

- [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<sup>+</sup>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<sup>+</sup>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<sup>[1]</sup>; *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<sup>[2]</sup>, 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<sup>[3]</sup>。MacColl 等<sup>[4]</sup>报道了 1 例涉及基因 *STS* 和 *PNPLA4* 区段的



图 1 孕 23<sup>+</sup>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)

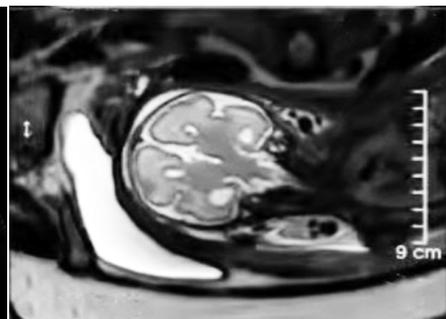


图 2 孕 27 周胎儿 MRI 提示透明隔腔缺如, 左侧侧脑室轻度增宽(约 10.4 mm), 后颅窝池正常高值(约 9.0 mm)

(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

the arterial phase in the CT assessment of liver vascular injuries after high-energy blunt trauma[J].Emerg Radiol, 2019, 26(6):647-654.

- [18] Cai A, Zhou T. Predictive value of hyperuricemia in cardiac patients with post-contrast acute kidney injury (PC-AKI) and different basic renal functions: a Meta-analysis[J].Iran J Public Health, 2022, 51(12):2641-2653.
- [19] Brillantino A, Iacobellis F, Robustelli U, et al. Non operative management of blunt splenic trauma: a prospective evaluation of a standardized treatment protocol[J].Eur J Trauma Emerg Surg, 2016, 42(5):593-598.

- [20] Zakaria OM, Daoud MYI, Zakaria HM, et al. Management of pediatric blunt abdominal trauma with split liver or spleen injuries: a retrospective study[J].Pediatr Surg Int, 2023, 39(1):106.
- [21] Tagliati C, Argalia G, Giuseppetti GM. Contrast-enhanced ultrasound performance in predicting blunt splenic injuries requiring only observation and monitoring[J].Med Ultrason, 2019, 21(1):16-21.
- [22] Tagliati C, Argalia G, Polonara G, et al. Contrast-enhanced ultrasound in delayed splenic vascular injury and active extravasation diagnosis[J].Radiol Med, 2019, 124(3):170-175.

(收稿日期:2023-05-25)

(上接第47页)

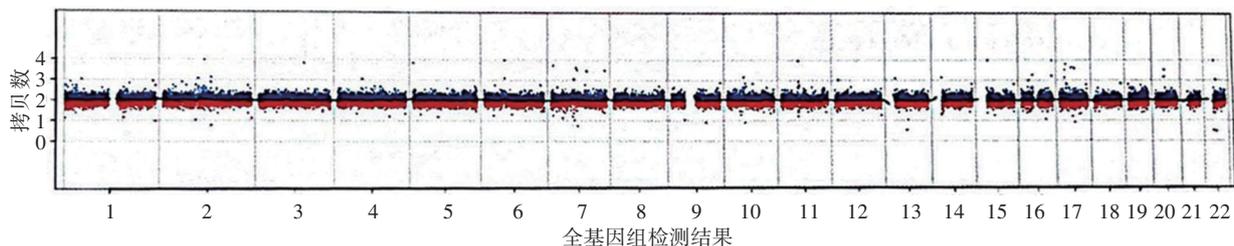


图3 胎儿高通量测序检测提示存在Xp22.31重复1.68 Mb(6460000\_8140000)

Xp22.31重复1678 kb的女婴,该片段遗传自轻度马蹄内翻足的母亲,患儿主要表现为双侧马蹄内翻足、小头畸形、肌张力减退和发育不良等,2岁时因癫痫猝死。Brinciotti等<sup>[5]</sup>报道母子3人均存在Xp22.31重复1.7 Mb(6449233\_8135644),母亲无症状,两子女出生时均存在双侧足外翻畸形,精神运动发育均正常,但其子至学龄期出现癫痫发作、语言障碍、学习书写困难,其女至13岁出现上肢肌痉挛、癫痫发作。Faletra等<sup>[6]</sup>也报道了1例Xp22.31重复1.5 Mb(6526735\_8101017)男婴,主要临床表现包括全身性肌张力减退、双足外翻、轻度特殊面容及精神、运动发育迟缓等。研究<sup>[4]</sup>报道Xp22.31微重复患者约14%~44%可出现癫痫发作,约33%~67%出现发育迟缓,可能与神经发育过程中其他变化有关。本例胎儿存在1.68 Mb(6460000\_8140000)的DNA片段重复,完全包含了MacColl等<sup>[4]</sup>和Faletra等<sup>[6]</sup>报道的重复区段,且与Brinciotti等<sup>[5]</sup>报道的病例有类似的重复区段及大小,推测胎儿预后可能较差。通常情况下,孤立性透明隔腔缺如患儿出生后预后多良好,约7%可有神经功能障碍。本例胎儿产前系统超声未明显显示透明隔腔,MRI提示透明隔腔缺如,加之存在Xp22.31微重复,结合文献报道的关于Xp22.31微重复患儿预后不良,有效指导了产前咨询和妊娠计划。另外,研究<sup>[3]</sup>报道Xp22.31微重复胎儿产前超声提示颈项透明层增厚、脉络丛囊肿、迷走右锁骨动脉等异常,而本例胎儿产前影像学提示透明隔腔缺如,以上异常表现与Xp22.31微重复的相关性尚待进一步研究。总之,当产前超声发现透明隔腔未明显

显示时,应结合其他产前检查以明确诊断,并综合评估胎儿出生后风险,为产前咨询提供参考,避免出生缺陷。

#### 参考文献

- [1] Gubb SJA, Brcic L, Underwood JFG, et al. Medical and neurobehavioural phenotypes in male and female carriers of Xp22.31 duplications in the UK Biobank[J].Hum Mol Genet, 2020, 29(17):2872-2881.
- [2] Candelo E, Ramirez-Montañó D, Pachajoa H. Microduplication of Xp22.31 and MECP2 pathogenic variant in a girl with rett syndrome: a case report[J].Iran J Med Sci, 2019, 44(4):347-353.
- [3] 吴海燕,黄柳萍,罗小芳,等.应用高通量测序技术产前诊断8例Xp22.31微重复分析[J].中国优生与遗传杂志, 2020, 28(1):29-30.
- [4] MacColl C, Stein N, Tarnopolsky M, et al. Neurodevelopmental and associated changes in a patient with Xp22.31 duplication[J].Neurol Sci, 2020, 41(3):713-716.
- [5] Brinciotti M, Fioriello F, Mittica A, et al. Epilepsy phenotype in patients with Xp22.31 microduplication[J].Epilepsy Behav Case Rep, 2018, 11(4):31-34.
- [6] Faletra F, D' Adamo AP, Santa RM, et al. Does the 1.5 Mb microduplication in chromosome band Xp22.31 have a pathogenetic role? New contribution and a review of the literature[J].Am J Med Genet A, 2012, 158(2):461-464.

(收稿日期:2022-12-27)