

DOI: 10.16781/j.CN31-2187/R.20220526

• 病例报告 •

产前超声诊断胎儿心脾综合征右侧异构 2 例报告

冯蔚姣, 杨海英*

上海交通大学医学院附属第一人民医院妇产科, 上海 200080

[关键词] 产前超声检查; 产前诊断; 胎儿; 心脏畸形; 心脾综合征 (右侧异构)

[引用本文] 冯蔚姣, 杨海英. 产前超声诊断胎儿心脾综合征右侧异构 2 例报告[J]. 海军军医大学学报, 2025, 46(3): 422-426. DOI: 10.16781/j.CN31-2187/R.20220526.

Prenatal ultrasonic diagnosis of right atrial isomerism in cardiosplenic syndrome: a report of 2 cases

FENG Weijiao, YANG Haiying*

Department of Obstetrics and Gynecology, Shanghai General Hospital, Shanghai Jiao Tong University School of Medicine, Shanghai 200080, China

[Key words] prenatal ultrasonography; prenatal diagnosis; fetus; cardiac anomalies; cardiosplenic syndrome (right atrial isomerism)

[Citation] FENG W, YANG H. Prenatal ultrasonic diagnosis of right atrial isomerism in cardiosplenic syndrome: a report of 2 cases[J]. Acad J Naval Med Univ, 2025, 46(3): 422-426. DOI: 10.16781/j.CN31-2187/R.20220526.

1 病例资料 病例 1, 孕妇甲, 30 岁, 孕 4 产 1。早孕期曾感冒 1 次, 发热高达 39 °C, 孕期外院产检, 行无创 DNA 检查, 提示低风险。孕 32 周外院行胎儿畸形筛查超声示胎儿心脏畸形, 随后一周转诊至我院, 行胎儿心脏超声检查。腹围横切面显示降主动脉和下腔静脉均位于脊柱左侧, 胃泡位于腹腔右侧, 中央胆囊 (图 1A), 中央肝 (图 1B), 心尖指向胸腔左侧。四腔心切面室间隔连续性中断 4.6 mm, 房间隔连续性中断 3.2 mm (图 1C、1D)。主动脉、肺动脉均发自右心室, 主动脉内径 3.4 mm, 肺动脉内径 6.0 mm (图 1E), 肺动脉瓣未见启闭且瓣膜回声增强。三血管气管切面未见肺动脉, 主动脉左侧另见一静脉血管汇入右心房 (图 1F)。左心房未见肺静脉汇入 (图 1G), 心房后方见一静脉血管 (共同肺静脉, 由于回声失落, 图 1G 中二维及彩色多普勒超声共同肺静脉显示欠清, 彩色多普勒超声见左右肺静脉) 向下穿过膈肌进入肝脏门脉、流入下腔静脉至右心房 (图 1H)。下腔静脉内径 6.6 mm, 上腔静脉内径 2.3 mm。超声提示: 胎儿右位胃、中央肝及中央胆囊, 心内膜垫缺损, 右心室双出口伴肺动脉瓣闭锁, 完全型肺静脉异位引流 (心下型), 永存左上腔静

脉。最终诊断: 胎儿心脾综合征 (右侧异构)。考虑胎儿预后不良可能性大, 孕妇及家属决定终止妊娠。入院行宫腔内注射依沙吖啶引产, 阴道分娩 1 男婴, 未存活, 体重 1 700 g, 未行尸检。死胎皮肤行染色体检查: 基因组拷贝数变异测序 (copy number variation sequencing, CNV-seq) 检测引产胎儿组织拷贝数未见异常。

病例 2, 孕妇乙, 26 岁, 孕 2 产 1。孕 23 周于我院行胎儿畸形筛查超声, 上腹部横切面显示降主动脉和下腔静脉均位于脊柱同侧 (偏左侧, 图 2A), 胃泡位于中线偏右靠近脊柱, 中央胆囊, 肝脏呈水平肝、两叶对称, 门静脉呈 “T” 字形分支 (图 2B)。未见左右肺静脉汇入左心房 (图 2C), 心房后方见一共同肺静脉汇入右上腔静脉 (图 2D)。主动脉内径 5.4 mm, 肺动脉内径 1.8 mm。肺动脉与主动脉血流方向相反, 动脉导管内见反流, 反流入肺动脉 (图 2E)。三血管气管切面见主动脉弓位于气管右侧, 主动脉弓左侧见一血管回声 (永存左上腔) 向下进入心房 (图 2F)。左心室明显小于右心室, 心房未见房间隔, 二、三尖瓣位于同一水平 (图 2G)。功能性单心室伴单心房、心内膜垫缺损 (图 2H)。超声提示: 功能性单心室

[收稿日期] 2022-06-21

[接受日期] 2022-09-02

[作者简介] 冯蔚姣, 博士, 主治医师. E-mail: fwj01906@rjh.com.cn

* 通信作者 (Corresponding author). Tel: 021-37798479, E-mail: yanghaiying1228@163.com

伴单心房、肺动脉瓣闭锁、心内膜垫缺损,胎儿右位胃、中央胆囊及中央肝,右位主动脉弓、永存左上腔,肺静脉异位引流(心上型)。最终诊断:胎儿心脾综合征(右侧异构)。告知病情后孕妇及家属决定

终止妊娠。2019年9月19日行宫腔内注射依沙吖啶引产,阴道分娩1女婴,未存活,未行尸检。死胎皮肤行染色体检查:CNV-seq检测引产胎儿组织拷贝数未见异常。

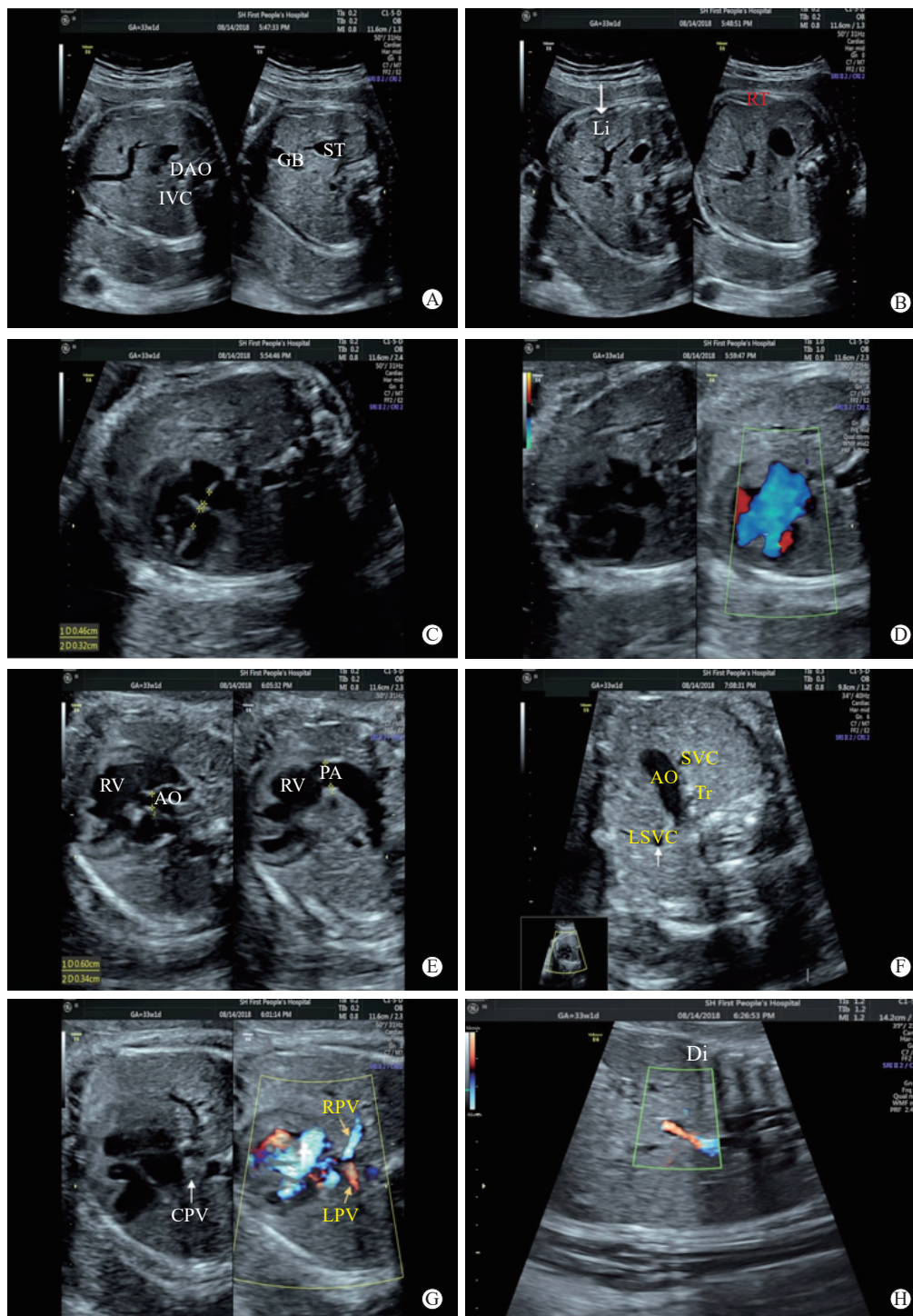


图1 孕妇甲胎儿超声心动图

A:降主动脉和下腔静脉均位于脊柱左侧,右位胃、中央胆囊;B:中央肝;C:心内膜垫缺损(二维超声);D:心内膜垫缺损(彩色多普勒超声);E:右心室双出口,主动脉、肺动脉均发自右心室;F:三血管气管切面未见肺动脉,见左上腔静脉;G:左心房后壁与降主动脉间可见共同肺静脉,左心房未见肺静脉汇入;H:心房后方见一静脉血管穿过膈肌进入肝脏门脉。DAO:降主动脉;IVC:下腔静脉;ST:胃泡;GB:胆囊;Li:肝脏;RT:右侧胸腔;RV:右心室;AO:主动脉;PA:肺动脉;Tr:气管;SVC:上腔静脉;LSVC:左上腔静脉;CPV:共同肺静脉;RPV:右肺静脉;LPV:左肺静脉;Di:膈肌。

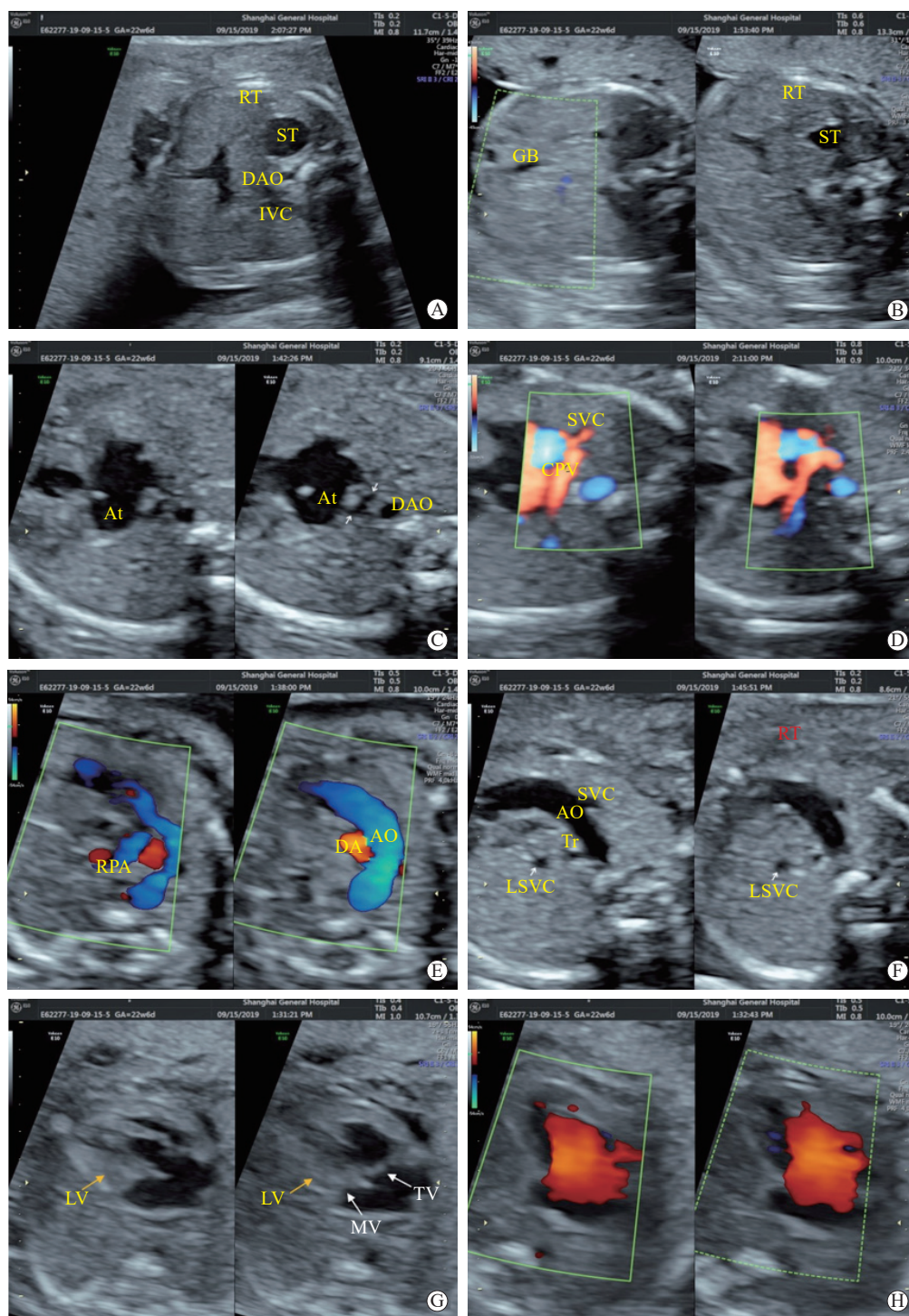


图2 孕妇乙胎儿超声心动图

A:降主动脉和下腔静脉均位于脊柱同侧;B:右位胃、中央水平肝、中央胆囊;C:左心房未见左右肺静脉汇入;D:心房后方见共同肺静脉;E:主动脉内径大于肺动脉,肺动脉瓣前向血流消失,肺动脉主干内可见来自动脉导管内的逆向血流;F:右位主动脉弓、永存左上腔;G:左心室明显小于右心室,心房未见房间隔,二、三尖瓣位于同一水平;H:功能性单心室伴单心房,心内膜垫缺损(彩色多普勒超声)。RT:右侧胸腔;ST:胃泡;DAO:降主动脉;IVC:下腔静脉;GB:胆囊;At:心房;SVC:上腔静脉;CPV:共同肺静脉;RPA:右肺动脉;DA:动脉导管;AO:主动脉;Tr:气管;LSVC:左上腔静脉;LV:左心室;MV:二尖瓣;TV:三尖瓣。

2 讨论 心脾综合征是一组复杂的包括心脏和内脏位置异常的罕见的联合畸形,常伴无脾或多脾。心脾综合征这一名词最初被用来描述内脏异位伴脾脏异常,由于内脏异位时脾脏并非一定出现异常,故建议

命名为内脏异位综合征,但目前临床上仍常沿用心脾综合征来描述该器官排列异常的疾病谱。后来病理学家建议按照心房形态对无脾或多脾的亚型分类更为精准,因此采用右侧异构和左侧异构来命名:双侧均为

左侧结构,即多脾,称左侧异构;两侧均为右侧结构,即无脾,称右侧异构。

心脾综合征发病率约为全部活产儿的0.01%,预后差、病死率高,若不治疗,90%以上患儿会在1岁内死亡^[1]。早期诊断尤其是产前诊断,对于临床处理和妊娠结局的评估及预测具有重要意义。彩色多普勒超声作为无创、无辐射的影像学检查技术,是产前检查最常用的手段,近年来随着胎儿心脏超声的逐步开展,越来越多的胎儿复杂先天性心脏畸形在孕中期即可得到诊断,协助判断胎儿预后。但目前国内多是对出生后患儿进行超声、CT及MRI检查明确心脾综合征诊断并进行后续治疗,产前诊断心脾综合征的报道较少。心脾综合征相关的心脏畸形类型复杂,合并畸形的新生儿预后主要与肺静脉异位引流有关^[2]。有文献报道,在胎儿期,左侧异构与右侧异构的心脏畸形在导致严重生命期限受损上没有显著差异,但出生后,右侧异构的患儿往往较左侧异构者表现出更严重的心脏畸形^[3]。

心脏的形成始于一条直的中线管,经过一系列有序的折叠和旋转,最终在身体左侧,形成一个流出道与流入道对齐排列的四腔器官。心内膜垫的生长、圆锥动脉干的分隔以及心房和静脉丛之间连接的建立发生在妊娠后28~35 d,与脾脏从胃系膜左侧出现的时间相同。此时发生的胚胎学损伤,有可能是发生偏侧性缺陷的致病机制。Berg等^[3]提出,在亚洲人群中右侧异构占优势,Lin等^[4]在对29例心脾综合征的研究中仅发现4例是左侧异构。右侧异构合并的心内畸形常缺乏特异性,最复杂的心脏畸形之一是部分或完全型肺静脉异位引流。右侧异构患儿尤其是合并肺动脉闭锁及肺静脉异位引流者,其自然病程往往十分严峻,常于出生后1年内夭折。右侧异构治疗非常困难,由于心脏缺陷病变严重,需行各种肺动脉下室间隔置术,常不能行双心室矫正^[5]。且右侧异构因脾脏缺如,患儿免疫力极低,易感染致脓毒血症,需长期使用抗生素预防感染^[6]。因此产前明确诊断对于妊娠结局的评估、后续临床处理、患儿出生后随访等意义重大。

尽管多普勒超声心动图对心脾综合征的诊断价值较高,出生后患儿的多普勒超声检查与心血管造影及MRI结果相比,诊断符合率达90%,能够较准确地诊断。但产前检查因受胎儿体位、胎体遮挡、孕妇腹部脂肪等影响,诊断率相应下降。因此产前检查建议通过规范的筛查方法提高检出率。石伟元等^[7]提出“三

步阶段法”诊断胎儿内脏异位综合征,我院产前超声诊断的本组2例胎儿心脾综合征右侧异构中,我们根据声像图表现出的胃泡反位或移位,心脏移位及心轴偏移伴心脏复杂畸形,考虑心脾综合征可能。再根据降主动脉与下腔静脉的位置、走行及相互关系,识别病例为左侧异构还是右侧异构。右侧异构超声声像图主要为表现降主动脉和下腔静脉位于脊柱同侧或中线之上,降主动脉在后,下腔静脉在前;中央肝、中央胆囊,右位胃(有时为左位胃或中央胃),无脾,双侧右心房,肺静脉在心房后方汇成共干,肺静脉异位引流,完全性心内膜垫缺损,右心室双出口,肺动脉狭窄等。而左侧异构中,表现为双侧左心房、多脾,主动脉位于脊柱前方,下腔静脉肝段中断,(半)奇静脉延续,奇静脉紧靠脊柱旁位于降主动脉后方,膈肌平面以下的静脉血经奇静脉或半奇静脉汇入上腔静脉为其主要超声声像图特征。左侧异构易发生房室传导阻滞致胎儿水肿,因此胎儿宫内死亡的发生率较右侧异构者高^[3]。

心脾综合征的发生原因尚未明确,大部分心脾综合征胎儿染色体检查正常,左侧异构染色体异常发生率约为3.0%,右侧异构染色体异常发生率约为4.0%^[8],且主要与13、18三体综合征及22q11微缺失综合征有关^[3]。有文献报道,通过小鼠模型研究以及对与内脏异位相关的人类基因位点进行定位分析后发现,单基因缺陷可能会导致胚胎无法正常发育成左右不对称结构^[9]。Wang等^[10]报道过1例右侧异构病例,在该病例中发现环磷酸鸟苷依赖蛋白激酶1基因突变,但临床意义未明。本组中2个病例均行染色体检查,未见明显致病拷贝数变异,但未行基因检测。因此心脾综合征的病因仍需进一步探究。

提高胎儿心脾综合征的检出率对超声医师的检查手法及诊断思路提出了较高的要求。超声医师需要掌握胎儿脏器正常的解剖结构,能准确判断胎儿方位,并在检查过程中严格遵循一定的检查规律,对几个关键切面进行详细检查。产前超声诊断胎儿心脾综合征对临床诊疗、疾病预后评估、孕妇优生优育等均具有重大指导意义,因此超声医师需在详细的超声检查基础上进行仔细分析,力求明确诊断,为临床医师提供有力支持,共同努力,为减少出生缺陷、提升出生质量贡献力量。

[参考文献]

- [1] 沈蓉,张玉奇,蔡及明,等.心脾综合征的多普勒超声

- 心动图诊断[J]. 医学影像学杂志, 2007, 17(8):836-838. DOI: 10.3969/j.issn.1006-9011.2007.08.022.
- [2] YUN T J, AL-RADI O O, ADATIA I, et al. Contemporary management of right atrial isomerism: effect of evolving therapeutic strategies[J]. *J Thorac Cardiovasc Surg*, 2006, 131(5): 1108-1113. DOI: 10.1016/j.jtcvs.2005.11.036.
- [3] BERG C, GEIPEL A, SMRCEK J, et al. Prenatal diagnosis of cardiosplenic syndromes: a 10-year experience[J]. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2003, 22(5): 451-459. DOI: 10.1002/uog.904.
- [4] LIN J H, CHANG C I, WANG J K, et al. Intrauterine diagnosis of heterotaxy syndrome[J]. *Am Heart J*, 2002, 143(6): 1002-1008. DOI: 10.1067/mhj.2002.122873.
- [5] 仇黎生, 徐志伟, 苏肇伉. 改良外管道Fontan术治疗心脾综合征型复杂先天性心脏病[J]. *中华胸心血管外科杂志*, 2005, 21(3):133-135. DOI: 10.3760/cma.j.issn.1001-4497.2005.03.003.
- [6] ESCOBAR-DIAZ M C, FRIEDMAN K, SALEM Y, et al. Perinatal and infant outcomes of prenatal diagnosis of heterotaxy syndrome (asplenia and polysplenia)[J]. *Am J Cardiol*, 2014, 114(4): 612-617. DOI: 10.1016/j.amjcard.2014.05.042.
- [7] 石伟元, 张彤, 张昊晴, 等. “三步节段法”产前超声诊断胎儿内脏异位综合征[J]. *中国医学影像技术*, 2012, 28(5):978-981. DOI: 10.13929/j.1003-3289.2012.05.043.
- [8] BUCA D I P, KHALIL A, RIZZO G, et al. Outcome of prenatally diagnosed fetal heterotaxy: systematic review and meta-analysis[J]. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2018, 51(3): 323-330. DOI: 10.1002/uog.17546.
- [9] ATKINSON D E, DRANT S. Diagnosis of heterotaxy syndrome by fetal echocardiography[J]. *Am J Cardiol*, 1998, 82(9): 1147-1149, A10. DOI: 10.1016/s0002-9149(98)00574-8.
- [10] WANG Y, ZHAO X, GE T. Prenatal diagnosis of fetal heterotaxy syndrome by ultrasound: a case report[J]. *Int J Gynaecol Obstet*, 2020, 148(2): 262-263. DOI: 10.1002/ijgo.12995.

[本文编辑] 魏莎莎