

Prenatal ultrasonic diagnosis of trisomy 8p fetus with complex heart malformation: Case report

产前超声诊断 8p 三体胎儿复杂心脏畸形 1 例

何敏瑜, 肖春梅, 张晓航, 张雪梅

(重庆市妇幼保健院超声科, 重庆 401147)

[Key words] Fetus; Trisomy 8p; Ultrasonography, Doppler, color

[关键词] 胎儿; 8p 三体; 超声检查, 多普勒, 彩色

DOI: 10. 13929/j. 1003-3289. 201803144

[中图分类号] R714. 53; R445. 1 [文献标识码] B [文章编号] 1003-3289(2018)11-1750-01

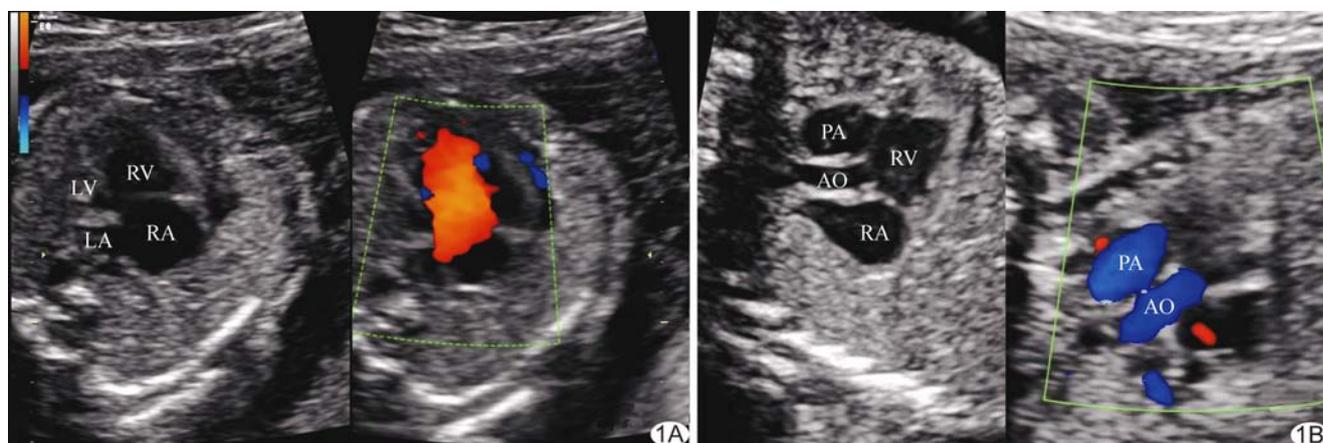


图 1 产前心脏超声 A. 四腔心切面显示左心室明显缩小, 二尖瓣回声增强, 未见开闭运动, 心脏中央“十字”交叉形态失常, 室间隔上部及房间隔下段连续性中断, CDFI 左房室瓣舒张期血流未见显示; B. 心室流出道切面显示肺动脉及升主动脉大部均发自右心室, 两者起始部呈平行排列, CDFI 肺动脉及主动脉血流均来源于右心室 (LV: 左心室; LA: 左心房; RV: 右心室; RA: 右心房; AO: 主动脉; PA: 肺动脉)

孕妇 18 岁, 孕 3 产 0, 本次妊娠于孕 2 个月时自觉轻度感冒, 曾服用药物(具体不详), 早期唐氏筛查低风险, 孕 25 周外院超声检查发现胎儿心脏畸形, 遂来我院复查。胎儿心脏超声: 四腔心切面示左、右心房及心室不对称, 左心室明显缩小, 左心房偏小; 左侧房室瓣瓣环小于右侧, 二尖瓣回声增强, 未见开闭运动; CDFI 未见左房室瓣舒张期血流; 心脏中央“十字”交叉形态失常, 室间隔上部回声连续性中断, 位于主动脉瓣下; 房间隔下段连续性中断(图 1A); 心室流出道切面示肺动脉及升主动脉大部均发自右心室, 起始部呈平行排列; CDFI 肺动脉及主动脉血流均来源于右心室(图 1B); 三血管气管切面示升主动脉内径明显小于肺动脉(升主动脉内径约 0.35 cm, 肺动脉内径约 0.63 cm); 主动脉弓长轴切面示主动脉弓明显缩窄。超声诊

断: 胎儿复杂性先天性心脏畸形, 左心发育不良综合征(二尖瓣闭锁、主动脉狭窄、升主动脉发育不良), 右心室双出口、主动脉瓣下心室缺失, 部分型房室间隔缺损。引产后取样脐带血及父母外周血送检, 脐带血样品在 8p23.3~8q11.1 区带(chr8: 11107-46854611)存在 46.84M 的重复, 即胎儿携带 8 号染色体短臂重复变异(8p 三体), 父母均未发现相同变异。

讨论 8p 三体是一种极罕见的染色体异常, 可由单纯重复、倒位或遗传性异位所致, 是第 8 对染色体之一的短臂部分片段重复, 多源自亲代染色体平衡易位携带者。该病预后极差, 产前诊断尤为重要。遗传学研究提示 8p23 存在与心脏发育相关的基因。本例样品在 8p23.3~8q11.1 区带存在部分片段重复, 产前心脏超声结果涉及心脏瓣膜、大血管内径及连接关系、房室间隔等多种异常, 进一步证实 8p23 存在与心脏发育相关的基因。

产前超声检查作为产前无创筛查方法已在临床广泛应用。超声发现胎儿多处结构异常、尤其合并复杂性心脏畸形时, 需考虑是否存在染色体异常。

[第一作者] 何敏瑜(1988—), 女, 四川隆昌人, 硕士, 医师。

E-mail: hmy212121@163.com

[收稿日期] 2018-03-22 [修回日期] 2018-05-02