

二维超声心动图联合时间-空间复合成像对胎儿 Berry 综合征的诊断价值

张文栋 马斌 苏晓荣 郭文静 王瑗琳 李天刚

摘要 **目的** 总结胎儿 Berry 综合征的二维超声心动图和时间-空间复合成像(STIC)图像特征,探讨其临床价值。**方法** 回顾性分析 8 例产前超声诊断为 Berry 综合征胎儿的二维超声心动图、彩色多普勒超声及 STIC 图像资料,总结胎儿 Berry 综合征的超声心动图表现。**结果** 8 例 Berry 综合征胎儿均表现为主-肺动脉间隔缺损(I 型 3 例、II 型 5 例)、主动脉弓离断(A 型 6 例、B 型 2 例)及右肺动脉起源于升主动脉;3 例为孤立性 Berry 综合征,5 例合并其他内心结构异常(2 例合并永存左上腔静脉,2 例合并右位主动脉弓并迷走左锁骨下动脉,1 例合并右室双出口)。8 例患儿的 STIC 图像均清晰显示了主动脉弓离断位置及左、右肺动脉起源。**结论** 二维超声心动图联合 STIC 可准确诊断胎儿 Berry 综合征,具有重要的临床价值。

关键词 超声心动描记术;时间-空间复合成像;产前诊断;Berry 综合征;胎儿

[中图分类号]R540.45;R714.53

[文献标识码]A

Diagnostic value of two-dimensional echocardiography combined with spatio-temporal image correlation in fetal Berry syndrome

ZHANG Wendong, MA Bin, SU Xiaorong, GUO Wenjing, WANG Ailin, LI Tiangang
First School of Clinical Medical Gansu University of Chinese Medicine, Lanzhou 730000, China

ABSTRACT **Objective** To summarize the characteristics of two-dimensional echocardiography and spatio-temporal image correlation (STIC) of fetal Berry syndrome, and to explore its clinical value. **Methods** The two-dimensional echocardiography, color Doppler ultrasound and STIC data of 8 fetal Berry syndrome diagnosed by prenatal ultrasound were retrospectively analyzed, and the echocardiographic manifestations of Berry syndrome were summarized. **Results** All the 8 fetal Berry syndrome were showed aortopulmonary septal defect (3 cases of type I and 5 cases of type II), interruption of aortic arch (6 cases of type A and 2 cases of type B), abnormal origin of right pulmonary from ascending artery. 3 cases were isolated Berry syndrome and 5 cases were complicated with other intracardiac structural malformations (2 cases with persistent left superior vena cava, 2 cases with right aortic arch and aberrant left subclavian artery, and 1 case with double outlet of right ventricle). The STIC images of 8 fetal Berry syndrome clearly showed the amputated location of aortic arch and the origin of left and right pulmonary arteries. **Conclusion** Two-dimensional echocardiography combined with STIC can accurately diagnose fetal Berry syndrome, which has important clinical value.

KEY WORDS Echocardiography; Spatio-temporal image correlation; Prenatal diagnosis; Berry syndrome; Fetus

Berry 综合征是一种临床罕见的先天性心脏病,发病率约 0.046%^[1],产前超声诊断该病的报道较少^[2-3]。该病在新生儿期即可出现肺动脉高压,随病情进展,肺动脉高压可进展为不可逆性。产前准确诊断可为

临床早期干预提供依据,但由于二维超声显示血管立体结构方面存在不足,可能导致误、漏诊。时间-空间复合成像 (spatio-temporal image correlation, STIC) 能够直观立体地显示大血管空间结构,为 Berry 综合征的产

基金项目:甘肃省自然科学基金项目(21JR1RA048)

作者单位:730000 兰州市,甘肃中医药大学第一临床医学院(张文栋、苏晓荣、郭文静、王瑗琳);甘肃省妇幼保健院超声科(马斌、李天刚)

通讯作者:李天刚,Email:litangang1981@126.com

前诊断提供重要信息。本研究总结了 8 例 Berry 综合征胎儿的二维超声心动图及 STIC 图像特征, 以期为临床诊治提供参考依据。

资料与方法

一、研究对象

选取 2018 年 5 月至 2022 年 3 月甘肃省妇幼保健院经产前超声检查诊断为 Berry 综合征胎儿 8 例, 孕妇年龄 25~35 岁, 中位数 27.5 岁; 检查孕周 21~25 周, 中位数 23.5 周; 其中单胎 7 例, 双胎 1 例; 8 例孕妇均无妊娠期相关合并症。排除标准: 超声或临床资料不全; 合并其他心外结构畸形引产且无病理检查结果。本研究经医院医学伦理委员会批准(伦审号: 2021-30KYSL), 所有孕妇及其家属均知情同意。

二、仪器与方法

1. 超声检查: 使用 GE Voluson E 10 彩色多普勒超声诊断仪, RM6C 经腹部探头, 频率 2.0~5.0 MHz。孕妇取仰卧位, 先行常规超声检查, 评估胎儿生物学参数并判断是否合并结构异常。然后选取胎儿二维超声心动图模式, 自腹部横切面开始, 依次扫查四腔心切面、左室流出道切面、右室流出道切面、三血管切面、三血管-气管切面、主动脉弓长轴切面, 并结合 CDFI 进行检查; 于心尖四腔心切面、心室流出道切面等多个切面观察胎儿室间隔完整性; 同时联合心室流出道切面、三血管切面和三血管-气管切面判断胎儿主动脉与主肺动脉间隔是否存在缺损及其分型, 观察左、右肺动脉分支有无异常。于主动脉弓长轴切面观察主动脉弓离断(interrupted aortic arch, IAA)位置并进行分型。以主动脉弓长轴切面的二维图像为基础, 调节取样框, 获取该切面容积数据, 每例胎儿采集 3~5 次, 采集时间约 8~12 s, 存储容积数据并进行后续分析。根据获得的主动脉弓部 STIC 数据, 经三维重建显示主动脉弓立体形态, 调整 X、Y、Z 轴使其显示至最佳, 结

合二维图像及彩色血流判断主动脉弓部病变。采集过程于胎儿安静状态下进行。上述操作及后续 STIC 数据分析均由两名具有高级职称并拥有丰富胎儿心脏检查经验的医师完成。

2. 分型标准: 主-肺动脉间隔缺损(aortopulmonary septal defect, APSD)依据 Berry 等^[1]分型标准分为近端型(I 型)、远端型(II 型)及混合型(III 型), 其对应的缺损部位分别位于紧邻半月瓣上方、升主动脉与肺动脉分叉之间、主动脉与主肺动脉间隔完全缺如。IAA 根据 Celoria-Patton 分型法^[4]分为 A 型、B 型及 C 型, 对应的离断位置分别位于左锁骨下动脉远端、左颈总动脉与左锁骨下动脉之间、无名动脉与左颈总动脉之间。

结 果

8 例 Berry 综合征病例基线资料、超声心动图表现、合并畸形及临床结局见表 1; 超声图像见图 1, 2。

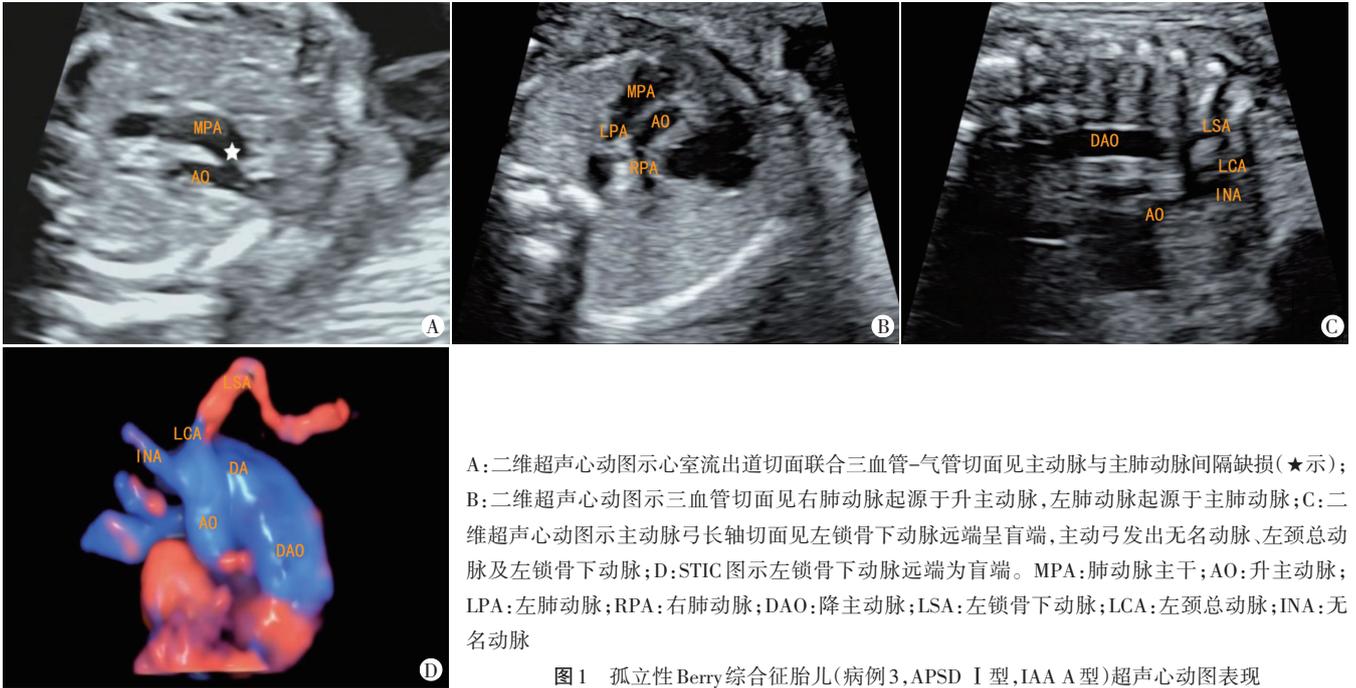
二维超声心动图检查显示, 8 例胎儿于心室流出道切面联合三血管切面或三血管-气管切面均发现 APSD, 其中 I 型 3 例, II 型 5 例; 主动脉弓长轴切面均显示存在 IAA, 其中 A 型 6 例, B 型 2 例; 三血管切面均见右肺动脉起源于升主动脉, 左肺动脉起源于主肺动脉。8 例胎儿均未合并室间隔缺损, 其中 3 例为孤立性 Berry 综合征, 5 例合并其他心内结构异常, 分别为合并永存左上腔静脉(left superior vena cava, LSVC)2 例、右位主动脉弓并迷走左锁骨下动脉 2 例、右室双出口 1 例。所有胎儿均获得满意的 STIC 图像, 对异常起源的右肺动脉及主动脉弓病变显示均良好。

本研究 8 例病例中, 6 例孕妇选择终止妊娠; 1 例出生不久后即死亡; 1 例出生后行手术治疗, 出生后心脏 CT 检查结果与产前超声诊断结果一致, 患儿存活至今。8 例病例中, 1 例患儿存在部分染色体(7q35 处)片段重复, 其余 7 例未行染色体检查。

表 1 8 例 Berry 综合征病例基线资料、超声心动图表现、合并畸形及临床结局

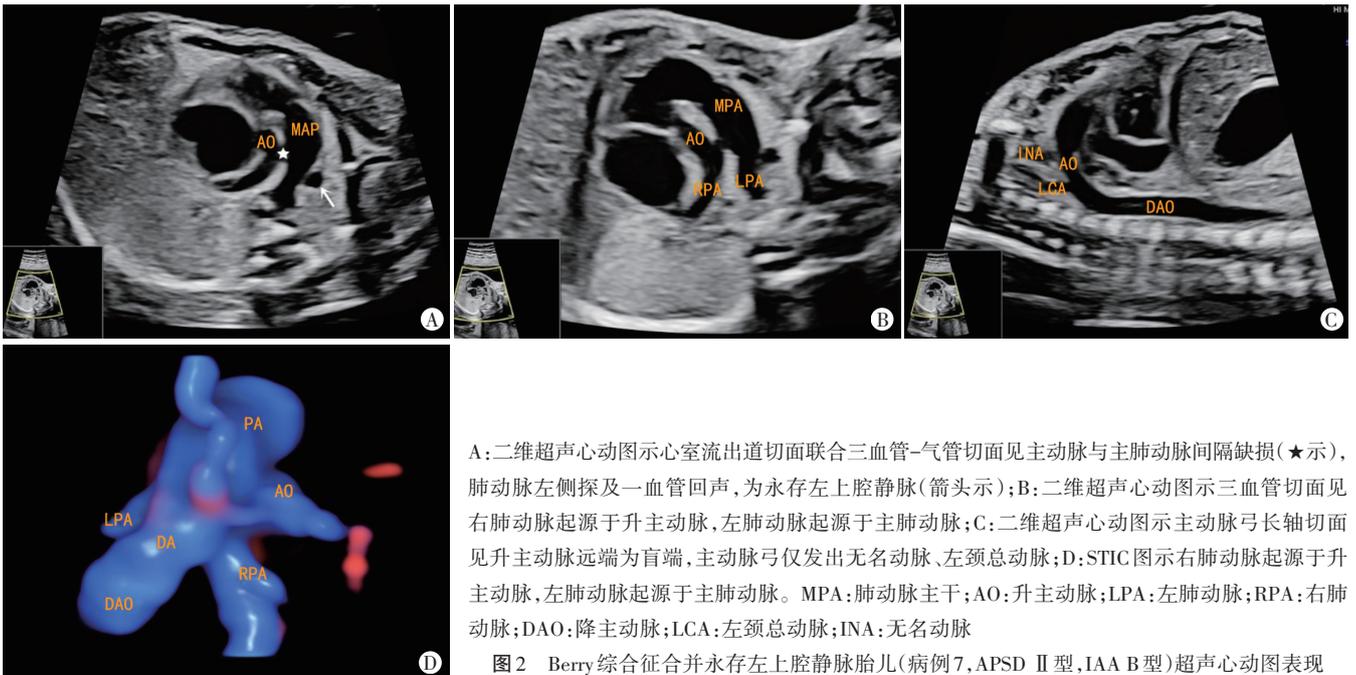
病例	基线资料			超声心动图表现		合并其他结构畸形	临床结局
	孕妇年龄(岁)	检查孕周(周)	单胎/多胎	APSD 分型	IAA 分型		
1	27	25	双胎	II 型	A 型	无	手术, 存活至今
2	25	21	单胎	II 型	A 型	无	终止妊娠
3	30	23	单胎	I 型	A 型	无	终止妊娠
4	35	22	单胎	II 型	A 型	右位主动脉弓并迷走左锁骨下动脉	终止妊娠
5	25	21	单胎	II 型	A 型	右位主动脉弓并迷走左锁骨下动脉	终止妊娠
6	28	22	单胎	I 型	B 型	右室双出口	终止妊娠
7	27	24	单胎	II 型	B 型	永存左上腔静脉	出生后死亡
8	30	23	单胎	I 型	A 型	永存左上腔静脉	终止妊娠

APSD: 主-肺动脉间隔缺损; IAA: 主动脉弓离断



A:二维超声心动图示心室流出道切面联合三血管-气管切面见主动脉与主肺动脉间隔缺损(★示); B:二维超声心动图示三血管切面见右肺动脉起源于升主动脉,左肺动脉起源于主肺动脉; C:二维超声心动图示主动脉弓长轴切面见左锁骨下动脉远端呈盲端,主动弓发出无名动脉、左颈总动脉及左锁骨下动脉; D:STIC图示左锁骨下动脉远端为盲端。MPA:肺动脉主干; AO:升主动脉; LPA:左肺动脉; RPA:右肺动脉; DAO:降主动脉; LSA:左锁骨下动脉; LCA:左颈总动脉; INA:无名动脉

图1 孤立性Berry综合征胎儿(病例3, APSD I型, IAA A型)超声心动图表现



A:二维超声心动图示心室流出道切面联合三血管-气管切面见主动脉与主肺动脉间隔缺损(★示),肺动脉左侧探及一血管回声,为永存左上腔静脉(箭头示); B:二维超声心动图示三血管切面见右肺动脉起源于升主动脉,左肺动脉起源于主肺动脉; C:二维超声心动图示主动脉弓长轴切面见升主动脉远端为盲端,主动脉弓仅发出无名动脉、左颈总动脉; D:STIC图示右肺动脉起源于升主动脉,左肺动脉起源于主肺动脉。MPA:肺动脉主干; AO:升主动脉; LPA:左肺动脉; RPA:右肺动脉; DAO:降主动脉; LCA:左颈总动脉; INA:无名动脉

图2 Berry综合征合并永存左上腔静脉胎儿(病例7, APSD II型, IAA B型)超声心动图表现

讨论

胎儿Berry综合征是一种罕见的复杂先天性心脏病,室间隔完整的同时常合并APSD、右肺动脉起源于升主动脉、IAA或主动脉弓缩窄(coarctation of aorta, COA)。这类组合畸形的发生与胚胎时期动脉干间隔的发育异常有关,如动脉干嵴和心球嵴相对愈合失败则导致APSD;第6对主动脉弓与肺动脉分叉部连接失败可导致右肺动脉与升主动脉相连,而左肺动脉仍为正常起源;上述一系列病理改变可引起主动脉远端即

主动脉弓部血流量减少形成“窃血”现象,导致COA或IAA发生^[1]。既往研究^[5]报道Berry综合征的发生可能与染色体异常相关,包括13-三体综合征、9p24.2微缺失、11q14.2微缺失。本研究仅1例胎儿进行染色体相关检查,结果显示7q35处存在重复片段,其余病例均未行染色体相关检查。可见在临床工作中,对于怀疑Berry综合征胎儿应建议进一步行遗传学检查以排除相关异常。

李静雅等^[5]研究报道Berry综合征的主动脉弓部病变常表现为IAA A型,而IAA B型及COA较少见。

本研究 8 例胎儿均出现 IAA, 其中 A 型 6 例, B 型 2 例, 与上述报道基本一致。本研究病例均未见 COA, 分析原因可能为: ①样本量小; ②严重的 COA 在二维图像上与 IAA 表现容易混淆, 鉴别困难; ③胎儿主动脉弓尚处于发育状态, 存在 COA 进一步发展为 IAA 的可能。本研究 8 例胎儿中 APSD I 型 3 例, II 型 5 例, 未见 III 型病例, 可能是由于纳入样本量小所致。此外, 本研究发现 1 例 IAA B 型和 1 例 IAA A 型合并永存左上腔静脉, 2 例 IAA A 型合并右位主动脉弓并迷走左锁骨下动脉。既往研究^[5-6]也报道 Berry 综合征常合并左冠状动脉异常起源于肺动脉、主动脉瓣和肺动脉瓣狭窄等畸形。由此可见, 临床工作中考虑 Berry 综合征时应仔细观察是否合并其他心内结构异常。

Berry 综合征在四腔心切面的图像常显示为正常, 故仅靠常规四腔心切面和心室流出道切面的图像易漏诊。两大血管间隔回声出现连续性中断是诊断 APSD 最关键的超声征象^[7], 不同类型的 APSD 缺损部位及大小不同, 其中三血管切面、三血管-气管切面是其最重要的观察切面。本研究 8 例 Berry 综合征胎儿在上述切面均成功显示 APSD, 且三血管切面还能对 IAA 或 COA 进行判断。对于产前超声检查怀疑 Berry 综合征胎儿, 应联合心室流出道切面、三血管切面、三血管-气管切面进行多切面连续追踪扫查, 避免 APSD 漏诊及分型错误。分析二维超声心动图诊断上述病变易漏诊的原因可能为: ①扫查过程中声束平行于主肺动脉间隔, 易造成回声假性失落; ②异常起源的右肺动脉骑跨于 APSD 上时, 存在右肺动脉与主肺动脉仍连续的假象; ③重度 COA 时由于其冠状面获取困难, 易与 IAA 混淆^[8]。而 STIC 技术通过获取心脏及大血管的容积数据并进行重建, 可直观显示大血管三维立体图像^[9]。本研究 8 例 Berry 综合征胎儿确诊时均为中孕期, 此时羊水量多且胎儿四肢遮挡较少, 均获得了满意的 STIC 图像, 能够清晰显示主动脉、主肺动脉及肺动脉分支, 更加直观立体地观察主动脉弓部病变和异常起源的右肺动脉。由此可见, 二维超声心动图联合 STIC 技术能够提高对大血管立体空间结构的显示, 从而提高该类畸形的产前诊断准确率。

通过对本研究病例进行分析发现, APSD 或 IAA 是产前超声检查中最先被观察到的异常改变。因此在扫查胎儿心脏时, 若发现胎儿 APSD 且室间隔完整并合并 COA 或 IAA 时, 应考虑本病可能。同样, 在检查过程中若发现 COA 或 IAA 时, 应仔细观察主-肺动脉间是否存在回声中断, 并结合其他辅助切面和 STIC 技术多角度观察右肺动脉的起源及血供来源, 这对 Berry 综合征的诊断及鉴别诊断具有重要意义。既往研

究^[10]报道了未明确右肺动脉开口位置而漏诊的相关病例, 故临床工作中需进行多切面动态连续扫查, 结合 STIC 技术进一步观察大血管空间位置关系, 重点观察右肺动脉的起源及走行, 以减少 Berry 综合征的漏诊及误诊。

本研究的局限性: ①样本量较小, 纳入胎儿的主动脉弓病变均为 IAA, 未见 COA; ②STIC 图像获取受多种因素影响, 随着孕周增大, 图像获取可能存在困难; ③仅有 1 例胎儿进行遗传学相关检查, 未能收集到足够的遗传学相关证据; ④尽管产前超声检查是胎儿先天性心脏病检出的重要方法, 但病理结果仍然是诊断的“金标准”, 本研究纳入病例除 1 例出生后行手术治疗外, 其余病例均未能收集到对应的病理结果, 今后应注重该类病例的随访及管理。

综上所述, Berry 综合征胎儿的产前二维超声心动图和 STIC 图像均有一定特征, 可准确诊断并进行分型, 对后续继续妊娠的选择和临床干预治疗至关重要, 具有重要的临床价值。

参考文献

- [1] Berry TE, Bharati S, Muster AJ, et al. Distal aortopulmonary septal defect, aortic origin of the right pulmonary artery, intact ventricular septum, patent ductus arteriosus and hypoplasia of the aortic isthmus: a newly recognized syndrome [J]. *Am J Cardiol*, 1982, 49(1): 108-116.
- [2] Wu J, Geng B, Wan X, et al. Prenatal diagnosis of Berry syndrome by fetal echocardiography [J]. *J Ultrasound Med*, 2016, 35(4): 848-849.
- [3] Zhang X, Liu XW, Gu XY, et al. Prenatal diagnosis of Berry syndrome by fetal echocardiography: a report of four cases [J]. *Echocardiography*, 2018, 35(4): 563-565.
- [4] LaPar DJ, Baird CW. Surgical considerations in interrupted aortic arch [J]. *Semin Cardiothorac Vasc Anesth*, 2018, 22(3): 278-284.
- [5] 李静雅, 杨娅, 段晓岷, 等. Berry 综合征: 一种罕见的心脏畸形及其心脏外合并症 [J]. *中国科学: 生命科学*, 2018, 48(9): 995-1000.
- [6] 周睿, 计晓娟, 唐毅, 等. 儿童 Berry 综合征的影像学特征 [J]. *中国医学影像学杂志*, 2021, 29(4): 335-338.
- [7] 潘琦, 邓学东, 王珍琦, 等. 胎儿超声心动图在诊断主-肺动脉间隔缺损中的应用 [J]. *中华医学超声杂志(电子版)*, 2018, 15(12): 925-930.
- [8] 李天刚, 聂芳, 杨兰, 等. 二维联合时间-空间关联成像在胎儿主动脉弓缩窄诊断中的应用 [J]. *中国医学影像学杂志*, 2020, 28(9): 696-699.
- [9] Tang H, Wang Y, Sun X, et al. Prenatal diagnosis of fetal aortopulmonary window by two- and four-dimensional echocardiography with spatiotemporal image correlation [J]. *Echocardiography*, 2020, 37(5): 732-737.
- [10] 袁瑞, 王新霞, 吴娟, 等. Berry 综合征的超声心动图诊断价值分析及思路 [J]. *中国临床医学影像学杂志*, 2020, 31(1): 42-44.

(收稿日期: 2023-01-26)