缺陷的产前基因诊断规范

(1) 适应证^[21]

①胎儿复杂先心病:复杂先心病的定义为除室间隔缺损、房间隔缺损、动脉导管未闭、单纯性肺动脉狭窄、单纯性主动脉弓缩窄之外的先心病。②除先心病外,伴有其他器官异常,如脑积水、脊柱裂、胎儿肢体畸形、手足畸形、宫内发育迟缓等。③二胎以

上有先心病孕史,或家族直系亲属有明确的遗传性心脏疾病。

(2) 技术规范^[22]

①胎儿染色体核型分析:染色体数目异常、明显结构变异,检测样本为羊水、胎儿组织、脐带血等。②无创产前基因检测:只能诊断 21,18,13 三体综合征,故仅适合拒绝有创检查的孕妇,检测样本为孕妇外周血。③染色体全基因组芯片分析:染色体数目异常、微小的拷贝变异数,检测样本为羊水、胎儿组织、脐带血等。④高通量基因组测序(全外显子组、先心病 Panel 等):由单基因突变引起的先心病或相关综合征,检测样本为羊水、胎儿组织、脐带血等。⑤其他如 FISH、MLPA 等:基因组特定区域拷贝数变异,如 Williams-Beuren 和 DiGeorge 综合征等,检测样本为羊水、胎儿组织、脐带血等。

(3) 诊断要点^[23]

个体化的基因检测方法始于全面临床评估后的假定诊断。注意选择合适的基因检测项目:①染色体结构或数目异常可通过细胞遗传学方法诊断,如 Down 和 Turner 综合征等。②基因拷贝数变异可通过基因芯片、FISH 等方法诊断,如 Williams-Beuren 和 DiGeorge 综合征等。③单基因引起的综合征可通过高通量测序方法诊断,如 Noonan、Alagille、Holt Oram 综合征等。

目前在大多数先心病表型中,遗传学病因仍未明确。因此对于先心病的基因诊断,目前仅限于少数具有较强的表型外显率的先心病,且无有效临床干预手段的疾病类型。例如:①染色体结构或数目异常的 Down 和 Turner 综合征等。②基因拷贝数变异的 Williams-Beuren 和 DiGeorge 综合征等。③单基因引起的 Noonan 综合征、Alagille 综合征和 Holt Oram 综合征等。

二、胎儿心脏缺陷的临床评估及多学科协作处置

1. 常见胎儿心脏缺陷的临床远期预后评分体系

随着医学的发展,大部分心脏出生缺陷,包括复杂心脏出生缺陷的诊疗效果已非常满意。简单心脏出生缺陷的近、远期死亡率几乎为零。在我国专业的儿童心脏中心,大部分复杂心脏出生缺陷的近、远期死亡率也已控制在 10% 之内。

但心脏出生缺陷解剖畸形变化复杂,且大部分心脏出生缺陷往往合并多种心脏畸形,给精准的临床预后评估带来了挑战和难度。此外,儿童处于生长发育时期,近期预后不能完全代表临床长期预后。

因此,在排除胎儿先天性染色体畸变和基因病后,为了给非儿童心血管专业的产前诊断和围产医学医生提供简明扼要、专业、结合临床远期预后及根据临床诊断亚型细化的临床评估判断,结合我们目前儿童心血管专业的诊治综合水平,我们以胎儿心脏结构异常为界定(不包括胎儿心脏以外的伴发缺陷和心脏功能异常),拟定了胎儿心脏出生缺陷临床预后评分体系。按预后从好到坏评为 0~9 分,并分成 4 级:①Ⅰ级:0 分,正常变异,无需医疗干预的心脏出生缺陷。②Ⅱ级:1~3 分,强烈建议保留。出生后外科或内科干预效果非常好的心脏出生缺陷,术后严重并发症罕见,死亡率<3%,再手术率<5%。③Ⅲ级:4~6 分,建议保留。出生后外科治疗效果良好的心脏出生缺陷,术后严重并发症少见,死亡率<5%,再手术率<10%。④Ⅳ级:7~9 分,建议儿童心血管专家会诊并提供详尽的远期临床预后,由家属决定保留或放弃。外科手术治疗效果一般,往往需要分期手术。近期死亡率在 10%左右,远期死亡率在 20%~30%。

说明:评分以胎儿心脏出生缺陷的主要诊断为

主,个别伴随畸形的评分是否需要累积评分,需儿童心血管专科医生进行具体病种的个体化咨询。

2. 常见胎儿心脏缺陷分型分层远期预后危险度评分^[24-27]

详见表 1。

三、胎儿心脏缺陷的围产期危险度评分及多学科协作处置原则

胎儿期心脏缺陷检出率的逐年提高使越来越多的临床医师认识到完善的围产期危险度评分、围产期管理与治疗方案及产科-新生儿-儿童心脏外科多学科合作的重要性。对于一些特定的胎儿心脏缺陷,胎儿期的药物干预、完善产房治疗策略可明显提高分娩后患儿生存率与远期预后^[31-33]。

在本部分共识内容中,我们细化了针对先天性胎儿的围产期危险度评分,强调基于疾病严重程度及解剖分类的分娩-产房模型与多学科处置策略,以期为心脏出生缺陷围产期风险评估与围产期多学科合作管理提供指导与参考,以期减少患儿生后死亡率、住院时间与近远期不良事件发生率。

具体评分等级和多学科处置原则如表 2^[33-38]。

表 1 常见胎儿心脏缺陷分型分层远期预后危险度评分

心脏缺陷	等级	评分(分)	备注
正常变异			
右位主动脉弓	Ⅰ	0	
左上腔回流至右心房	Ⅰ	0	
心内解剖正常的心脏异位	Ⅰ	0	
房间隔缺损	Ⅱ	1	
卵圆孔缩小或早期闭合			如果出现胎儿水肿、宫内窘迫,需要积极宫内治疗。如果宫内窘迫临近妊娠后期,需要尽早分娩
动脉导管收缩或早闭			
室间隔缺损	Ⅱ	1	
房室间隔缺损			
部分型	Ⅱ	2	
过渡型	Ⅱ	3	
完全型	Ⅲ	4	
肺动脉瓣狭窄			
轻-中度	Ⅱ	1	
重度	Ⅲ	4	当肺动脉内出现高速血流、右心房右心室增大、三尖瓣反流等征象时,至少存在中度以上的肺动脉瓣狭窄,应严密随访。如右室发育小,可考虑宫内治疗。
法洛四联症			
单纯法洛四联症	Ⅱ	3	
合并完全性房室间隔缺损	Ⅲ	5	
合并肺动脉瓣缺如	Ⅲ	6	
肺动脉闭锁/室间隔完整 ^[28]			
右心室发育好	Ⅲ	4	
右心室发育欠佳	Ⅲ	6	出现下列情况提示右心室发育不良:三尖瓣环 Z 值<-2;右心室内径 Z 值<-2;右心室内径/左心室内径<0.5;大于 30 孕周胎儿三尖瓣环<5 mm
肺动脉闭锁/室间隔缺损 ^[28]			
左右肺动脉有共汇,有肺动脉总干	Ⅲ	4	
左右肺动脉有共汇,无肺动脉总干	Ⅲ	5	

续表 1 常见胎儿心脏缺陷分型分层远期预后危险度评分

心脏缺陷	等级	评分(分)	备注
左右肺动脉无共汇,无肺动脉总干	Ⅳ	7	
右室双出口(伴或不伴肺动脉狭窄)			
VSD 位于主动脉下	Ⅱ	3	
VSD 位于肺动脉下	Ⅲ	4	
VSD 远离大动脉	Ⅲ	6	
VSD 位于双动脉下	Ⅲ	5	
VSD 位于肺动脉下,合并主动脉中断	Ⅲ	6	
完全性大动脉转位 ^[29]			
无肺动脉狭窄	Ⅲ	4	2 周内手术治疗效果良好
伴随肺动脉狭窄	Ⅲ	6	
矫正性大动脉转位	Ⅲ	5	
永存动脉干	Ⅲ	5	
主动脉瓣狭窄			
轻度	Ⅱ	3	
中-重度	Ⅲ	6	
主动脉缩窄			
单纯型主动脉缩窄	Ⅱ	2	
合并室间隔缺损	Ⅱ	3	
主动脉弓中断	Ⅲ	4	
完全性肺静脉异位连接			
心上型	Ⅱ	3	
心内型	Ⅱ	3	
心下型	Ⅲ	5	
混合型	Ⅲ	5	
部分性肺静脉异位连接			
回流至右房	Ⅱ	1	
回流至上腔静脉	Ⅱ	3	
功能性单心室	Ⅲ	6	
三尖瓣闭锁	Ⅲ	5	
三尖瓣下移畸形	Ⅲ	4/6*	* 部分严重三尖瓣下移畸形患儿出生后由于新生儿期间肺动脉压力尚未完全下降,表现出严重的血流动力学紊乱,诊治较为困难
先天性二尖瓣和三尖瓣病变	Ⅲ	5	
主肺动脉间隔缺损	Ⅱ	3	
三房心	Ⅱ	2	
血管环			
右位主动脉弓/左位动脉导管/迷走左锁骨下动脉	Ⅱ	1	
双主动脉弓	Ⅱ	2	
肺动脉吊带	Ⅲ	6	肺动脉吊带往往引起气管器质性狭窄,需要行气管成形术,诊治较为困难
左心发育不良综合征 ^[30]	Ⅳ	8	
心脾综合征	Ⅳ	7	
William 综合征	Ⅳ	7	进展性加重,可合并情智障碍
心肌病	Ⅳ	9	
原发性心脏肿瘤	Ⅱ/Ⅲ	2/4*	* 少部分由于肿瘤大小部位或者属于恶性肿瘤,出生后影响血流动力学改变,需要手术治疗
合并结节性硬化症	Ⅳ	8	心脏肿瘤合并结节性硬化症,会导致频繁且难以药物控制的癫痫及智力低下,预后较差。胚胎期胎儿头颅 MRI 可发现颅内结节,协助诊断
心律失常			
窦性心律失常	Ⅱ	1	
早搏	Ⅱ	1	
房扑、房颤和室上性心动过速			需要宫内治疗,终止发作
I°~II°房室传导阻滞	Ⅱ	1	
III°房室传导阻滞	Ⅲ	4	

注: VSD: 室间隔缺损

表 2 胎儿心脏缺陷的围产期评分等级和多学科处置原则

等级	定义	代表病种	分娩建议	产后多学科协作处置建议
I	出生及新生儿期无血流动力学风险的先天性心脏病	房间隔缺损,室间隔缺损,房室间隔缺损,肺动脉发育良好的法洛四联症,轻-中度肺动脉瓣狭窄、部分性肺静脉异位连接、无心内畸形的主动脉弓缩窄	①分娩后安排儿童心血管专业医生会诊或门诊就诊;②普通医院正常分娩	①常规产房处理;②新生儿评估;③正常出院
II	出生及新生儿期间血流动力学基本稳定,但是需要进一步评估	肺动脉发育良好的肺动脉闭锁/室间隔缺损、动脉导管未闭、肺动脉发育欠佳的法洛四联症、主动脉瓣狭窄、三尖瓣闭锁、功能性单心室	选择有新生儿重症监护病房的中心分娩	①分娩后安排儿童心血管专业医生会诊;②新生儿评估
III	出生-转运血流动力学基本稳定;新生儿期间需要心脏内外科干预治疗	室间隔缺损/主动脉弓缩窄,肺动脉闭锁/室间隔缺损伴左右肺动脉发育不良,重度肺动脉狭窄,完全性大动脉转位/室间隔缺损(非限制性)、完全性肺静脉异位连接	①选择有新生儿重症监护室的中心分娩;②临近儿童心脏疾病治疗中心	①新生儿医生在产房待命;②常规产房护理,必要时前列腺素维持;③转运至儿童心脏疾病治疗中心
IV	出生-转运血流动力学基本稳定、存在新生儿急诊手术可能	主动脉弓中断、完全性大动脉转位/室间隔完整、肺动脉闭锁/室间隔完整、左心发育不良综合征、发生肺静脉梗阻的完全性肺静脉异位引流	①孕 38~39 周计划终止妊娠;②必要时剖宫产;③在能够提供快速生命支持的医院分娩;④临近儿童心脏疾病治疗中心	①新生儿医生、心血管专业医生在产房待命,准备必要设备;②分娩后立即转运至儿童心血管重症监护室

(洪海筏 张玉奇 王剑 刘锦纷执笔)

参与本共识制定的专家(按照单位拼音排序):北京大学第一医院(陈倩);广东省人民医院广东心血管病研究所(庄建、陈寄梅、潘微);南京医科大学附属南京儿童医院(莫绪明、周晓玉、朱善良);广州市妇女儿童医疗中心(陈欣欣);江西省儿童医院(明腾);山西省儿童医院(陈瑞);上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心(刘锦纷、徐志伟、张海波、郑景浩、李奋、张玉奇、孙建华、洪海筏、王剑、董素贞);上海交通大学附属国际和平妇幼保健院(程蔚蔚、王彦林);深圳市儿童医院(丁以群);首都医科大学附属北京儿童医院(李晓峰);四川大学附属华西医院(安琪);四川大学附属华西第二医院(朱军、华益民);浙江医科大学妇产科医院(贺晶);浙江大学医学院附属儿童医院(张泽伟、舒强);中国医学科学院阜外医院(李守军、张浩、逢坤静)

参 考 文 献

[1] van der Linde D, Konings EEM, Slager MA, et al. Birth prevalence of congenital heart disease worldwide: A systematic review and meta-analysis[J]. J Am Coll Cardiol, 2011, 58(21): 2241-2247. DOI: 10. 1016/j. jacc. 2011. 08. 025.

[2] 秦怀金, 朱军. 中国出生缺陷防治报告[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2013: 3-6.

Qin HJ, Zhu J. Chinese birth defects prevention and control report[M]. Beijing: People's Medical Publishing House, 2013: 3-6.

[3] Donofrio MT, Moon-Grady AJ, Hornberger LK, et al. Diagnosis and treatment of fetal cardiac disease: A scientific statement from the American Heart Association [J]. Circulation, 2014, 129(21): 2183-2242. DOI: 10. 1161/01. cir. 0000437597. 44550. 5d.

[4] Sun RR, Liu M, Lu L, et al. Congenital heart disease: Causes, diagnosis, symptoms, and treatments [J]. Cell Biochem Biophys, 2015, 72(3): 857-860. DOI: 10. 1007/s12013-015-0551-6.

[5] 广东省人民医院. 广东省胎儿心脏超声检查技术规范[J]. 国际

医药卫生导报, 2015, 21(5): 739-740. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 1007-1245. 2015. 05. 049.

Guangdong General Hospital. Technical standard for fetal echocardiography in Guangdong[J]. Int Med Health Guidance News, 2015, 21(5): 739-740. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 1007-1245. 2015. 05. 049.

[6] 广东省人民医院. 广东省胎儿先天性心脏病产前咨询规范[J]. 国际医药卫生导报, 2015, 21(7): 1033-1036. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 1007-1245. 2015. 07. 053.

Guangdong General Hospital. The perinatal evaluation standard for congenital heart disease in Guangdong[J]. Int Med Health Guidance News, 2015, 21(7): 1033-1036. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 1007-1245. 2015. 07. 053.

[7] 张玉奇. 胎儿超声心动图的临床应用及进展[N]. 上海交通大学学报(医学版), 2011, 31(9): 1235-1239. DOI: 10. 3969/j. issn. 1674-8115. 2011. 09. 005.

Zhang YQ. Advances and clinical application of fetalechocardiography [J]. J Shanghai Jiaotong University (Med Sci), 2011, 31(9): 1235-1239. DOI: 10. 3969/j. issn. 1674-8115. 2011. 09. 005.

[8] Dong SZ, Zhu M, Li F. Preliminary experience with cardiovascular magnetic resonance in evaluation of fetal cardiovascular anomalies[J]. J Cardiovasc Magn Reson, 2013, 21, 15: 40. DOI: 10. 1186/1532-429X-15-40.

[9] Tegnander E, Williams W, Johansen OJ, et al. Prenatal detection of heart defects in a non-selected population of 30, 149 fetuses—detection rates and outcome [J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2006, 27(3): 252-265. DOI: 10. 1002/uog. 2710.

[10] Jicinska H, Vlasin P, Jicinsky M, et al. Does first-trimester screening modify the natural history of congenital heart disease? Analysis of outcome of regional cardiac screening at 2 different time periods[J]. Circulation, 2017, 135(11): 1045-1055. DOI: 10. 1161/CIRCULATIONAHA. 115. 020864.

[11] 张玉奇, 武育蓉, 陈树宝, 等. 法洛四联症的产前超声心动图诊断价值及误诊分析[J]. 中华实用儿科临床杂志, 2013, 28(13): 973-976. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 2095-428X. 2013. 13. 005.

Zhang YQ, Wu YR, Chen SB, et al. Diagnostic value and

- misdiagnosis analysis oftetralogy of Fallot by prenatal echocardiography[J]. J Appl Clin Pediatr, 2013, 28(13): 973-976. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 2095-428X. 2013. 13. 005.
- [12] Peterson RE, Levi DS, Williams RJ, et al. Echocardiographic predictors of outcome in fetuses with pulmonary atresia with intact ventricular septum[J]. J Am Soc Echocardiogr, 2006, 19(11): 1393-1400. DOI: 10. 1016/j. echo. 2006. 05. 021.
- [13] 杨萍, 葛群, 张玉奇, 等. 室间隔完整型肺动脉闭锁的产前超声诊断价值分析[J]. 医学影像学杂志, 2014(11): 1899-1902. Yang P, Ge Q, Zhang YQ, et al. Diagnostic value of pulmonary atresia with intact ventricular septum by prenatal echocardiography [J]. J Med Imag, 2014(11): 1899-1902.
- [14] 张志芳, 张玉奇, 陈树宝, 等. 肺动脉闭锁伴室间隔缺损的产前超声诊断价值分析[J]. 医学影像学杂志, 2015, 25(6): 989-992. Zhang ZF, Zhang YQ, Chen SB, et al. Analysis of diagnostic value of pulmonary atresia with ventricular septal defect by prenatal echocardiography[J]. J Med Imag, 2015, 25(6): 989-992.
- [15] Gómez O, Sovera I, Bennasar M, et al. Accuracy of fetal echocardiography in the differential diagnosis between truncus arteriosus and pulmonary atresia with ventricular septal defect[J]. Fetal Diagn Ther, 2016, 39(2): 90-99. DOI: 10. 1159/000433430.
- [16] 周成双, 张玉奇, 朱善良, 等. 完全性肺静脉连接异常的产前超声心动图诊断价值以及漏误诊分析[J]. 中国医学影像学杂志, 2017, 25(2): 35-47. DOI: 10. 3969/j. issn. 1005-5185. 2017. 07. 011. Zhou CS, Zhang YQ, Zhu SL, et al. Fetalechocardiography for total anomalous pulmonary venous connection and misdiagnosis analysis[J]. Chin J Med Imag, 2017, 25(2): 35-47. DOI: 10. 3969/j. issn. 1005-5185. 2017. 07. 011.
- [17] Jantzen DW, Gelehrter SK, Yu S, et al. Echocardiographic factors discriminating biventricular versus univentricular approach in the foetus with borderline left ventricle[J]. Cardiol Young, 2015, 25(5): 941-950. DOI: 10. 1017/S1047951114001449.
- [18] Freud LR, Escobar-Diaz MC, Kalish BT, et al. Outcomes and predictors of perinatal mortality in fetuses with Ebstein Anomaly or tricuspid valve dysplasia in the current era: A multicenter study[J]. Circulation, 2015, 132(6): 481-489. DOI: 10. 1161/CIRCULATIONAHA. 115. 015839.
- [19] 王新霞, 张玉奇, 栗河舟. 主-肺动脉间隔缺损的产前超声心动图诊断[J]. 中国医学影像学杂志, 2015, 23(11): 863-864. DOI: 10. 3969/j. issn. 1005-5185. 2015. 11. 019. Wang XX, Zhang YQ, Su HZ. The prenatal echocardiography of aortopulmonary septal defect[J]. Chin J Med Imag, 2015, 23(11): 863-864. DOI: 10. 3969/j. issn. 1005-5185. 2015. 11. 019.
- [20] Olivieri LJ, Cross RR, Donofrio MT, et al. Influence of fetal diagnosis on the clinical presentation of a vascular ring[J]. Pediatr Cardiol, 2012, 33(2): 351-353. DOI: 10. 1007/s00246-011-0129-z.
- [21] Davey BT, Donofrio MT, Moon-Grady AJ, et al. Development and validation of a fetal cardiovascular disease severity scale [J]. Pediatr Cardiol, 2014, 35(7): 1174-1180. DOI: 10. 1007/s00246-014-0911-9.
- [22] Satomi G. Guidelines for fetal echocardiography[J]. Pediatr Int, 2015, 57(1): 1-21. DOI: 10. 1111/ped. 12467.
- [23] Donofrio MT, Moon-Grady AJ, Hornberger LK, et al. Diagnosis and treatment of fetal cardiac disease: A scientific statement from the American Heart Association [J]. Circulation, 2014, 129(21): 2183-2242. DOI: 10. 1161/01. cir. 0000437597. 44550. 5d.
- [24] O'Brien SM, Clarke DR, Jacobs JP, et al. An empirically based tool for analyzing mortality associated with congenital heart surgery[J]. J Thorac Cardiovasc Surg, 2009, 138(5): 1139-1153. DOI: 10. 1016/j. jtcvs. 2009. 03. 071.
- [25] Jacobs JP, Mavroudis C, Jacobs ML, et al. What is operative mortality? Defining death in a surgical registry database: A report of the STS congenital database taskforce and the joint EACTS-STs congenital database committee[J]. Ann Thorac Surg, 2006, 81(5): 1937-1941. DOI: 10. 1016/j. athoracsurg. 2005. 11. 063.
- [26] Mavroudis C, Backer CL. 小儿心脏外科学[M]. 第3版. 北京: 北京大学医学出版社, 2005: 59-94. Mavroudis C, Backer CL. Pediatric Cardiac Surgery[M]. Third ed. Beijing: Peking University Medical Press, 2005: 59-94.
- [27] Jonas RA. 先天性心脏病外科综合治疗学: 第2版[M]. 上海: 上海世界图书出版公司, 2016: 221-230. Jonas RA. Comprehensive Surgical Management of Congenital Heart Disease Second Edition[M]. Shanghai: Shanghai World Publishing Corporation, 2016: 221-230.
- [28] Tzifa A, Barker C, Tibby SM, et al. Prenatal diagnosis of pulmonary atresia: Impact on clinical presentation and early outcome[J]. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed, 2007, 92(3): F199-F203. DOI: 10. 1136/adc. 2006. 093880.
- [29] Wan AW, Jevremovic A, Tierney ESS, et al. Comparison of impact of prenatal versus postnatal diagnosis of congenitally corrected transposition of the great arteries[J]. American J Cardiol, 2009, 104(9): 1276-1279. DOI: 10. 1016/j. amjcard. 2009. 06. 047.
- [30] Tworetzky W, McElhinney DB, Reddy VM, et al. Improved surgical outcome after fetal diagnosis of hypoplastic left heart syndrome[J]. Circulation, 2001, 103(9): 1269-1273. DOI: 10. 1161/01. CIR. 103. 9. 1269.
- [31] 周成斌, 潘微, 何少茹, 等. 胎儿先天性心脏病分娩风险分级在产前产后一体化诊治策略中的作用[J]. 中华胸心血管外科杂志, 2015, 31(3): 145-147. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 1001-4497. 2015. 03. 005. Zhou CB, Pan W, He SR, et al. Effects of delivery classification scale for fetal cardiac disease on the prenatal and postnatal integrated treatment strategies[J]. Chin J Thorac Cardiovasc Surg, 2015, 31(3): 145-147. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 1001-4497. 2015. 03. 005.
- [32] 潘微, 周成斌, 张智伟, 等. 胎儿先天性心脏病产前诊断与出生后治疗一体化模式的探讨[J]. 中华小儿外科杂志, 2012, 33(8): 561-564. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 0253-3006. 2012. 08. 001. Pan W, Zhou CB, Zhang ZW, et al. Integrated prenatal diagnosis and postnatal treatment for congenital heart disease [J]. Chin J Pediatr Surg, 2012, 33(8): 561-564. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 0253-3006. 2012. 08. 001.

(下转第 195 页)

- Relat Res, 2001, 392(392): 358-365. DOI: 10. 1097/00003086-200111000-00046.
- [8] Salter RB. The classic. Innominate osteotomy in the treatment of congenital dislocation and subluxation of the hip by Robert B. Salter, J. Bone Joint Surg. (Brit) 43B; 3: 518, 1961 [J]. Clin Orthop Relat Res, 1978, 48(137): 2-14.
- [9] Prado JC, Santili C, Baptista PP. Tratamento da luxação e subluxação congênita do quadril pela técnica de Salter associada ao encurtamento do fêmur [J]. Rev bras ortop, 1984, 19(6): 203-208.
- [10] Kotzias Neto A, Ferraz A, Bayer Foresti F, et al. Bilateral developmental dysplasia of the hip treated with open reduction and Salter osteotomy: Analysis on the radiographic results [J]. Rev Bras Ortop, 2014, 49(4): 350-358. DOI: 10. 1016/j. rhoe. 2014. 03. 023.
- [11] Agus H, Bozoglan M, Kalenderer Ö, et al. How are outcomes affected by performing a one-stage combined procedure simultaneously in bilateral developmental hip dysplasia? [J]. Int Orthop, 2014, 38(6): 1219-1224. DOI: 10. 1007/s00264-014-2330-1.
- [12] Zorer G, Bagatur AE. Single-stage bilateral Pemberton's pericapsular osteotomy in bilateral developmental dysplasia of the hip [J]. Acta Orthop Traumatol Turc, 2002, 36(4): 288-294.
- [13] Ezirmik N, Yildiz K. A study on the complications of surgical treatment for bilateral developmental dysplasia of the hip and a comparison of two osteotomy techniques [J]. Eurasian J Med, 2011, 43(3): 162-168. DOI: 10. 5152/eajm. 2011. 38.
- [14] Ning B, Yuan Y, Yao J, et al. Analyses of outcomes of one-stage operation for treatment of late-diagnosed developmental dislocation of the hip: 864 hips followed for 3. 2 to 8. 9 years [J]. BMC Musculoskelet Disord, 2014, 15: 401. DOI: 10. 1186/1471-2474-15-401.
- [15] Harris NH. Acetabular growth potential in congenital dislocation of the hip and some factors upon which it may depend [J]. Clin Orthop Relat Res, 1976, 119: 99-106. DOI: 10. 1097/00003086-197609000-00016.
- [16] 朱振华, 吕学敏, 边臻, 等. 8 岁以上儿童发育性髋关节脱位的术式选择及其近期疗效. 中华骨科杂志, 2014, 34(12): 1175-1182. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 0253-2352. 2014. 12. 001. Zhu ZH, Lyu XM, Bian Z, et al. Treatment strategy and clinical outcome of developmental dislocation of the hip in children above 8 years old [J]. Chin J Orthop, 2014, 34(12): 1175-1182. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 0253-2352. 2014. 12. 001.
- [17] Wang TM, Wu KW, Shih SF, et al. Outcomes of open reduction for developmental dysplasia of the hip: Does bilateral dysplasia have a poorer outcome? [J]. J Bone Joint Surg Am, 2013, 95(12): 1081-1086. DOI: 10. 2106/JBJS. K. 01324.
- [18] Kotlarsky P, Haber R, Bialik V, et al. Developmental dysplasia of the hip: What has changed in the last 20 years? [J]. World J Orthop, 2015, 6(11): 886-901. DOI: 10. 5312/wjo. v6. i11. 886.
- [19] Schur MD, Lee C, Arkader A, et al. Risk factors for avascular necrosis after closed reduction for developmental dysplasia of the hip [J]. J Child Orthop, 2016, 10(3): 185-192. DOI: 10. 1007/s11832-016-0743-7.
- [20] 胡超, 李旭, 吴伟平, 等. 先天性多关节挛缩症双侧髋关节脱位的治疗 [J]. 中华小儿外科杂志, 2015, 36(6): 461-465. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 0253-3006. 2015. 06. 014. Hu C, Li X, Wu WP, et al. Surgical treatment of bilateral hip dislocation in children with arthrogryposis multiplex congenita [J]. Chin J Pediatr Surg, 2015, 36(6): 461-465. DOI: 10. 3760/cma. j. issn. 0253-3006. 2015. 06. 014.

(收稿日期: 2017-05-11)

(上接第 170 页)

- [33] Donofrio MT, Moon-Grady AJ, Hornberger LK, et al. Diagnosis and treatment of fetal cardiac disease [J]. Circulation, 2014, 129(21): 2183-2242. DOI: 10. 1161/01. cir. 0000437597. 44550. 5d.
- [34] Levey A, Glickstein JS, Kleinman CS, et al. The impact of prenatal diagnosis of complex congenital heart disease on neonatal outcomes [J]. Pediatr Cardiol, 2010, 31(5): 587-597. DOI: 10. 1007/s00246-010-9648-2.
- [35] Tita ATN, Landon MB, Spong CY, et al. Timing of elective repeat cesarean delivery at term and neonatal outcomes [J]. N Engl J Med, 2009, 360(2): 111-120. DOI: 10. 1056/NEJ-Moa0803267.
- [36] Costello JM, Polito A, Brown DW, et al. Birth before 39 weeks gestation is associated with worse outcomes in neonates with heart disease [J]. Pediatrics, 2010, 126(2): 277-284. DOI: 10. 1542/peds. 2009-3640.
- [37] Donofrio MT, Levy RJ, Schuette JJ, et al. Specialized delivery room planning for fetuses with critical congenital heart disease [J]. Am J Cardiol, 2013, 111(5): 737-747. DOI: 10. 1016/j. amjcard. 2012. 11. 029.
- [38] Nagnostou K, Messenger L, Yates R, et al. Outcome of infants with prenatally diagnosed congenital heart disease delivered outside specialist paediatric cardiac centres [J]. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed, 2013, 98(3): F218-F221. DOI: 10. 1136/archdischild-2011-300488.

(收稿日期: 2017-10-27)