Ebstein anomaly

10 April 2025

16:30

* + 定義
    - 三尖瓣發育並位移到右心室內，導致三尖瓣閉鎖不全及右心擴大，並形成所謂的右心室「心房化（atrialization）」現象
  + 流行病學
    - **罕見**，佔所有先天性心臟病（CHD）比例 < 1%
  + 病因
    - 多因素：多數為sporadic
    - 危險因子
      * 產前母親攝取 lithium
      * **單基因突變**：MYH7基因缺陷，（與β-myosin heavy chain相關）
    - **90% 合併其他心臟異常**，如 ASD、PFO、三尖瓣逆流
    - **1/3 會伴隨心臟傳導異常**：**WPW syndrome + RBBB、心室上心搏過速（supraventricular tachycardia）**
    - 病生理
      * 因三尖瓣位置過低，使部分右心室變成右心房（右心室心房化），右心室過小，導致右心室輸出量降低
        + 右心室被分成兩部分

**1st：thin-walled atrialized**

**2nd：often small**

* + - * 三尖瓣逆流，導致右心房擴大，逐漸變成右心衰竭
      * 帆狀的前瓣葉（Sail-like anterior tricuspid leaflet）往右心室腔膨出，造成右心室出口阻塞（RVOTO）。阻塞使右心壓力上升，增加右到左分流（Rt’ to Lt’ shunt），導致新生兒發紺
      * 右心室心房化：右心室收縮力不足，引起**肺動脈瓣窄縮，導致肺血流下降、心輸出量下降、系統性低血壓、呼吸喘、容易疲倦**
  + 臨床特徵
    - 許多人到青少年才有症狀
      * 可根據嚴重程度分為
        + **Mild**：無症狀成長至成人；
        + **Moderate**：孩童時期發紺，發展成心衰；
        + **Severe**：孕期時心臟衰竭 → 胎兒水腫 → 死亡
    - 孩童時期：發紺、心臟肥大、心臟衰竭、呼吸衰竭
    - 青年至成人期：心律不整（WPW）、exertional dyspnea、猝死（sudden death）
  + 診斷
    - 產前超音波：可提前發現異常
    - 心臟超音波：**確診**
      * 右心腔擴大
      * 三尖瓣逆流
    - 胸部X光
      * **box-shaped cardiomegaly**
      * 右心房擴大
    - 心臟MRI
      * 可看到三尖瓣中隔葉與後葉（septal and posterior）向心尖位移
    - 心電圖（EKG）
      * 高且寬的 P 波：右心房擴大
      * 第一度房室傳導阻滯（First dergree AV block）
      * 心軸右偏
      * 右束支傳導阻滯（RBBB）
      * **若合併 WPW 症候群，會看到 delta 波**
    - 心音
      * **明顯且分裂的 S1**、 **wide split S2** (RBBB)、**胸骨左上緣聽到holosystolic murmur**
  + 處置
    - **輕微、無症狀者**：追蹤，後續使用心臟衰竭或心律不整藥物
    - **嚴重者**：**手術** 
      * 新生兒越晚做越好，**兒童或成人若合併心衰竭或右心功能惡化時可考慮做**
      * 出生後先穩定心肺功能，等肺靜脈壓（Pulmonary Venous pressure）下降後再進行手術
        + **PGE1**：持續輸注，維持動脈導管（PDA）開放，幫助肺循環
        + **吸入性 NO 和 milrinone：**降低肺血管壓力，改善右心功能
    - **術式**
      * 建立體肺分流（systemic-pulmonary shunt, PA-systemic shunt）
      * 三尖瓣修補
      * 右心室重建
    - **心律不整的治療**
      * **導管消融術（catheter ablation）**：消融異常傳導束
  + 預後
    - 預後依疾病嚴重程度而異
    - 約 30% 的患者在出生後第一年內死亡
  + Reference
    - Sabiston Textbook of Surgery 21st Edition
    - Schwartz's Principles of Surgery 11th Edition
    - Ebstein anomaly, AMBOSS