法洛氏四重症（Tetralogy of Fallot）

2025年4月7日

下午 12:07

* + 定義
    - 新生兒心臟同時出現以下四種缺陷
      * 肺動脈瓣漏斗部狹窄導致右心室出口阻塞（Right Ventricular Outflow Tract Obstruction, RVOTO ）
      * 右心室肥大（Right Ventricular Hypertrophy, RVH）
      * 心室間隔缺損（Ventricular Septal Defect, VSD）
      * 主動脈跨位（Aortic override）

* + （圖說：法洛氏四重症之四種缺陷）
  + Reference：A diagram showing a healthy heart and one suffering from the tetralogy of Fallot, which constitutes four different malformations., Mariana Ruiz LadyofHats, 12 June 2006

* + 流行病學
    - **最常見**的發紺性先天性心臟病（15-20%）
  + 病因
    - 大多為 sporadic
    - 與 **DiGeroge syndrome、Down syndrome** 相關
    - **母體**：酗酒、Phenylketonuria、糖尿病
    - 病生理
      * 胎兒發育過程中，**漏斗隔（infundibular septum）向前上方偏移**，造成心室中膈缺損（VSD），會連帶影響主動脈與左心室的連接，造成主動脈跨位
      * 主動脈跨位到右心室，影響右心室出口，增加右心室出口阻力，導致右心室流出道阻塞（RVOTO）
      * 右心室出口阻力增加，血液從右心經VSD流到左心，導致右心代償性肥大
      * **生理性血流量取決於RVOTO的嚴重程度**
        + **大型室間隔缺損**：由於左右心室壓力相等，血液會沿著阻力最小的路徑流動血液沿阻力最小的路徑流動
        + 若右心室出口阻塞嚴重，血液由右心室流向左心室，含氧量低的血液會經由主動脈進入體循環，同時導致**右心室肥大**

* + （圖說：法洛氏四重症之病生理）
  + Reference：Figure A shows the structure and blood flow inside a normal heart. Figure B shows a heart with the four defects of tetralogy of Fallot., which constitutes four different malformations., National Heart Lung and Blood Institute (NIH), 12 November 2013

* + 臨床特徵
    - 發紺
      * 取決於RVOTO的程度
        + **輕微阻塞**：Lt’ to Rt’ shunt、**輕微或不發紺**
        + **嚴重阻塞**：Rt’ to Lt’ shunt、**發紺**
    - 杵狀指（clubbing finger）
    - **RVOT 阻塞** → 胸骨左上方聽到systolic murmur
    - **Tet spells（=Blue spell）**：**出生後2-4個月為高峰期** 
      * 與新生兒心理和生理壓力相關，例如**早晨、大哭、哺乳、排便**等
      * 出現**躁動、蒼白、喘、四肢無力、意識喪失**，可致命
      * **原因：肺血管阻力增加**或**周邊血管阻力降低**，加重右心室出口阻塞程度，增加右至左分流（Rt’ to Lt’ shunt）
      * 此時心雜音消失，因雜音是根據通過RVOTO的血流所決定
      * **蹲下可以減輕症狀**
        + **周邊血管阻力（SVR）增加、左心室後負荷（afterload）增加** → **減少右向左分流 （Rt' to Lt' shunt）**→ **肺灌流增加、肺血流增加** → 血氧增加
        + 回心血增加 → 右心壓力增加 → 肺灌流增加
  + 診斷
    - 聽診
      * **左上胸骨緣可以聽到粗糙的收縮期射出性心雜音**
      * 單一的第二心音（S2）
      * 右心室搏動（RV heave）、收縮期震顫（systolic thrill）
    - 血氧（SpO2）下降
    - 胸部X光：**Boot-shaped heart sign**
      * **右心室肥大、肺動脈凹陷**
      * 肺血紋減少

* + （圖說：法洛氏四重症之胸部X光，顯示Boot-shaped heart sign）
  + Reference：Chatzis AC, Sofianidou J, Kousi T, Karapanagiotou O, Kanakis MA. Rare multiple bronchial abnormalities in a patient with congenital heart disease. Clin Case Rep. 2017 Mar 29;5(5):727-728. doi: 10.1002/ccr3.915. PMID: 28469887; PMCID: PMC5412831.
  + 心電圖（EKG）
    - **心軸右偏：RVH**
    - 右心房擴大與右心室肥厚（P pulmonale）
    - 明顯的前側 R 波（V1–V2）
    - 明顯的後側 S 波
  + 心臟超音波：確診檢查
    - 可評估右心室出口阻塞的嚴重程度
  + 高氧測試（Hyperoxia test）：可協助判斷是心因性還是肺因性
  + 處置
    - 內科治療
      * PGE1：維持動脈導管暢通，等待手術
      * Knee-chest position、蹲下
      * 氧氣：Non-rebreathing mask、100% FiO2
      * IM morphine（off-label use）
        + 鎮靜、降低呼吸速率、降少兒茶酚胺（catecholamine）分泌
      * **如果以上處置沒有改善**（off-label use）
        + IV propranolol
        + IV phenylephrine：血管收縮
        + IV 碳酸氫鈉（sodium bicarbonate）：矯正代謝性酸中毒（metabolic acidosis）
        + IV fluid
      * **如果已經出現心衰竭狀況**：**digoxin、furosemide** 
        + 禁忌：**ACEI**，會造成SVR↓、加重blue spell
      * 禁忌：不可給鎮靜劑
    - 手術
      * 一歲前手術
      * **Total correction** 
        + VSD 修補）
        + 右心室出口或肺動脈狹窄處擴大術：利用 pericardial patch 擴大肺動脈瓣環（pulmonary valve annulus）
      * 若嬰兒太小、體重過輕、左心室或肺動脈發育不全：**先做 B-T shunt（Blalock–Thomas–Taussig shunt）分流**
        + **B-T shunt**

subclavian artery 和 pulmonary artery 接在一起，引流部分血液到PA，增加肺血流

用久了subclavian artery會擴大，肺血流增加會肺高壓，可改用人工血管（modified B-T shunt）避免

* + 預後
    - **沒有手術**：50%不能活過3歲
    - **手術**：>90%可以活超過25歲
  + 併發症
    - **長期**：心衰竭、心律不整
    - **術後併發症：**傳導異常、早發性心室傳導、肺動脈瓣閉鎖不全
      * 矯正術後容易發生 **LBBB pattern monomorphic ventricular tachycardia**
        + 因為手術矯正右心出口時形成 scar，造成 reentry，電訊號傳到左心受阻
    - **腦血栓、腦膿瘍、亞急性細菌性心內膜炎機會增加**
  + Reference
    - Sabiston Textbook of Surgery 21st Edition
    - Schwartz's Principles of Surgery 11th Edition
    - Tetralogy of Fallot, AMBOSS