

三维斑点追踪技术及左室压力-应变环评估妊娠期高血压患者心肌功能的临床价值

张 萌 宋昇达 杜丽娟 兰亭玉 段凤霞 张惠琴 何 文

摘要 **目的** 探讨三维斑点追踪技术(3D-STI)及左室压力-应变环(LV-PSL)评估妊娠期高血压(HDCP)患者左室心肌功能的临床价值。**方法** 选取我院确诊的 HDCP 患者 33 例(HDCP 组)和同期正常孕妇 32 例(对照组),收集两组临床资料;应用常规超声心动图获得舒张末期左室内径、左室后壁厚度(LVPWTd)、室间隔厚度(IVSTd)、二尖瓣口舒张早期及舒张晚期血流速度峰值、二尖瓣环舒张早期运动速度峰值(e')及 Tei 指数;应用 3D-STI 获得左室整体纵向、径向、圆周、面积应变(GLS、GRS、GCS、GAS),以及左室舒张及收缩末期容积指数(EDVI、ESVI)、每搏量指数(SVI)、射血分数、心输出量(CO);应用 LV-PSL 获得左室心肌整体做功效率(GWE)、整体有用功(GCW)、整体无用功(GWW)、整体做功指数(GWI),比较两组上述参数的差异。**结果** ①临床资料比较:HDCP 组体表面积、收缩压、舒张压均较对照组增大,差异均有统计学意义(均 $P < 0.05$)。②常规超声心动图参数比较:HDCP 组 IVSTd、LVPWTd 均较对照组增厚, e' 较对照组减低,Tei 指数较对照组增高,差异均有统计学意义(均 $P < 0.05$)。③3D-STI 参数比较:HDCP 组 GLS、GRS、GCS、GAS 均较对照组减低,EDVI、ESVI、SVI、CO 均较对照组增高,差异均有统计学意义(均 $P < 0.05$)。④LV-PSL 参数比较:两组 GWE、GCW、GWW、GWI 比较差异均无统计学意义。**结论** 应用 3D-STI 及 LV-PSL 可准确评估 HDCP 患者心肌功能,为临床诊治提供参考依据。

关键词 超声心动描记术;斑点追踪,三维;左室压力-应变环;妊娠期高血压;心肌功能

[中图分类号]R540.45;R714.25

[文献标识码]A

Clinical value of three-dimensional speckle tracking imaging and left ventricular pressure-strain loop in the evaluation of myocardial function in patients with hypertensive disorder complicating pregnancy

ZHANG Meng, SONG Shengda, DU Lijuan, LAN Tingyu, DUAN Fengxia, ZHANG Huiqin, HE Wen

Department of Ultrasound, Beijing Tiantan Hospital, Capital Medical University, Beijing 100070, China

ABSTRACT **Objective** To investigate the clinical value of three-dimensional speckle tracking imaging (3D-STI) and left ventricular pressure-strain loop (LV-PSL) in the evaluation of left ventricular myocardial function in patients with hypertensive disorder complicating pregnancy (HDCP). **Methods** Thirty-three patients with HDCP (HDCP group) and 32 normal pregnant women (control group) in our hospital during the same period were selected. The general data of the two groups were collected. Left ventricular end-diastolic diameter, left ventricular posterior wall thickness (LVPWTd), interventricular septal thickness (IVSTd), mitral valve orifice early diastolic and late diastolic blood flow velocity peaks, mitral ring early diastolic motion velocity peak (e') and Tei index were obtained by conventional echocardiography. Global longitudinal strain (GLS), global radial strain (GRS), global circumferential strain (GCS), global area strain (GAS), left ventricular end-diastolic volume index (EDVI), left ventricular end-systolic volume index (ESVI), stroke volume index (SVI), ejection fraction, cardiac output (CO) were obtained by 3D-STI. Left ventricular global work efficiency (GWE), global active work (GCW), global wasted work (GWW), global work index (GWI) were obtained by LV-PSL, and the differences of the above parameters between two

作者单位:100070 北京市,首都医科大学附属北京天坛医院超声科(张萌、杜丽娟、兰亭玉、段凤霞、张惠琴、何文);清华大学第一附属医院超声科(宋昇达)

通讯作者:何文,Email:hewen@bjth.org

groups were compared. **Results** ①Comparison of clinical data: the body surface area, systolic blood pressure and diastolic blood pressure in HDCP group were higher than those in control group, and the differences were statistically significant (all $P < 0.05$). ②Comparison of conventional echocardiography parameters: IVSTd and LVPWTd in HDCP group were thicker than those in control group, e' was lower than that in control group, and Tei index was higher than that in control group, the differences were statistically significant (all $P < 0.05$). ③Comparison of 3D-STI parameters: GLS, GRS, GCS and GAS in HDCP group were lower than those in control group, and EDVI, ESVI, SVI, and CO were higher than those in control group, and the differences were statistically significant (all $P < 0.05$). ④Comparison of LV-PSL parameters: there were no significant differences in GWE, GCW, GWW and GWI between HDCP group and control group. **Conclusion** 3D-STI and LV-PSL can accurately assess the myocardial function in patients with HDCP, and provide reference for clinical diagnosis and treatment.

KEY WORDS Echocardiography; Speckle tracking, three-dimension; Left ventricular pressure-strain loop; Hypertensive disorder complicating pregnancy; Myocardial function

妊娠期高血压疾病是指妊娠 20 周以后出现的新发高血压及蛋白尿等症状, 包括妊娠期高血压 (hypertensive disorder complicating pregnancy, HDCP)、子痫前期、子痫、妊娠合并慢性高血压、慢性高血压伴发子痫前期^[1]。其中 HDCP 是孕产妇和胎儿发病及死亡的主要原因之一, 妊娠期糖尿病、多胎生育史、肥胖、孕妇年龄 < 20 岁或 > 35 岁、血栓形成倾向等均为 HDCP 发病的相关影响因素^[2]。我国 HDCP 发病率约 5%~12%, 严重危害孕产妇及胎儿生命健康。三维斑点追踪技术 (three-dimensional speckle tracking imaging, 3D-STI) 及左室压力-应变环 (left ventricular pressure-strain loop, LV-PSL) 均为超声新技术, 且 LV-PSL 结合了患者肱动脉压, 排除了左室后负荷对心肌应变的影响, 能更全面、准确地评估心肌功能^[3]。本研究应用 3D-STI 及 LV-PSL 评估 HDCP 患者心肌功能变化, 旨在探讨其在临床诊断及治疗中的应用价值。

资料与方法

一、研究对象

选取 2021 年 1 月至 2023 年 1 月于我院确诊的 HDCP 患者 33 例 (HDCP 组) 和同期正常孕妇 32 例 (对照组)。纳入标准: ①HDCP 组符合临床通用的 HDCP 诊断标准^[4]; ②妊娠前无高血压病史; ③单胎妊娠; ④窦性心律; ⑤初产妇。排除标准: ①子痫前期及子痫; ②多胎妊娠; ③合并妊娠期糖尿病、慢性高血压; ④心律不齐; ⑤合并其他妊娠并发症; ⑥超声图像质量差。本研究经我院医学伦理委员会批准 (批准号: KY2023-114-02), 受试者均签署知情同意书。

二、仪器与方法

1. 超声心动图检查: 使用 GE Vivid E95 彩色多普勒超声诊断仪, M5S 二维探头, 频率 2.0~4.0 MHz; 4V 实时三维探头, 频率 1.5~4.0 MHz; 配备 EchoPAC 图像

分析软件。受试者取左侧卧位并连接心电监测, 首先行常规超声心动图检查, 于胸骨旁左室长轴切面测量舒张末期左室内径 (LVDd)、左室后壁厚度 (LVPWTd)、室间隔厚度 (IVSTd); 于心尖四腔心切面使用频谱多普勒测量二尖瓣口舒张早期及晚期血流速度峰值 (E、A), 组织多普勒测量二尖瓣环舒张早期运动速度峰值 (e')、左室等容收缩及舒张时间 (ICT、IRT)、射血时间 (ET), 计算 Tei 指数 [Tei 指数 = (ICT + IRT) / ET]。然后应用 EchoPAC 图像分析软件脱机分析, 4D-LVQ 模式于三维心尖四腔心切面获得左室整体纵向、径向、圆周、面积应变 (GLS、GRS、GCS、GAS) 和左室舒张及收缩末期容积指数 (EDVI、ESVI)、每搏量指数 (SVI)、射血分数 (EF)、心输出量 (CO)。根据二尖瓣和主动脉瓣血流频谱确定瓣膜启闭时间, 应用 AFI 及 Myocardiac Work 模式分别追踪心尖三腔、四腔及两腔心切面的心内膜边界, 获得左室心肌做功参数, 包括整体做功效率 (GWE)、整体做功指数 (GWI)、整体有效功 (GCW) 及整体无效功 (GWW)。以上操作均由两名具有 5 年以上工作经验的超声医师共同完成, 所有参数均重复测量 3 次取平均值。

2. 临床资料收集: 通过查阅病历获得受试者年龄、心率、身高、体质量、体表面积, 并于静息状态下测量其肱动脉收缩压及舒张压。

三、统计学处理

应用 SPSS 26.0 统计软件, 计量资料以 $\bar{x} \pm s$ 表示, 采用独立样本 t 检验。 $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

结 果

一、两组临床资料比较

HDCP 组收缩压、舒张压、体表面积均较对照组增大, 差异均有统计学意义 (均 $P < 0.05$); 两组年龄、心率、孕周比较差异均无统计学意义。见表 1。

表1 两组临床资料比较($\bar{x}\pm s$)

组别	年龄(岁)	心率(次/min)	体表面积(cm^2)	收缩压(mmHg)	舒张压(mmHg)	孕周(周)
HDCP组	29.8±3.1	73.0±11.5	1.8±0.1	124.0±9.6	81.6±9.1	34.9±3.4
对照组	30.3±2.7	77.1±8.3	1.5±0.1	110.3±10.0	73.0±11.5	34.8±2.4
<i>t</i> 值	0.734	-1.614	-7.896	-5.579	-5.018	-0.079
<i>P</i> 值	0.466	0.112	<0.001	<0.001	<0.001	0.930

1 mmHg=0.133 kPa

二、两组常规超声心动图参数比较

HDCP组 IVSTd、LVPWTd 均较对照组增厚, *e'* 较对照组减低, Tei 指数较对照组增高, 差异均有统计学

意义(均 $P<0.05$); 两组 LVd、E、A 比较差异均无统计学意义。见表2和图1。

三、两组 3D-STI 参数比较

HDCP组 GLS、GRS、GCS、GAS 均较对照组减低, EDVI、ESVI、SVI、CO 均较对照组增高, 差异均有统计学意义(均 $P<0.05$); 两组 EF 比较差异无统计学意义。见图2和表3。

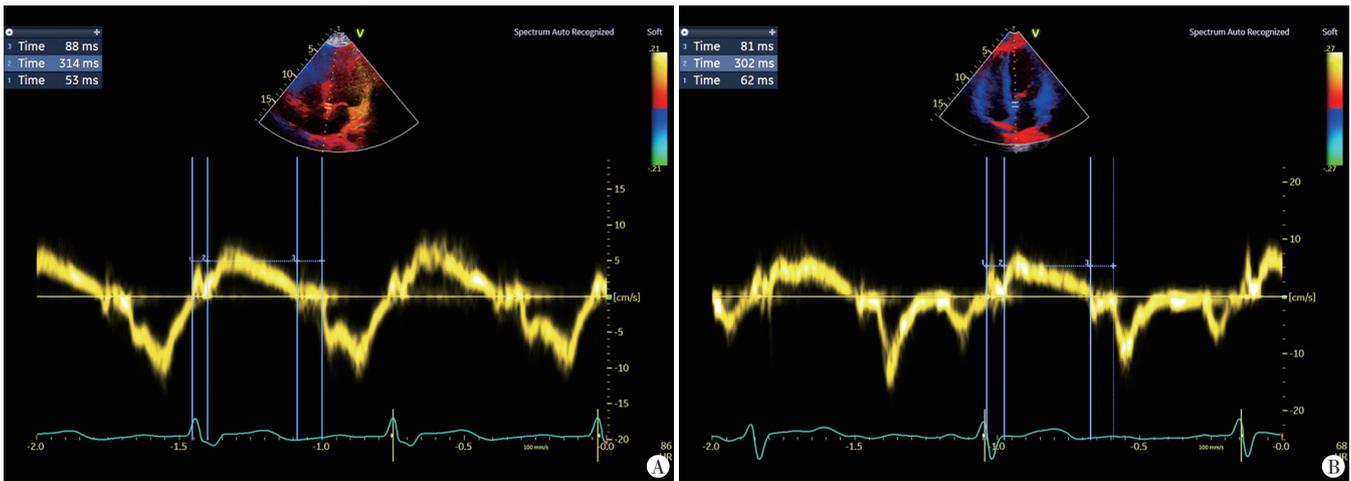
四、两组 LV-PSL 参数比较

两组 GWE、GWI、GCW、GWW 比较差异均无统计学意义。见表4和图3。

表2 两组常规超声心动图参数比较($\bar{x}\pm s$)

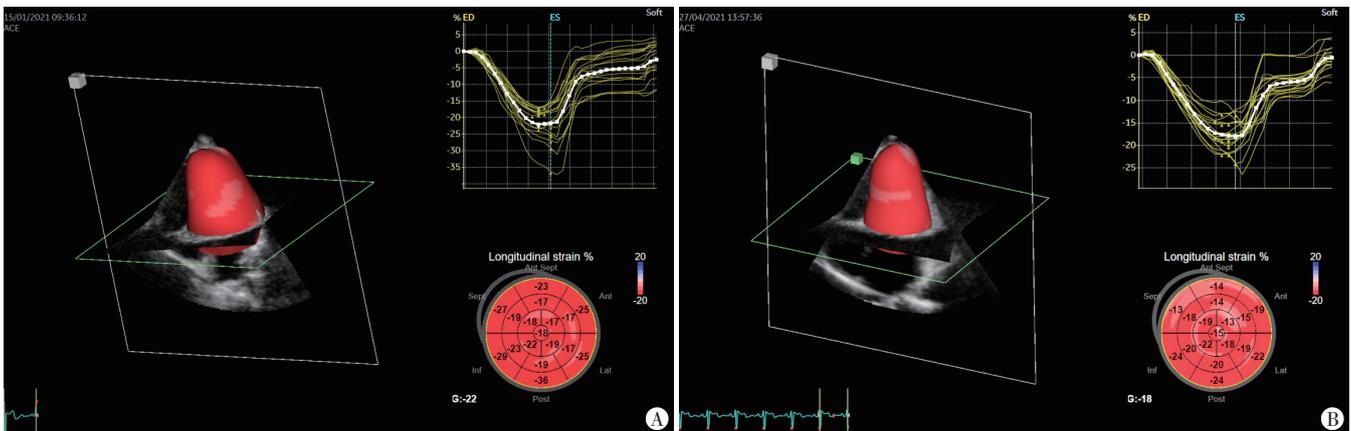
组别	IVSTd(mm)	LVPWTd(mm)	LVd(mm)	E(cm/s)	A(cm/s)	<i>e'</i> (cm/s)	Tei指数
HDCP组	9.0±1.0	8.9±1.2	43.8±3.2	81.5±19.6	63.8±10.3	12.8±2.8	0.47±0.79
对照组	8.0±0.7	7.8±0.8	43.4±2.8	90.0±15.3	59.5±11.1	17.8±2.7	0.43±0.06
<i>t</i> 值	-4.567	-3.855	-0.495	1.913	-1.603	7.054	-2.538
<i>P</i> 值	<0.001	<0.001	0.623	0.060	0.114	<0.001	0.014

IVSTd: 舒张末期室间隔厚度; LVPWTd: 舒张末期左室后壁厚; LVd: 舒张末期左室内径; E、A: 二尖瓣口舒张早期及晚期血流速度峰值; *e'*: 二尖瓣环舒张早期运动速度峰值



A: 对照组(31岁), ICT为88 ms, IRT为53 ms, ET为314 ms, Tei指数为0.44; B: HDCP组(30岁), ICT为81 ms, IRT为62 ms, ET为302 ms, Tei指数为0.47

图1 两组组织多普勒图



A: 对照组(33岁), GLS为-22%; B: HDCP组(29岁), GLS为-18%

图2 两组 3D-STI 图

表3 两组3D-STI参数比较($\bar{x}\pm s$)

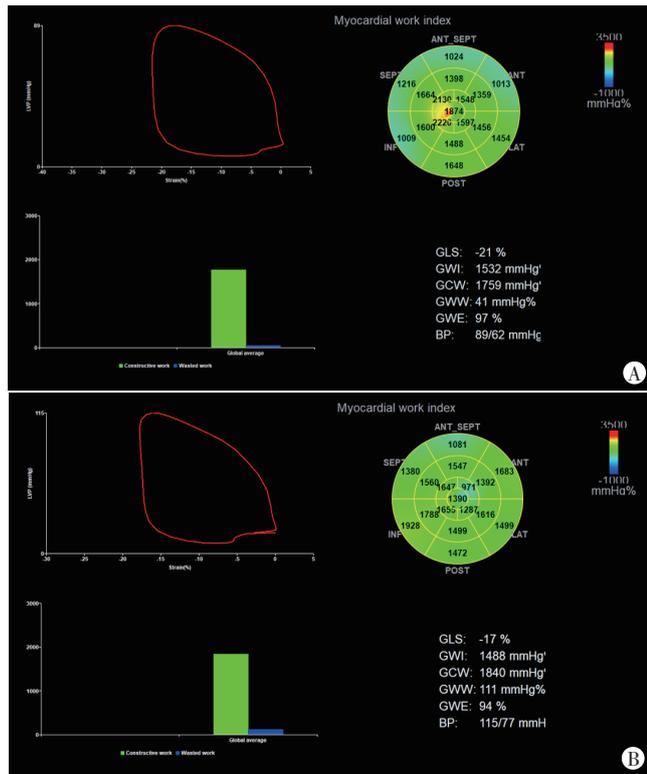
组别	GLS(%)	GCS(%)	GRS(%)	GAS(%)	EDVI(ml/m ²)	ESVI(ml/m ²)	SVI(ml/m ²)	EF(%)	CO(L/min)
HDCP组	-16.7±4.0	-13.5±4.0	40.7±10.9	-25.4±6.2	110.1±23.1	43.8±11.5	66.2±16.2	62.8±5.7	5.1±1.1
对照组	-19.7±2.2	-16.5±3.3	52.0±9.3	-30.9±4.1	88.7±14.2	32.9±7.1	49.9±6.2	60.2±6.3	4.0±0.9
<i>t</i> 值	-3.672	-3.289	4.433	-4.133	-4.462	-4.558	-3.653	1.687	-4.132
<i>P</i> 值	0.001	0.002	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	0.097	<0.001

GLS:左室整体纵向应变;GCS:左室整体圆周应变;GRS:左室整体径向应变;GAS:左室整体面积应变;EDVI:左室舒张末期容积指数;ESVI:左室收缩末期容积指数;SVI:每搏量指数;EF:射血分数;CO:心输出量

表4 两组LV-PSL参数比较($\bar{x}\pm s$)

组别	GWE(%)	GWI(mmHg%)	GCW(mmHg%)	GWV(mmHg%)
HDCP组	94.4±2.2	1599.4±284.4	1905.5±305.7	91.5±30.5
对照组	94.7±2.3	1582.6±309.2	1962.2±346.3	86.8±44.7
<i>t</i> 值	0.65	-0.22	0.69	-0.48
<i>P</i> 值	0.51	0.82	0.49	0.62

GWE:整体做功效率;GWI:整体做功指数;GCW:整体有效功;GWV:整体无效功



A: 对照组(30岁), GWI为1532 mmHg%, GCW为1759 mmHg%, GWV为41 mmHg%, GWE为97%; B: HDCP组(28岁), GWI为1488 mmHg%, GCW为1840 mmHg%, GWV为111 mmHg%, GWE为94%

图3 两组LV-PSL图

讨论

近期研究^[5]表明, HDCP患者未来发生心血管疾病的风险更高, 且先兆子痫患者发生高血压、缺血性心脏病、卒中和过早心血管死亡的风险均高于正常孕妇。HDCP的血流动力学改变主要是由于血管痉挛性

收缩引起血容量减少、组织缺血缺氧、各脏器有效灌注量减少^[6], 最终影响胎儿的生长发育及孕妇的心脏功能。因此, 早期识别HDCP患者左室心肌功能改变, 有助于临床早期干预治疗, 提高母婴存活率。

妊娠期由于母体-胎盘-胎儿循环建立, 代谢增加, 对氧及循环血量需求增加, 孕妇血容量的增加加重了左室容量负荷; 而HDCP患者血压升高使左室后负荷即压力负荷增加, 在左室压力负荷和容量负荷均增加的情况下, 左室结构和功能发生异常。本研究结果显示, HDCP组IVSTd、LVPWTd均较对照组增厚, 差异均有统计学意义(均 $P<0.05$), 与既往研究^[7]结果一致, 表明HDCP患者已发生左室重构, 即离心性肥厚。分析其原因: HDCP使全身小动脉长期处于痉挛状态, 诱导心肌间质水肿, 左室后负荷增高, 导致左室重构, 引起心脏结构的改变。Tei指数是一种简便评估左室整体功能的可靠参数, 研究^[8]证实其与心室造影所测EF有良好的相关性($r=-0.55, P=0.005$)。本研究结果显示, HDCP组Tei指数较对照组增高, e' 较对照组减低(均 $P<0.05$), 提示HDCP患者左室整体功能下降, 即收缩及舒张功能均减低, 但该参数对于区分收缩还是舒张功能降低有一定的局限性。

3D-STI可通过三维空间成像对心肌斑点进行追踪, 获得的应变参数可以综合反映左室整体及局部心肌功能^[9-10], 且3D-STI参数与心脏MRI测得的心肌应变有良好的相关性^[11], 可在EF未发生改变时早期、敏感地提示左室心肌功能改变。本研究结果显示, HDCP组GLS、GRS、GCS、GAS均较对照组减低(均 $P<0.05$), 两组EF比较差异无统计学意义, 与既往研究^[12]结果相似, 表明在EF正常时, HDCP患者的心肌形变已发生改变。分析原因可能为左室后负荷的增加引起左室向心性肥厚, 心肌代偿性肥大所致。但由于3D-STI参数具有负荷依赖性^[13], 难以区分是实际心肌受损还是由于负荷改变所致的心脏功能变化。

LV-PSL是无创评估左室心肌收缩功能的新方法, 其通过斑点追踪技术获得心肌应变, 同时在计算

时以肱动脉压力代表左室压力,排除了左室后负荷的影响,可以准确反映左室内压力与心肌形变的关系^[13-14]。后负荷增加可以导致应变减低,而心肌做功仍可保留,故心肌做功参数评估左室功能较应变参数更加不依赖于后负荷。既往研究^[14-16]表明 LV-PSL 所测心肌做功参数与有创性心导管压力-容积环测得的左室做功参数相关性较高,可以早期敏感地评估左室心肌功能受损情况,且与 PET 心肌代谢检查提示的代谢情况具有较高的一致性^[17]。目前 LV-PSL 已应用于多种疾病的左室功能评价,Chan 等^[18]应用 LV-PSL 评估高血压和扩张型心肌病患者左室心肌功能,结果发现 GWI 可以很好地反映不同压力状态下左室重构与左室心肌功能的关系;也有研究^[19]表明 LV-PSL 可以评估不同左室构型高血压患者心肌功能;刘裴和杨蓉^[20]研究也证实应用 LV-PSL 评估急性 ST 段抬高型心肌梗死患者经皮冠状动脉介入术后左室重构具有较好的可行性。本研究结果显示,HDPC 组 GWI、GCW、GWW、GWE 与对照组比较差异均无统计学意义,表明虽然血压增高可以导致左室心肌应变功能减低,但在排除了左室后负荷的影响后,HDPC 患者左室心肌功能并无明显变化。分析原因可能为:HDPC 发生后,外周血管阻力增加,左室处于过度后负荷的状态,为了克服后负荷的压力,左室壁所受应力随之增加,导致心肌形变能力减弱,但由于病程较短,对心肌的影响主要是由于后负荷增加所致,因此在排除了后负荷的影响后,左室心肌做功并无改变,提示本研究中 HDPC 对心肌组织尚未产生改变和影响。但何美玲等^[21]研究发现,与正常孕妇比较,妊娠期高血压疾病患者 GWI、GCW、GWW 均增高,GWE、GLS 均减低,本研究结果与之不一致,分析原因可能为本研究纳入病例均为 HDPC 患者,仅表现为左室后负荷的增加,而无其他脏器功能损害;而该研究纳入对象很大一部分为子痫前期、子痫、妊娠合并慢性高血压病例,引起的心脏做功改变主要由于疾病发展至子痫前期及子痫所致。

本研究的局限性:①样本量小,未纳入子痫前期及子痫患者,有待后续扩大样本量进一步研究;②未进行随访,有待对受试者产后进行长期随访,以探究 HDPC 对产后长期心脏功能的影响。

综上所述,HDPC 患者心肌收缩功能较正常孕妇减低,但排除后负荷的影响后,其左室心肌功能并无明显改变;应用 3D-STI 及 LV-PSL 可评估 HDPC 患者左室心肌功能,为临床随访及治疗提供重要的参考依据。

参考文献

- [1] Antza C, Stabouli S, Kotsis V. Practical guide for the management of hypertensive disorders during pregnancy [J]. *J Hypertens*, 2022, 40(7): 1257-1264.
- [2] Antza C, Cifkova R, Kotsis V. Hypertensive complications of pregnancy: a clinical overview [J]. *Metabolism*, 2018, 86(10): 102-111.
- [3] Brown MC, Best KE, Pearce MS, et al. Cardiovascular disease risk in women with pre-eclampsia: systematic review and Meta-analysis [J]. *Eur J Epidemiol*, 2013, 28(1): 1-19.
- [4] 中华医学会妇产科学分会妊娠期高血压疾病学组. 妊娠期高血压疾病诊治指南(2012 版) [J]. *中华妇产科杂志*, 2012, 47(6): 476-480.
- [5] Russell K, Eriksen M, Aaberge L, et al. A novel clinical method for quantification of regional left ventricular pressure-strain loop area: a non-invasive index of myocardial work [J]. *Eur Heart J*, 2012, 33(6): 724-733.
- [6] Ives CW, Sinkey R, Rajapreyar I, et al. Preeclampsia-pathophysiology and clinical presentations: JACC state-of-the-art review [J]. *J Am Coll Cardiol*, 2020, 76(14): 1690-1702.
- [7] De Haas S, Ghossein-Doha C, Geerts L, et al. Cardiac remodeling in normotensive pregnancy and in pregnancy complicated by hypertension: systematic review and Meta-analysis [J]. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2017, 50(6): 683-696.
- [8] Karnati PK, El-Hajjar M, Torosoff M, et al. Myocardial performance index correlates with right ventricular ejection fraction measured by nuclear ventriculography [J]. *Echocardiography*, 2008, 25(4): 381-385.
- [9] Teixeira R. Three-dimensional speckle tracking echocardiography: the future is now [J]. *Rev Port Cardiol*, 2018, 37(4): 339-340.
- [10] Kozuma A, Asanuma T, Masuda K, et al. Assessment of myocardial ischemic memory using three-dimensional speckle-tracking echocardiography: a novel integrated analysis of early systolic lengthening and postsystolic shortening [J]. *J Am Soc Echocardiogr*, 2019, 32(11): 1477-1486.
- [11] Mohseni-Badalabadi R, Mirjalili T, Jalali A, et al. A systematic review and Meta-analysis of the normal reference value of the longitudinal left atrial strain by three dimensional speckle tracking echocardiography [J]. *Sci Rep*, 2022, 12(1): 4395.
- [12] O'driscoll JM, Giorgione V, Edwards JJ, et al. Myocardial mechanics in hypertensive disorders of pregnancy: a systematic review and Meta-analysis [J]. *Hypertension*, 2022, 79(2): 391-398.
- [13] Roemer S, Jaglan A, Santos D, et al. The utility of myocardial work in clinical practice [J]. *J Am Soc Echocardiogr*, 2021, 34(8): 807-818.
- [14] 丁雪晏, 李一丹, 蔡绮哲, 等. 超声心动图左室压力-应变环评价正常成年人心肌做功 [J]. *中国超声医学杂志*, 2021, 37(6): 655-658.
- [15] Hubert A, Le Rolle V, Leclercq C, et al. Estimation of myocardial work from pressure-strain loops analysis: an experimental evaluation [J]. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*, 2018, 19(12): 1372-1379.

- [16] Manganaro R, Marchetta S, Dulgheru R, et al. Correlation between non-invasive myocardial work indices and main parameters of systolic and diastolic function: results from the EACVI NORRE study [J]. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*, 2020, 21(5):533-541.
- [17] Russell K, Eriksen M, Aaberge L, et al. A novel clinical method for quantification of regional left ventricular pressure-strain loop area: a non-invasive index of myocardial work [J]. *Eur Heart J*, 2012, 33(6):724-733.
- [18] Chan J, Edwards NFA, Khandheria BK, et al. A new approach to assess myocardial work by non-invasive left ventricular pressure-strain relations in hypertension and dilated cardiomyopathy [J]. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*, 2019, 20(1):31-39.
- [19] 刘俊玉, 秦芹, 康春松. 左室压力-应变环评估不同左室构型老年高血压患者心肌做功 [J]. *临床超声医学杂志*, 2022, 24(11):854-858.
- [20] 刘裴, 杨蓉. 左室压力-应变环技术评估急性 ST 段抬高型心肌梗死患者左心功能及左室重构的价值 [J]. *临床超声医学杂志*, 2023, 25(6):436-440.
- [21] 何美玲, 贾春莲, 谢满英, 等. 左室压力-应变环技术评估妊娠期高血压疾病患者左室功能的临床价值 [J]. *临床超声医学杂志*, 2023, 25(7):541-545.

(收稿日期:2023-07-08)

· 病例报道 ·

Prenatal ultrasonic manifestations of Xp22.31 microduplication with malformation: a case report

Xp22.31 微重复伴畸形产前超声表现 1 例

郑玉兰 李全琳 唐中锋 燕飞雷 郭文静 宋佳伟 杨磊

[中图法分类号]R445.1

[文献标识码]B

孕妇, 28 岁, 孕 1 产 0, 自然受孕, 平素体健, 既往月经规律, 否认高血压、糖尿病、乙肝、结核等慢性病及传染病史, 否认家族性遗传病史, 否认吸烟、饮酒或孕期放射暴露史、致畸药物服用史。孕 12⁺周产前超声提示: 胎儿颈项透明层厚度 2.2 mm; 唐氏筛查示低风险。孕 23⁺周产前系统超声提示: 胎儿透明隔腔未见明显显示, 左侧侧脑室正常高值(约 9.3 mm)。见图 1。孕 27 周胎儿 MRI 提示: 透明隔腔缺如, 左侧侧脑室轻度增宽(约 10.4 mm), 后颅窝池正常高值(约 9.0 mm)。见图 2。经孕妇及其丈夫知情同意后对胎儿及夫妻双方行染色体核型分析和高通量测序检测提示: 胎儿染色体核型为 46, XY; Xp22.31 重复 1.68 Mb (6460000_8140000), 遗传来自母亲(图 3)。经产前咨询家属决定引产。

讨论: Xp22.31 微重复是最常见的拷贝数变异之一, 临床意义尚未明确, 一般表现为行为和认知表型, 也可见癫痫发作。Xp22.31 主要包含 *STS*、*VCX*、*HDHD1* 和 *PNPLA4* 等基因, 其中 *STS* 缺失与 X-连

锁鱼鳞病、隐睾症、良性角膜混浊、心律失常、情绪障碍等发生有关^[1]; *VCX* (又称 *VCX1*、*VCX-B1*)、*VCX2* 在精子生成过程中特异表达, *VCX3A* 在大脑中表达, 与异常的神经认知表型有关^[2], 而这种表型在神经发生调节中发挥作用; *HDHD1* 是编码一种水解酶的超家族成员, *PNPLA4* 是编码参与脂肪细胞甘油三酯稳态的一种酶家族成员, 对正常的早期发育均至关重要^[3]。MacColl 等^[4]报道了 1 例涉及基因 *STS* 和 *PNPLA4* 区段的



图 1 孕 23⁺周产前系统超声提示透明隔腔未见明显显示, 左侧侧脑室正常高值(约 9.3 mm)

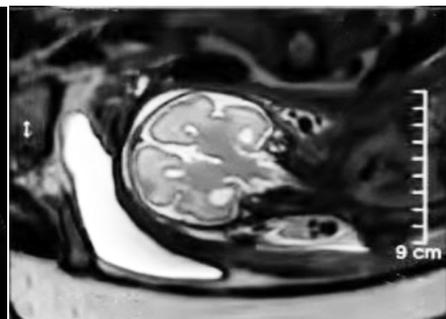


图 2 孕 27 周胎儿 MRI 提示透明隔腔缺如, 左侧侧脑室轻度增宽(约 10.4 mm), 后颅窝池正常高值(约 9.0 mm)

(下转第 53 页)

基金项目: 甘肃省自然科学基金项目(21JR1RA046); 兰州市科技发展指导性计划项目(2020-ZD-12); 兰州市科技人才创新创业项目(2020-RC-56)

作者单位: 730000 兰州市, 甘肃省妇幼保健院超声医学中心(郑玉兰、李全琳、燕飞雷、郭文静、宋佳伟、杨磊), 产前诊断中心(唐中锋)

通讯作者: 杨磊, Email: gansuyanglei@163.com