



HeartKids

先天性心脏病： 致病原因



关于先天性心脏病及其致病原因的信息。

什么是先天性心脏病？

先天性心脏病 (Congenital Heart Disease – CHD) 是对一系列影响心脏正常功能的疾病种类的统称。

先天性即意味着婴儿的心脏在出生时已存在缺陷。先天性心脏病是最常见的一种出生缺陷，每100名新生儿中就有一人受到影响。¹

**每10例先天性心脏病中
就有8例病因不明**



目前尚不知道致病原因。²

导致先天性心脏病的原因是什么？

大约有80%的先天性心脏病无法确认病因。

一部分先天性心脏病患儿的母亲试图苛刻地分析她们怀孕期间的行为，以期从中探究导致胎儿致病的原因。但是，大多数先天性心脏病没有已知病因，这是一个不能忽略的重要事实。

一些已知可能导致先天性心脏病的因素包括：

- **基因。**20%的病例存在基因问题。²
- **母亲在怀孕期间生病。**德国麻疹等疾病会增加胎儿先天性心脏病的风险。
- **药物。**母亲在怀孕期间服用某些药物会增加胎儿患先天性心脏病的风险。
- **年龄。**与年轻孕妇产下的胎儿相比，高龄产妇胎儿出现先天性缺陷的概率较高。
- **其他先天性缺陷。**患有唐氏综合症的婴儿同时也更有可能存在心脏缺陷。
- **母亲怀孕期间吸烟、饮酒或吸毒。**
- **糖尿病或怀孕期间营养不良。**

在同一个家庭中出现多例先天性心脏病的风险有多大？

大约有1%的新生儿有先天性心脏病。¹同一个家庭中出现多例患儿的风险取决于每个家庭的具体情况。

目前知道的是：

- 如果你已有一名先天性心脏病患儿，但是你没有这种疾病的家族史，那么以后再生的孩子罹患先天性心脏病的风险概率会略微增加至大约3%-4%。
- 如果你已有超过一名孩子有先天性心脏病，那么以后再生的孩子罹患先天性心脏病的风险会增加。
- 如果父母亲一方有先天性心脏病，那么他们的孩子罹患同种疾病的风险会增加。如果母亲有先天性心脏病，这种疾病遗传给孩子的风险相对较高。²

如果你有先天性心脏病，同时正在计划生育儿女，或许应该向医生咨询有关基因检测的问题。他们能够依照你的病情提供建议，并在适当的情况下将你转介给遗传咨询和检测服务。

什么是遗传咨询和检测？

遗传咨询和检测服务为患有或可能存在某些先天性疾病风险的人们和他们的家庭提供信息。

如果先天性心脏病是因为基因导致，同时医生能够确定致病的基因，那么他们能较为容易地预测这种疾病发生在另一个家庭成员或孩子身上的概率。

在部分情况下，遗传咨询和检测能够提供可能的致病原因以及缺陷再次发生的风险等详细信息。

你应该与医生商谈，了解遗传咨询和检测方案是否对你有帮助。

参考文献

¹ VAN DER LINDE, D., KONINGS, E., SLAGER, M., WITSENBURG, M., HELBING, W., TAKKENBERG, and J. J. & ROOS-HESELINK (2011). "Birth prevalence of congenital heart disease world-wide: a systematic review and meta-analysis." *Journal of the American College of Cardiology*. 58: 2241-2247.

² BLUE, G. M., KIRK, E. P., SHOLLER, G. P., HARVEY, R. P. & WINLAW, D. S. (2012). "Winlaw DS. Congenital heart disease: current knowledge about causes and inheritance." *The Medical Journal of Australia* 197: 155- 159.

本份资料由HeartKids基金会于2021年3月复核更新。并由本机构临床顾问委员会审查批准后发表。相关临床信息可能在此日期之后已经发生变化。本份资料仅提供一般信息，不能替代医生的专业医学建议。你必须向医生咨询任何与健康有关的事务。




由于大部分先天性心脏病的致病原因不明，因此基因检测的可选方案将较为有限。

获取更多信息和支持

HeartKids

 heartkids.org.au

了解儿童心脏病详情以及HeartKids基金会能够为你提供的帮助。

 1800 432 785

获取支持、建议和指导可致电联系HeartKids基金会帮助热线。

 @HeartKidsAustralia

 @HeartKids