

DOI: 10.3969/j.issn.1005-8982.2018.34.024

文章编号: 1005-8982 (2018) 34-0122-05

临床报道

45 例右侧异构产前超声特异性表现分析*

安鹏, 王瑜, 刘伟超, 许金枝, 蔡兰兰, 梁元英

(湖北医药学院附属襄阳市第一人民医院 超声影像科, 湖北 襄阳 441000)

摘要:目的 研究产前超声诊断胎儿右侧异构的临床意义。方法 收集 45 例确诊右侧异构胎儿的影像学、解剖资料并分析总结产前超声特征。结果 产前超声提示心血管畸形: 完全型肺静脉异位引流 33 例 (73.33%), 完全型心内膜垫缺损 27 例 (60.00%), 功能性单心室 39 例 (86.67%), 心室双出口 42 例 (93.33%), 肺动脉狭窄或闭锁 42 例 (93.33%), 动脉导管迂曲纤细 42 例 (93.33%); 内脏畸形: 水平、左位肝 39 例 (86.67%), 腹主动脉与下腔静脉于脊柱偏同侧伴行 39 例 (86.67%), 无脾脏 42 例 (93.33%), 右位胃 45 例 (100.00%)。产前超声诊断与引产后标本解剖结果一致。结论 右侧异构多合并内脏异位及复杂心血管畸形, 产前超声极具诊断价值。

关键词: 超声检查, 产前; 异构现象; 心血管畸形

中图分类号: R445.1

文献标识码: B

右侧异构 (right atrial isomerism, RAI) 是一种罕见的胎儿多系统畸形, 主要包括复杂心脏畸形、内脏异位畸形等, 可能与基因突变、病毒感染及环境污染等有关, 鉴于大多数病例解剖提示脾脏缺失或劣势发育, 也称无脾综合征, 国内外文献报道罕见^[1-2]。随着产科影像学诊断的发展, 右侧异构可产前准确诊断, 为产前咨询、干预性治疗及预后评估提供了有力支持。本文回顾性分析 45 例右侧异构病例资料, 评价产前超声诊断右侧异构的临床意义。

1 资料与方法

1.1 一般资料

回顾性分析 2010 年 9 月至 2017 年 2 月在湖北医药学院附属襄阳市第一人民医院胎儿产前筛查诊断中心确诊的右侧异构资料 45 例。其中, 女性 12 例, 男性 33 例; 产前筛查孕周 19.1 ~ 27.3 周, 平均 (24.062 ± 1.917) 周; 孕妇年龄 20.3 ~ 42.6 岁, 平均 (30.222 ± 5.652) 岁; 首次怀孕 21 例, ≥ 2 次怀孕 24 例, 9 例孕妇产前有服感冒药史, 36 例孕妇无服药史。本研究经该院伦理委员会批准 ([2016] 伦审字 (S109))

号), 经胎儿父母知情同意, 并签署知情同意书。

1.2 方法

1.2.1 影像学仪器 采用 GE Voluson E8 和 GE Voluson 730 彩色超声诊断仪, 凸阵探头, 探头频率为 3.5 ~ 5.0 MHz。

1.2.2 影像学方法 选择中孕期产前超声诊断模式, 遵照 ISUOG 制定^[3]的产前超声筛查规范逐个切面扫描, 包含以下切面: ①四/五腔心、三血管、心底短轴切面; ②心脏各流出道、瓣膜切面; ③肺动脉分叉切面; ④腹腔、胸腔横断面、纵断面; ⑤气管切面; ⑥颅脑、肢体等冠、矢状切面。⑦胎儿附属物各切面等。其中 15 例确诊 RAI 胎儿产前行 MRI 筛查获取合并其他畸形的详细资料。产前及引产后的影像学资料均以 Dicom 模式存入工作站, 行比较分析。

1.2.3 RAI 内脏异位超声影像学诊断标准 肝胃正常位: 胃居于左季肋区, 肝脏呈不规则楔形, 偏向于右侧季肋部, 右叶膨大, 左叶狭长; 肝胃异位: 胃肠等位于左、右侧腹腔不定位等非正常位, 肝脏楔形态消失, 近似方块形, 整体居于腹腔正中并偏左位, 左叶膨大。脾脏探查方法: 正常胎儿中孕期在左季肋区后

收稿日期: 2018-02-05

* 基金项目: 湖北医药学院学科发展基金 (No: hbmu2016xy01)

[通信作者] 王瑜, E-mail: 287383672@qq.com

外方可显示脾脏, 可行矢状面、横断面或斜切探查半月形及三角形均匀等回声团块, 边界清晰, 即可诊断为有脾脏, 若脾脏超声扫查不明显时, 可延腹腔动脉走行分支寻脾动脉终确定脾门位置分辨脾脏^[4], 此法较难。胎儿心脏畸形诊断参考《简明胎儿畸形产前超声诊断学》^[5]。

1.2.4 解剖方法 45 例引产胎儿行常规解剖对照分析。解剖方法: 经胸壁行倒“T”形切口, 剪开胸骨, 暴露胸腔, 分离心包观察心外结构, 完毕后打开心腔观察内部结构并详细记录, 经腹壁以竖“一”字形开口打开腹腔观察腹腔各脏器及大血管形态、结构及位置。

2 结果

45 例 RAI 胎儿超声表现见附表。产前超声诊断完全型肺静脉异位引流 33 例 (73.33%), 完全型心内膜垫缺损 27 例 (60.00%), 功能性单心室 39 例

(86.67%), 心室双出口 42 例 (93.33%), 双上腔静脉 24 例 (53.33%), 肺动脉狭窄或闭锁 42 例 (93.33%); 水平肝及左位肝共 39 例 (86.67%), 腹主动脉 (AA) 与下腔静脉 (IVC) 同位于脊柱偏同侧伴行 39 例 (86.67%), 无脾脏 42 例 (93.33%), 右位胃 45 例 (100.00%), 单脐动脉 6 例 (13.33%), 右位主动脉弓并镜像分支 21 例 (46.67%), 动脉导管迂曲纤细 42 例 (93.33%), 房间隔缺损 15 例 (33.33%), 单心房或唇裂各 3 例 (6.67%) (见图 1 ~ 5)。产前超声确诊 45 例 RAI, 15 例产前行 MRI 复查合并畸形情况, 经上级医院复查后家属全部要求终止妊娠, 后引产留 45 例标本进行解剖 (15 例引产标本解剖前行 CT 扫查)。结果证实产前影像学诊断与解剖结果一致。但解剖发现 45 例 RAI 胎儿肺脏分叶均存在变异、33 例左心耳异构, 产前影像学无法分辨 (图 6 ~ 9)。

附表 右侧异构的胎儿畸形表现

| 心血管及内脏畸形 | 产前超声诊断 / 例 | 解剖所见 / 例 | 总计 / 例 | 符合率 / % | 占比 / % |
|-------------|------------|----------|--------|---------|--------|
| 无脾脏 | 42 | 42 | 42 | 100 | 93.33 |
| 右位胃 | 45 | 45 | 45 | 100 | 100.00 |
| 水平、左位肝 | 39 | 39 | 39 | 100 | 86.67 |
| 完全型肺静脉异位引流 | 33 | 33 | 33 | 100 | 73.33 |
| AA、IVC 脊柱伴行 | 39 | 39 | 39 | 100 | 86.67 |
| 完全型心内膜垫缺损 | 27 | 27 | 27 | 100 | 60.00 |
| 功能性单心室 | 39 | 39 | 39 | 100 | 86.67 |
| 心室双出口 | 42 | 42 | 42 | 100 | 93.33 |
| 双上腔静脉 | 24 | 24 | 24 | 100 | 53.33 |
| 肺动脉狭窄或闭锁 | 42 | 42 | 42 | 100 | 93.33 |
| 双侧三叶肺 | 0 | 45 | 45 | 0 | 100.00 |
| 单脐动脉 | 6 | 6 | 6 | 100 | 13.33 |
| 右位主动脉弓并镜像分支 | 21 | 21 | 21 | 100 | 46.67 |
| 动脉导管迂曲纤细 | 42 | 42 | 42 | 100 | 93.33 |
| 单心房 | 3 | 3 | 3 | 100 | 6.67 |
| 房间隔缺损 | 15 | 15 | 15 | 100 | 33.33 |
| 唇裂 | 3 | 3 | 3 | 100 | 6.67 |
| 左心耳异构化 | 0 | 33 | 33 | 0 | 73.33 |

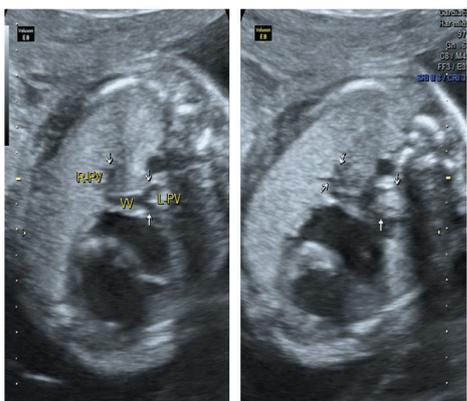


图 1 完全型肺静脉异位引流 (心上型): 垂直静脉



图 2 肺动脉狭窄、主动脉与肺动脉平行、心室双出口



图 3 腹主动脉与下腔静脉于脊柱左前方同侧伴行, 右位胃

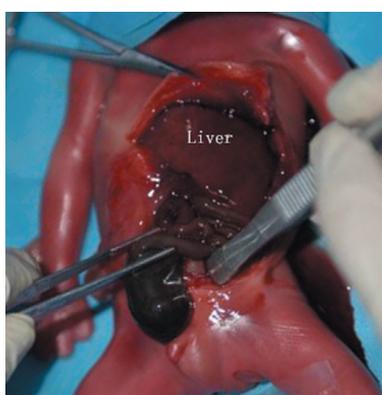


图 4 左位肝

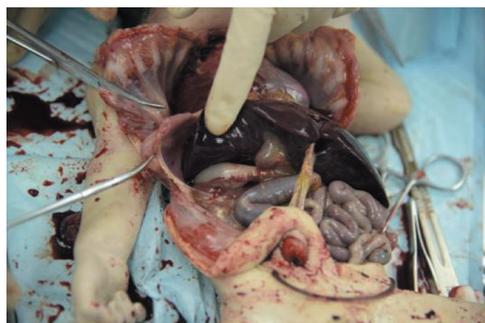


图 5 右位胃



图 6 右肺三叶肺

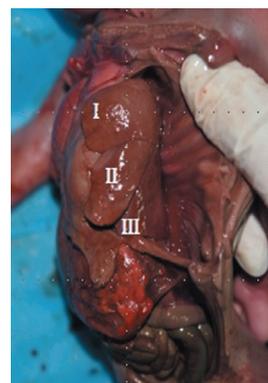


图 7 左肺三叶肺

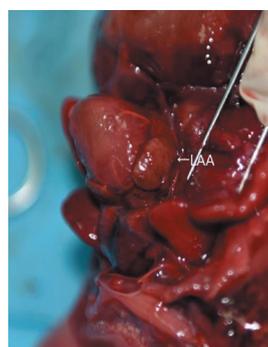


图 8 左心耳呈右心耳形态

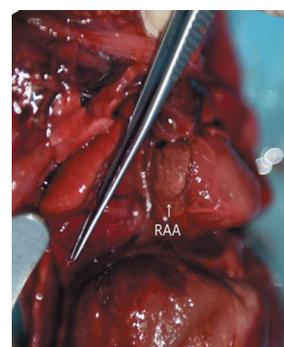


图 9 右心耳

3 讨论

3.1 病因病理

RAI 与多脾症同属心脾综合征 (cardiosplenic syndrome, CS), 1940 年 POHLIUS 首次报道并提出 RAI, 1955 年 IVE MARK 发表详细的论述, 推断 RAI 可能与基因突变, 常染色体隐性遗传有关, 也称为 IVE MARK 综合征^[6]。通过解剖证实其具有以下特点: ①无脾脏或脾脏劣势发育; ②肝胃等内脏畸形或异位; ③多伴发房室结构、瓣膜联合畸形^[6]; 胎儿心内膜垫、圆锥动脉、肺静脉等发育均发生于孕 25 ~ 35 d, 脾肾胃初期发育及肺分叶等也在期间完成, RAI 胚胎异

常发育常始于妊娠 4 ~ 5 周, 因此有学者推断 RAI 可能是由此阶段胚胎发育异常导致的侧化缺损而形成的^[7-8]。RAI 特征在胎儿 24 ~ 27 周表现显著, 国外学者认为此阶段是胃、十二指肠及肺动静脉等发育的最后固定时期^[9], 这一时期与产前超声诊断时机相符合。

3.2 影像学特点分析

本研究发现, 腹部大血管位置异常, 肺分叶变异, 心脏异构, 复杂心脏畸形并肝胃等内脏异位是 RAI 产前超声特异性表现。同时腹部大血管异常、复杂先心及内脏异位是无脾症、多脾症的共同特点。腹部大血管畸形较复杂, 以 IVC 离断, AA、IVC 于脊柱同侧伴行常见。前者常见于多脾症, 也称左侧异构, 占 85% ~ 100%, 后者常见于 RAI^[10], 本次占 86.67%, 是 RAI 极具特征性的大血管产前超声标志, 胎儿腹围横断面可清晰显示 AA、IVC 位置, 表现为紧邻脊柱同侧伴行的两根搏动大血管, IVC 位于 AA 前方。RAI 病例心脏畸形复杂, 心脏异构常伴心室-动脉、心房-静脉连接异常, 内脏异位畸形常合并严重的心脏畸形, 以往的病例报道未详细归纳, 本研究发现 RAI 最常见的心血管畸形包含完全型肺静脉异位引流 (73.33%), 功能性单心室 (86.67%), 心室双出口 (93.33%), 肺动脉狭窄或闭锁 (93.33%), 动脉导管迂曲纤细 (93.33%); 遵照 ISUOG 标准心脏切面扫查易明确检出, 操作者仍需谨慎观察避免漏诊。肝胃异常是 RAI 易观察且具代表的内脏畸形表现; 依据表格数据分析, RAI 胎儿右位胃的发生率达 100%, 肝变异为 86.67%, 胎儿胃泡常充盈, 产前超声可完整显示胃腔及十二指肠结构, 于胎儿腹腔膈下至双肾上断面扫查易明确诊断胃异位、肝脏变异。

3.3 解剖补充分析

通过尸解发现 RAI 胎儿均存在肺分叶变异, 发生率达 100%, 左侧表现为三叶肺, 补充了 IVEMARK 等的解剖结论; 由于胎儿期肺脏无呼吸功能在产前超声上常显示为均匀等回声团块组织, 故产前超声不能分辨肺叶, 但文献指出^[10-11] 产前超声可通过支气管、肺脏形态及心脏位置疑似分辨肺叶变异可能, 这点在产后 CT 得到证实, 但仍需做产前超声前瞻性诊断分析与解剖对照的相关性研究。此外, 33 例 RAI 两侧心耳均呈右心耳形态, 产前超声常难以判断, 解剖可以清晰显示, 文献报道特殊 RAI 病例左心耳基底部较宽大、呈三角形^[12-13], 超声可提示疑似右心耳改变, 本研究产前超声未关注心耳形态学表现, 需进一步研究证实。

3.4 预后及超声评估、鉴别

RAI 患儿常具有单心室、心内膜垫缺损、肺静脉异位引流等复杂心脏畸形, 90% 患儿手术无法成功矫治, 在高精度心外科手术矫治的今天, RAI 仍具较高的致残率及病死率, 是目前预后最差的先天性心脏病。80% RAI 患儿于 1 岁前死亡, 死因多为呼吸衰竭、心力衰竭及感染^[14], 文献报道仅 1 例 RAI 患者生存至 21 岁^[15], 国内赵宇东报道 1 例 7 岁 RAI 患儿行双侧 Glenn 手术治疗并恢复较好, 个案经验推断 RAI 胎儿心脏畸形越简单, 手术生存率越高^[16]。目前产前超声可以准确诊断 RAI 并评估预后, 发现 RAI 时应先排除其他致死性畸形后重点筛查心脏畸形, 测量胎儿心功能、心胸比值, 胎儿水肿程度、宫内窘迫度等综合评估手术治疗预后。RAI 需同内脏反位鉴别, RAI 常合并复杂心脏及其他畸形, 内脏反位仅仅是镜像改变, 多不合并复杂先心病, 腹横断面显示 AA 位于脊柱右侧, IVC 位于左侧, 属镜像排列因素。

产前超声影像学发现, 胎儿复杂先心、胸腹腔内脏异位并 AA、IVC 于脊柱同侧伴行, 可提示 RAI 并评估预后。

参 考 文 献:

- [1] RELLER M D, STRICKLAND M J, RIEHLE-COLARUSSO T, et al. Prevalence of congenital heart defects in metropolitan Atlanta, 1998-2005[J]. *Journal of Pediatrics*, 2008, 153(6): 807-813.
- [2] 林美芳, 谢红宁, 李岚, 等. 胎儿左、右侧异构综合征产前超声特征的对比研究[J]. *中华超声影像学杂志*, 2011, 20(5): 432-435.
- [3] 孙夫丽, 吴青青, 王莉. ISUOG 实用指南 (更新版): 胎儿心脏超声筛查指南解读[J]. *中华医学超声杂志: 电子版*, 2014(4): 10-14.
- [4] 欧阳春艳, 马小燕. 超声对胎儿脾与脾动脉的研究进展[J]. *中华医学超声杂志: 电子版*, 2012, 9(6): 481-483.
- [5] 李胜利, 朱军. 简明胎儿畸形产前超声诊断学[M]. 北京: 人民军医出版社, 2015: 49-51.
- [6] IVEMARK B I. Implications of agenesis of the spleen on the pathogenesis of conotruncus anomalies in childhood; an analysis of the heart malformations in the splenic agenesis syndrome, with fourteen new cases[J]. *Acta Paediatrica*, 1955, 44(44): 7-110.
- [7] van D L D, KONINGS E E, SLAGER M A, et al. Birth prevalence of congenital heart disease worldwide: a systematic review and meta-analysis[J]. *Journal of the American College of Cardiology*, 2011, 58(21): 2241.
- [8] KAASINEN E, AITTOMÄKI K, ERONEN M, et al. Recessively inherited right atrial isomerism caused by mutations in growth/differentiation factor 1 (GDF1)[J]. *Human Molecular Genetics*,

- 2010, 19(14): 2747-2753.
- [9] TAKETAZU M, LOUGHEED J, YOO S J, et al. Spectrum of cardiovascular disease, accuracy of diagnosis, and outcome in fetal heterotaxy syndrome[J]. American Journal of Cardiology, 2006, 97(5): 720-724.
- [10] BERG C, GEIPEL A, SMRCEK J, et al. Prenatal diagnosis of cardiosplenic syndromes: a 10-year experience[J]. Ultrasound in Obstetrics & Gynecology the Official Journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics & Gynecology, 2003, 22(5): 451.
- [11] KOH M, YAGIHARA T, UEMURA H, et al. Biventricular repair for right atrial isomerism[J]. Annals of Thoracic Surgery, 2006, 81(5): 1808-1816.
- [12] 丁媛, 远秀芹, 刘兰兰. 3-DUS 和 TUI 超声技术在胎儿畸形筛查中的应用价值[J]. 中国现代医学杂志, 2017, 27(16): 126-128.
- [13] 翁宗杰, 刘敏, 吴秋梅, 等. 胎儿右侧异构综合征产前超声与病理解剖及血管铸型的对照研究[J]. 中华超声影像学杂志, 2017, 26(10): 845-849.
- [14] AHMED S A, ZENGEYA S, KINI U, et al. Familial isolated congenital asplenia: case report and literature review[J]. European Journal of Pediatrics, 2010, 169(3): 315.
- [15] PETITPIERRE F, ALBERTI N, RAFFRAY L, et al. Acute pulmonary embolism revealing ivemark syndrome in an adult[J]. Diagn Interv Imaging, 2013, 94(3): 333-335.
- [16] 赵宇东, 黄蕊, 李晓峰. 儿童无脾综合征一例报告并文献复习[J]. 中国心血管病研究, 2014, 12(7): 667-668.

(张蕾 编辑)