

認識先天性心臟病

身為一個小兒心臟科醫師，最常面對的疾病就是先天性心臟病。在過去的臨床經驗中，當爸爸媽媽聽到小朋友患有先天性心臟病時，總會很焦慮地問：「為什麼會得到先天性心臟病？我們家裡的人都沒有心臟病啊？」「會不會很嚴重？一定要開刀嗎？」「有先天性心臟病的小朋友是不是長大以後體力一定比較差？」其實，先天性心臟病的種類非常多，每種先天性心臟病都有其各自不同的表現與治療，在這短短的文章中，雖然無法將各種先天性心臟病一一做詳細的介紹，但希望能把現今醫學上對先天性心臟病的認識與治療方面的進展做觀念上的介紹，期能破除一些對先天性心臟病的誤解與迷思。

先天性心臟病指的就是心臟血管在發育過程中出了問題，造成結構性的異常。根據臺大醫院小兒部吳美環教授的統計，在臺灣 1000 個活產寶寶中約有 13 位有先天性心臟病，這個盛行率與世界各國的統計差不多。當然，大家最關心的問題之一就是為什麼會得到先天性心臟病。然而，即使現代醫學已相當進步，但至少還有 90% 以上的先天性心臟病仍是原因不明的。所以，媽媽千萬不要一直擔心是不是自己懷孕期間吃了什麼，或是爸爸媽媽的基因有問題才會生下有先天性心臟病的小朋友。我常說，得到先天性心臟病就像是中了比較不好的樂透，一切都是運氣！當然，有一小部分的先天性心臟病與染色體異常或基因突變有關，例如唐氏症或第 22 對染色體缺損（22q11 deletion syndrome），此時就應該接受基因方面的檢查，一方面可以確定診斷以早期預測預後，一方面也可以做為懷下一胎前的風險評估。

先天性心臟病的種類非常多，其實有一部分有可能會自行痊癒（例如部分的心室或心房中膈缺損），有一部分雖然不會完全痊癒但只需要定期追蹤（例如部分的心室或心房中膈缺損、輕度的肺動脈瓣膜狹窄等），但也有一部分一定要接受治療（例如部分的心室或心房中膈缺損、中重度的肺動脈瓣膜狹窄、發紺性先天性心臟病等）。眼尖的爸爸媽媽可能會發現，在我上面舉的例子中，怎麼同樣是心室或心房中膈缺損，有人可以完全自行痊癒，有人卻得接受治療？又為什麼同樣是肺動脈瓣膜狹窄，還有分什麼輕度、中度、和重度？這其實就是先天性心臟病很特別的地方。相同的診斷，很可能會有截然不同的自然病程，因此治療原則也就因人而異。這也就是為什麼完整的評估很重要，而不是光聽診斷就馬上知道下一步要怎麼治療。小兒心臟科醫師非常注重身體檢查，因為聽聽心臟、摸摸肝臟、瞧瞧生長狀況，往往可以藉此判斷心臟病的嚴重程度，再配合上心臟超音波、心導管及其他檢查工具，可以提供更完整的臨床決策依據。

在先天性心臟病的藥物治療方面，大部分是屬於支持性的療法，例如當心臟容積負擔太大時，常常會使用利尿劑將身體多餘的水份排出，讓小朋友呼吸費力的程度減輕一些。又例如接受人工血管手術或完成單一心室手術的小朋友，使用抗血小板或抗凝血藥物是為了盡量維持血管通路的通暢。不過，先天性心臟病畢竟是心臟血管在結構上出了問題，有一部分的心臟病還是需要接受侵入性治療。所謂的侵入性治療，不外乎就是心導管治療與外科手術治療。此外，侵入性治療的目的還可以分成緩解性（palliative）或是矯正性（corrective），

也就是說該次侵入性治療的目的是想要把心臟病矯正成幾乎與正常的血液循環相同，還是只是想要讓當時的症狀緩解，為未來更進一步的治療做階段性的準備。所以，一旦小朋友需要接受侵入性的治療，爸爸媽媽除了難免會心有不捨之外，更應該要了解治療的目的為何，預期的成效為何。

只要提到侵入性治療，爸爸媽媽一定會問：有沒有危險？會不會有後遺症？其實你我都知道，無論是要把發育不良的瓣膜用氣球導管撐開，或是要把心臟剖開去修補破洞，光用想像的就知道，這些都是相當具有風險的治療，負責執行治療的醫師其實都承擔著相當大的壓力。畢竟，在目前醫學的領域中，沒有什麼是 100%安全，100%成功的。所以，只有在當下不接受治療的風險或是日後預期會發生的後遺症嚴重度，高過侵入性治療本身的風險或是可能造成之後遺症時，醫師才會下定決心幫小朋友做心導管或動刀。不過，隨著小兒心臟學的進步，對各種治療的觀念與技術也都日新月異。例如，以往較大的心房中膈缺損幾乎都要接受開心手術，現在則絕大多數都可以用心導管放置閉合器來取代開刀。又例如有些醫師在觀念上還停留在心室中膈缺損一定要等到體重夠重了（例如 10kg）才能開刀，但事實上是除非真的體重有如早產兒一般的輕，在臺大醫院很多嚴重心臟衰竭的新生兒在體重不到 3kg 時即接受矯正手術，術後一樣恢復地很好。反之，也正是因為侵入性治療或多或少有一定風險，所以醫師不會建議去做沒有必要的治療，否則只是徒增風險，病童卻得不到好處。例如，有些無意間發現的血管環（一種先天性血管發育異常），其實在一般人群當中並非罕見，但除非小朋友真的有呼吸或是進食困難的症狀，或影像學檢查的確有重要器官被壓迫的證據，不然臨床醫師是不會貿然決定讓小朋友去開刀的。

如果有機會來到小兒心臟科的門診，你可能會很訝異地發現，怎麼很多患有先天性心臟病的小朋友看起來和一般小朋友一樣活蹦亂跳，完全看不出來心臟曾經是長得奇形怪狀、曾經接受過攸關生死的治療。的確，很多先天性心臟病的小朋友可以和正常人一樣的打球、一樣的坐雲霄飛車、長大後一樣可以結婚生子。過去研究早已證實，一些先天性心臟病患者的心肺功能根本就跟正常人無異。但是我也必須承認，有些先天性心臟病即使做了矯正，日常生活還是有一定的侷限。這是醫學還要繼續努力的地方，也是驅使小兒心臟學不斷進步的動力來源。

如果大家對先天性心臟病還想有更深入的了解，推薦大家可以去書店找找這本由中華民國心臟病兒童基金會與臺灣兒童心臟學會出版的「兒童心臟學(第二版)」，相信可以找到最新最詳細的資料。

小兒部主治醫師 陳俊安