



HeartKids



# 先天性心臟病： 致病原因

關於先天性心臟病及其致病原因的資訊。

## 什麼是先天性心臟病？

先天性心臟病 (Congenital Heart Disease – CHD) 是對一系列影響心臟正常功能的疾病種類的統稱。

先天性即意味著嬰兒的心臟在出生時已存在缺陷。先天性心臟病是最常見的一種出生缺陷，每100名新生兒中就有一人受到影響。<sup>1</sup>

**每10例**先天性心臟病中  
**就有8例**病因不明



目前尚不知道致病原因。<sup>2</sup>

## 導致先天性心臟病的 原因是什麼？

大約有80%的先天性心臟病無法確認病因。

一部份先天性心臟病患兒的母親試圖苛刻地分析她們懷孕期間的行為，以期從中探究導致胎兒致病的原因。但是，大多數先天性心臟病沒有已知病因，這是一個不能忽略的重要事實。

一些已知可能導致先天性心臟病的因素包括：

- **基因**。20%的病例存在基因問題。<sup>2</sup>
- **母親在懷孕期間生病**。德國麻疹等疾病會增加胎兒先天性心臟病的風險。
- **藥物**。母親在懷孕期間服用某些藥物會增加胎兒患先天性心臟病的風險。
- **年齡**。與年輕孕婦產下的胎兒相比，高齡產婦胎兒出現先天性缺陷的概率較高。
- **其他先天性缺陷**。患有唐氏綜合症的嬰兒同時也更有可能存在心臟缺陷。
- **母親懷孕期間吸煙、飲酒或吸毒**。
- **糖尿病或懷孕期間營養不良**。

## 在同一個家庭中出現多例先天性心臟病的風險有多大？

大約有1%的新生兒有先天性心臟病。<sup>1</sup>同一個家庭中出現多例患兒的風險取決於每個家庭的具體情況。

目前知道的是：

- 如果你已有一名先天性心臟病患兒，但是你沒有這種疾病的家族史，那麼以後再生的孩子罹患先天性心臟病的風險概率會略微增加至大約3%-4%。
- 如果你已有超過一名孩子有先天性心臟病，那麼以後再生的孩子罹患先天性心臟病的風險會增加。
- 如果父母親一方有先天性心臟病，那麼他們的孩子罹患同種疾病的風險會增加。如果母親有先天性心臟病，這種疾病遺傳給孩子的風險相對較高。<sup>2</sup>

如果你有先天性心臟病，同時正在計劃生兒育女，或許應該向醫生諮詢有關基因檢測的問題。他們能夠依照你的病情提供建議，並在適當的情況下將你轉介給遺傳諮詢和檢測服務。

## 什麼是遺傳諮詢和檢測？

遺傳諮詢和檢測服務為患有或可能存在某些先天性疾病風險的人們和他們的家庭提供資訊。

如果先天性心臟病是因為基因導致，同時醫生能夠確定致病的基因，那麼他們能較為容易地預測這種疾病發生在另一個家庭成員或孩子身上的概率。

在部份情況下，遺傳諮詢和檢測能夠提供可能的致病原因以及缺陷再次發生的風險等詳細信息。

你應該與醫生商談，瞭解遺傳諮詢和檢測方案是否對你有幫助。

## 參考文獻

<sup>1</sup> 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.

<sup>2</sup> 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.

本份資料由HeartKids基金會於2021年3月覆核更新，並由本機構臨床顧問委員會審查批准後發表。相關臨床資訊可能在此日期之後已經發生變化。本份資料僅提供一般資訊，不能替代醫生的專業醫學建議。你必須向醫生諮詢任何與健康有關的事務。



由於大部份先天性心臟病的致病原因不明，因此基因檢測的可選方案將較為有限。

## 獲取更多資訊和支持

HeartKids

 [heartkids.org.au](https://heartkids.org.au)

瞭解兒童心臟病詳情以及HeartKids基金會能夠為你提供的幫助。

 1800 432 785

獲取支持、建議和指導可致電聯絡HeartKids基金會幫助熱線。

 @HeartKidsAustralia

 @HeartKids