❖个案报道

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

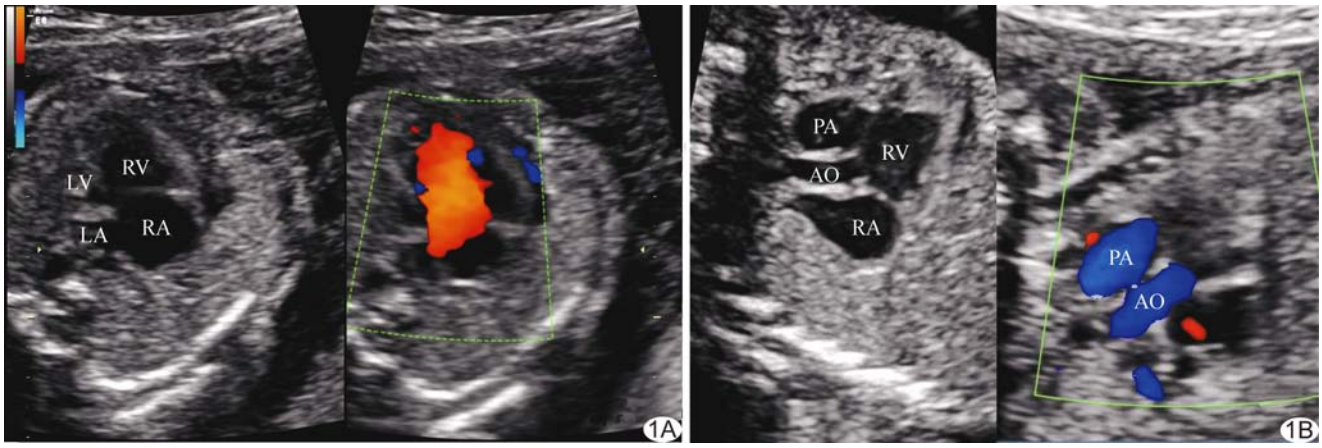


图 1　产前心脏超声　A.四腔心切面显示左心室明显缩小，二尖瓣回声增强，未见开闭运动，心脏中央“十字”交叉形态失常，室间隔上部及房间隔下段连续性中断，CDFI 左房室瓣舒张期血流未见显示；B.心室流出道切面显示肺动脉及升主动脉大部均发自右心室，两者起始部呈平行排列，CDFI 肺动脉及主动脉血流均来源于右心室　（LV：左心室；LA：左心房；RV：右心室；RA：右心房；AO：主动脉；PA：肺动脉）

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