

# 超声造影诊断血流动力学稳定的钝性腹部实质脏器创伤患者的临床价值

许珊 杨扬 刘凤 秦开秀

**摘要** 目的 探讨超声造影(CEUS)在血流动力学稳定的钝性腹部实质脏器创伤诊断中的临床价值。方法 选取我院急救部收治的血流动力学稳定的疑似钝性腹部实质创伤患者 42 例,均行对比增强计算机断层扫描(CECT)、常规超声及 CEUS 检查,并评估脏器损伤分级。以 CECT 诊断结果为标准,计算常规超声及 CEUS 诊断钝性腹部实质脏器创伤的灵敏度、特异度、阳性预测值、阴性预测值和准确率;比较 CEUS 与 CECT 评估各脏器损伤分级的差异。结果 42 例疑似钝性腹部实质脏器创伤患者中,CECT 诊断阳性患者 30 例,CEUS 诊断阳性患者 29 例;CEUS 诊断灵敏度为 93.33%,特异度为 91.67%,阳性预测值 96.55%,阴性预测值为 84.62%,准确率为 92.86%。CEUS 与 CECT 在评估各脏器损伤分级方面比较差异无统计学意义。结论 CEUS 在血流动力学稳定的钝性腹部实质脏器创伤患者诊断中有一定的临床价值。

**关键词** 超声检查;造影剂;对比增强计算机断层扫描;钝性腹部实质脏器创伤  
[中图分类号]R445.1;R641 [文献标识码]A

## Clinical value of contrast-enhanced ultrasound in the diagnosis of hemodynamic stable patients with blunt abdominal solid organs trauma

XU Shan, YANG Yang, LIU Feng, QIN Kaixiu

Department of Emergency, the Second Affiliated Hospital of Chongqing Medical University, Chongqing 400010, China

**ABSTRACT Objective** To explore the clinical value of contrast-enhanced ultrasound (CEUS) in the diagnosis of hemodynamic stable patients with blunt abdominal solid organs trauma. **Methods** Forty-two patients with suspected blunt abdominal solid organs trauma admitted to the department of emergency in our hospital were selected, enhanced computed tomography (CECT), ultrasound (US) and CEUS were performed, the organ injury was classified. Taking CECT results as the gold standard, the specificity, positive predictive value, negative predictive value and accuracy of US and CEUS in diagnosing blunt abdominal solid organ trauma were calculated. The difference in organ injury grading between CEUS and CECT was compared. **Results** In 42 patients with suspected blunt abdominal solid organs trauma, there were 30 injury patients were diagnosed by CECT and 29 injury patients were diagnosed by CEUS, the sensitivity of CEUS was 93.33%, the specificity was 91.67%, the positive predictive value was 96.55%, the negative predictive value was 84.62%, and the accuracy was 92.86%. There was no significant difference in organ injury grading between CEUS and CECT. **Conclusion** CEUS has certain clinical value in the diagnosis of hemodynamic stable patients with blunt abdominal solid organ trauma.

**KEY WORDS** Ultrasonography; Contrast agent; Contrast-enhanced computed tomography; Blunt abdominal solid organ trauma

创伤是引起青壮年人群死亡或残疾的主要原因<sup>[1]</sup>。腹部是仅次于头部和四肢的常见损伤部位,其中钝性损伤是腹部创伤中最常见的类型,为腹部闭合

性损伤,最常受累的器官依次为脾、肝、肾、肠和胰腺<sup>[2]</sup>。该病目前临床主要影像学检查手段包括超声、增强计算机断层扫描(contrast-enhanced computed

基金项目:重庆市科卫联合医学科研项目(2021MSXM162)

作者单位:400010 重庆市,重庆医科大学附属第二医院急救部(许珊、刘凤、秦开秀);重庆市中医院超声科(杨扬)

通讯作者:秦开秀, Email: 300694@hospital.cqmu.edu.cn

tomography, CECT), 其中 CECT 诊断准确但检查费用较高, 且造影剂相关肾损伤的发生率较高; 超声不但具有无创、可重复、价廉的优势, 对腹腔游离积液的检测灵敏度也较高<sup>[3]</sup>, 常作为轻度创伤患者的首选检查方法<sup>[4]</sup>。但即使是经验丰富的超声医师, 识别实质器官损伤的敏感性仍较低, 特别是缺乏游离腹腔积液的情况下<sup>[5]</sup>。超声造影(contrast-enhanced ultrasound, CEUS)作为一种评估腹部创伤的有效替代手段越来越受临床重视, 已广泛应用于甲状腺癌、结直肠癌等恶性肿瘤诊断及转移评估中<sup>[6-8]</sup>。研究<sup>[9-10]</sup>发现 CEUS 在识别实质器官和血管损伤方面具有良好的诊断准确性。根据欧洲医学和生物学超声学会联合会指南<sup>[11]</sup>推荐, 对于血流动力学稳定、钝性、中等能量的腹部创伤患者, CEUS 可作为 CECT 的替代检查手段, 尤适用于随访儿童和保守治疗的腹部创伤患者<sup>[12]</sup>。本研究旨在探讨 CEUS 在血流动力学稳定的钝性腹部实质脏器创伤诊断中的临床价值。

## 资料与方法

### 一、研究对象

前瞻性纳入 2020 年 10 月至 2023 年 2 月于我院急救部就诊的疑似钝性腹部实质脏器创伤患者 42 例, 男 36 例, 女 6 例, 年龄 42~63 岁, 中位数 53(47, 59) 岁; 受伤部位位于左侧 12 例, 右侧 6 例, 双侧 24 例; 受伤原因为高处坠落 17 例, 车祸 23 例, 其他 2 例。纳入标准: ①年龄 >18 岁; ②受伤时间 <24 h; ③血流动力学稳定(收缩压 ≥90 mmHg, 1 mmHg=0.133 kPa) 且无需使用血管活性药物。排除标准: ①对超声造影剂过敏; ②不同意进行本研究。本研究经我院医学伦理委员会批准[批准号: 第(2020)437 号], 所有患者均签署知情同意书。

### 二、仪器与方法

1. CECT 检查: 使用西门子 SOMATOM Definition Force 双源 CT 扫描仪。患者取仰卧位, 足先进, 扫描范围由剑突下至耻骨联合水平, 平扫后行增强扫描。扫描参数为: 管电压 90 kVp/Sn150 kVp, 管电流采用 CARE Dose(参考管电流分别为 210 mAs 和 105 mAs), X 射线管转速 0.5 s/r, 探测器准直宽度 128×0.6 mm, 螺距 0.6, 采用迭代重建算法 ADMRE2, 卷积核为 Br40, 扫描野 36 cm×36 cm, 层厚 5 mm, 层间距 5 mm。增强扫描采用双能扫描模式进行 3 期扫描, 包括动脉期、门静脉期和平衡期, 其中动脉期使用智能追踪技术, 于

腹主动脉腹腔干起始水平设置监测层面感兴趣区, 设定动脉期扫描触发阈值为 120 Hu, 延迟 10 s 后开始扫描; 门静脉期扫描于动脉期触发扫描后 35 s 进行; 平衡期扫描于动脉期触发扫描后 60 s 进行。采用双筒高压注射器以 2.5~3.0 ml/s 经右肘正中静脉注射碘帕醇注射液(370 mgI/ml, 南京正大天晴制药有限公司)70~80 ml, 随后以相同速率注入 30 ml 生理盐水。所有患者均于入院第 1 天完成 CECT 检查, 后期根据病情决定是否复查。以上操作均由具有 5 年以上工作经验的放射科技师完成。

2. CEUS 检查: 所有患者完成 CECT 检查后立即行常规超声及 CEUS 检查。使用 Philips EPIQ7 彩色多普勒超声诊断仪, C5-1 探头, 频率 1~5 MHz; 造影剂使用 SonoVue(意大利博莱科公司), 严格按照说明书配置后使用。患者取平卧位, 使用常规超声依次扫查肝、胆、胰、脾、双肾, 观察是否存在脏器损伤及损伤部位、范围、是否有游离性积液及深度, 并记录完成时间。然后启动 CEUS 模式, 经右肘静脉团注造影剂混悬液 2.4 ml, 随后注入 5.0 ml 生理盐水冲管, 同时开启计时器, 依次观察右肾至肝脏情况, 包括脏器损伤部位和范围、血肿范围、是否存在活动性出血及出血特征等; 10 min 后再次团注造影剂(方法同前), 观察左肾至脾脏情况, 连续采集 5 min 动态图像, 并记录完成时间。以上操作均由同一具有 5 年以上工作经验的超声医师在完全不知晓 CECT 结果的情况下完成。

### 三、腹部实质脏器损伤诊断标准及分级

1. 腹部实质脏器损伤的 CECT 诊断标准: 腹部实质脏器损伤所致血肿及挫裂伤主要表现为实质脏器内线条状或不规则状低密度影; 活动性出血表现为实质脏器内或周围出现点状或片状密度增高影, 提示造影剂外渗。

2. 腹部实质脏器损伤的超声诊断标准: 常规超声表现为实质脏器内呈不均匀高回声及正常回声结构扭曲。CEUS 表现: 肝脏损伤表现为正常肝实质均匀增强, 病灶多呈低和/或无增强的不规则形态, 边界清晰; 脾脏及肾脏损伤表现为病灶呈形态不规则的低和/或无增强灌注区。累及包膜时破裂口可见连续性中断; 活动性出血时可见造影剂外漏在损伤脏器周围形成条状、结节状异常高增强影, 动态观察可见其形态发生改变。

3. 损伤分级: CECT 及 CEUS 脏器损伤分级均依据 2018 版美国创伤外科协会(AAST)标准<sup>[13]</sup>, 根据实质脏

器包膜下血肿累及范围、实质裂伤深度、血肿直径、血管损伤程度等将肝脏、脾脏及肾脏损伤分为 I~V 级。

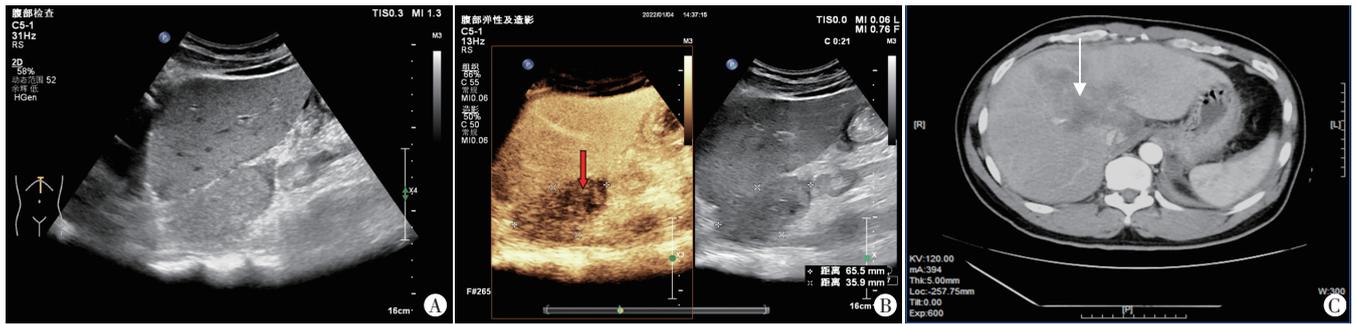
#### 四、统计学处理

应用 SPSS 26.0、Stata 16.0 统计软件,不符合正态分布的计量资料以  $M(Q_1, Q_3)$  表示,采用秩和检验;计数资料以频数或率表示,采用 Fisher 确切概率法。以 CECT 诊断为标准,计算常规超声及 CEUS 诊断钝性腹部实质脏器损伤的灵敏度、特异度、阳性预测值、阴性预测值和准确率。  $P < 0.05$  为差异有统计学意义。

## 结 果

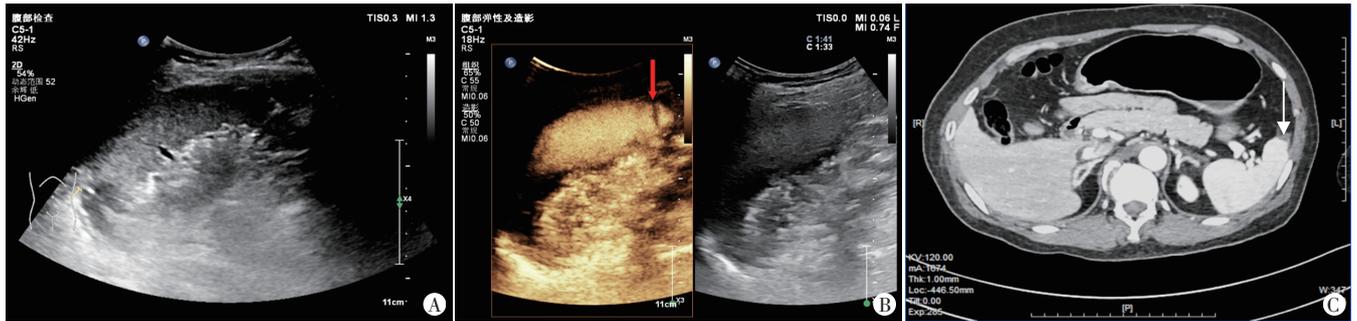
### 一、CECT 检查结果

42 例患者中,CECT 诊断钝性腹部实质脏器创伤 30 例(脏器损伤 36 处),其中 4 例合并肝脏、脾脏损伤,2 例合并脾脏、肾脏损伤。包括:①肝脏损伤 22 例,其中血肿 5 例,挫伤或挫裂伤 17 例;②脾脏损伤 12 例,其中血肿 3 例,挫伤或挫裂伤 9 例;③肾脏损伤 2 例,均为挫伤。见图 1~4。



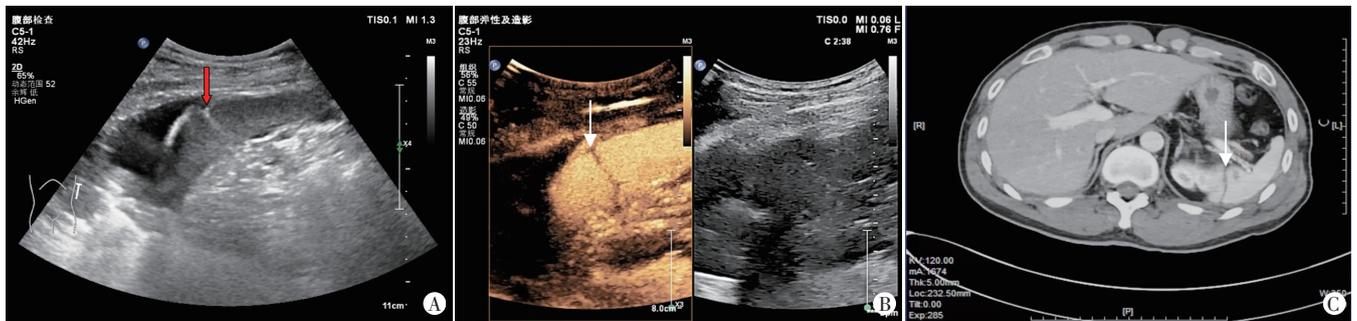
A: 常规超声示肝脏尾叶增大,回声中等,与肝脏左叶回声相似,未见明显异常回声;B: CEUS 动脉期示肝脏尾叶呈不均匀低增强(箭头示),与正常肝实质界限清晰,正常肝实质呈均匀高增强,AAST 分级为 III 级;C: CECT 动脉期示肝脏左、右叶见片状不规则、不均匀低密度影(箭头示),AAST 分级为 III 级

图 1 肝脏损伤患者(男,53 岁,车祸致胸腹部疼痛 5 h 入院)入院当天常规超声、CEUS、CECT 图



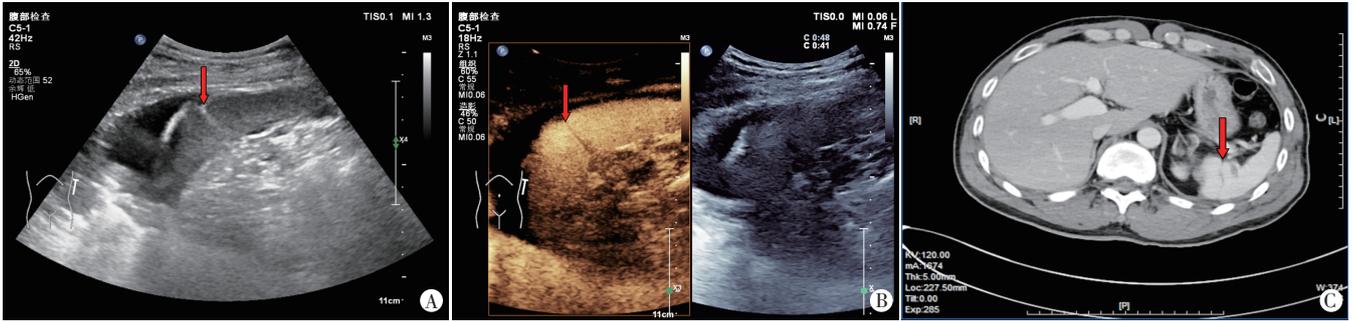
A: 常规超声示脾脏实质回声均匀,未见异常回声区;B: CEUS 示正常脾脏实质呈均匀高增强,脾脏下极见一低增强区(箭头示),AAST 分级为 II 级;C: CECT 动脉期示脾脏前缘见小片状低密度无强化结节影(箭头示),AAST 分级为 II 级

图 2 脾脏损伤患者(女,59 岁,车祸致全身多处疼痛 6 h 入院)入院当天常规超声、CEUS、CECT 图



A: 常规超声示脾脏内见一条状稍高回声区,直达被膜处,被膜处略凹陷,似有连续性中断(箭头示);B: CEUS 示正常脾脏实质呈均匀高增强,其内见一条状低增强区,包膜连续性中断,可见呈高回声的造影剂从包膜破裂口渗出(箭头示),提示脾脏活动性出血,AAST 分级为 IV 级;C: CECT 动脉期示脾脏边缘局部欠连续,其内可见条状低密度无强化区(箭头示),AAST 分级为 IV 级

图 3 脾脏损伤患者(男,37 岁,车祸致全身多处疼痛 4 h 入院)入院当天常规超声、CEUS、CECT 图



A:常规超声示脾脏表现无明显变化(箭头示);B:CEUS示脾脏无明显活动性出血(箭头示);C:CECT示脾脏挫裂伤较前稍吸收(箭头示)

图4 同图3患者,入院后因血流动力学稳定予以非手术治疗,3d后复查常规超声、CEUS、CECT图

## 二、超声检查结果及诊断效能

42例患者中,CEUS诊断钝性腹部实质脏器创伤29例(脏器损伤35处),其中4例合并肝脏、脾脏损伤,2例合并脾脏、肾脏损伤。包括:①肝脏损伤21例,其中血肿4例,挫伤或挫裂伤17例;②脾脏损伤12例,其中活动性出血1例,血肿3例,挫伤或挫裂伤8例;③肾脏损伤2例,均为挫伤。见图1~4。

以CECT诊断结果为标准,CEUS诊断钝性腹部实质脏器创伤的灵敏度为93.33%,特异度为91.67%,阳性预测值为96.55%,阴性预测值为84.62%,准确率为92.86%;常规超声的诊断灵敏度为53.33%,特异度为83.33%,阳性预测值为88.89%,阴性预测值为41.67%,准确率为61.90%。

## 三、CEUS与CECT评估脏器损伤分级结果比较

CEUS与CECT评估脏器损伤分级结果见表1。其中1例CECT诊断为I级肝脏损伤患者CEUS未见病灶,1例CECT诊断为II级脾脏损伤患者CEUS诊断为I级;CECT与CEUS在评估各脏器损伤分级方面比较差异无统计学意义。

表1 CEUS与CECT评估脏器损伤分级结果 处

AAST分级	CEUS诊断	CECT诊断
肝脏		
I级	6	7
II级	10	10
III级	5	5
脾脏		
I级	5	4
II级	3	4
III级	3	3
IV级	1	1
肾脏		
I级	2	2

AAST:美国创伤外科协会;CEUS:超声造影;CECT:增强计算机断层扫描

## 讨 论

钝性腹部实质脏器创伤主要损伤的实质脏器多为肝脏和脾脏<sup>[14]</sup>。早期识别损伤脏器并采取相应治疗措施对于创伤患者的救治至关重要<sup>[15]</sup>。创伤超声重点评估(focused assessment with sonography for trauma, FAST)常为临床首选检查手段,在床旁即可迅速发现腹部、心包或胸腔内出血。对于血流动力学不稳定的钝性腹部实质脏器创伤患者,若FAST检查提示阳性,则建议手术治疗<sup>[16]</sup>,但FAST的敏感性较低,本研究中常规超声对钝性腹部实质脏器创伤的诊断准确率仅61.90%,故需进一步采取灵敏度更高的检查方法明确诊断。CECT是用于高等能量钝性创伤患者全身评估的主要成像方法,可以明确显示实质脏器损伤、血管破裂段及病变血管的部位<sup>[17]</sup>。目前临床普遍认为CECT是诊断钝性腹部实质脏器创伤的“金标准”,但其极易引起造影剂相关急性肾损伤,临床应用受限<sup>[18]</sup>。近年来,非手术治疗被认为是血流动力学稳定的钝性腹部实质脏器创伤患者的标准治疗策略<sup>[19-20]</sup>,故在创伤后往往需要进行多次检查随访明确迟发性损伤等情况,增加了CECT所致电离辐射及造影剂相关急性肾损伤的发生风险,因此亟需探寻一种与CECT具有同等诊断效能且安全性更高的检查手段。

Tagliati等<sup>[21]</sup>研究报道CEUS诊断钝性脾脏损伤患者的灵敏度为100%,特异度为96.1%,阳性预测值为69.2%,阴性预测值为100.0%,准确率为96.4%。一项脾脏损伤非手术治疗的研究<sup>[22]</sup>发现CEUS与CECT检查结果的一致性高达98.6%,可作为CECT的替代手段用于脾脏损伤非手术治疗患者的随访;且该研究以DSA结果为标准,发现CEUS的诊断灵敏度为100%,阳性预测值为91.7%。本研究结果与上述研究结果一致,

CEUS 诊断钝性腹部实质脏器创伤的灵敏度为 93.33%，特异度为 91.67%，阳性预测值为 96.55%，阴性预测值为 84.62%，准确率为 92.86%；且 CEUS 与 CECT 在评估各脏器损伤分级方面比较差异均无统计学意义。分析其机制：超声微泡为血管示踪剂，CEUS 在正常腹部实质脏器中表现为均匀高增强，当发生腹部损伤时，由于机体的凝血与止血机制，超声微泡无法从损伤的血管和血窦中渗出，故损伤区在造影各期均呈低增强或无增强，且边界清晰，与周围非损伤区形成鲜明的对比；当发生实质脏器活动性出血时，微泡随漏出的血液到达损伤区域，呈高增强表现，由于损伤区微泡不能通过正常血液循环运输代谢，与周围组织相比有较长时间的增强效应，其边界、形态及范围较清晰。

本研究结果显示，常规超声诊断钝性腹部实质脏器的假阴性率较高，分析原因可能为：当创伤部位较小或肝、脾受损早期，由于创伤部位与正常肝、脾实质回声相近，应用常规超声无法发现病灶。此外，当病灶较小或出血较少时，常规超声常无法清晰显示其位置及边界。而应用 CEUS 诊断后效能明显提高，仅出现 1 例假阴性，分析与该例患者肥胖、呼吸动度等影响有关。总结 CEUS 的优势：①诊断效能较好、安全性高、费用低，可以作为 CECT 的有效替代手段；②具有实时动态监测靶向脏器的能力，有更高的时效性，其显像时间可以延长至 5 min，而 CECT 仅能获得特定时间段扫描层面的静态图像；③对于活动性出血患者，造影剂外渗在损伤脏器周围形成条状、结节状异常高增强影，动态观察可见其形态发生改变，从而及时发现活动性出血及其部位。

本研究的局限性：①所有患者均进行了 CEUS 及 CECT 检查，但未对造影剂相关急性肾损伤的发生情况进行对比；②纳入样本量较小，今后需进行更大规模的多中心研究论证研究结果。

综上所述，CEUS 在血流动力学稳定的钝性腹部实质脏器创伤患者诊断中有一定的临床价值。

#### 参考文献

- [1] GBD 2015 Mortality and Causes of Death Collaborators. Global, regional, and national life expectancy, all-cause mortality, and cause-specific mortality for 249 causes of death, 1980–2015: a systematic analysis for the Global Burden of disease study 2015[J]. *Lancet*, 2016, 388(10053): 1459–1544.
- [2] Achatz G, Schwabe K, Brill S, et al. Diagnostic options for blunt abdominal trauma[J]. *Eur J Trauma Emerg Surg*, 2022, 48(5): 3575–3589.
- [3] Miele V, Piccolo CL, Galluzzo M, et al. Contrast-enhanced ultrasound (CEUS) in blunt abdominal trauma[J]. *Br J Radiol*, 2016, 89(1061): 20150823.
- [4] Piccolo CL, Trinci M, Pinto A, et al. Role of contrast-enhanced ultrasound (CEUS) in the diagnosis and management of traumatic splenic injuries[J]. *J Ultrasound*, 2018, 21(4): 315–327.
- [5] Hekimoğlu A, Ergun O, Özkan S, et al. Comparison of ultrasound and physical examination with computerized tomography in patients with blunt abdominal trauma[J]. *Ulus Travma Acil Cerrahi Derg*, 2019, 25(4): 369–377.
- [6] 刘代江, 万晓强, 刘瑶, 等. 超声造影早期评估结肠癌肝转移患者抗血管生成靶向治疗价值的研究[J]. *临床超声医学杂志*, 2023, 25(3): 208–212.
- [7] 杨克丰, 陈开良, 赖积能, 等. 超声造影联合 Lemur-酪氨酸激酶 3 水平诊断甲状腺乳头状癌及预测其颈部淋巴结转移的价值[J]. *临床超声医学杂志*, 2023, 25(3): 177–182.
- [8] 杜璐迪, 王超, 徐蕾, 等. 超声造影联合实验室指标鉴别诊断甲状腺乳头状癌淋巴结转移与颈部淋巴结结核的价值[J]. *临床超声医学杂志*, 2022, 24(3): 223–226.
- [9] Zhang Z, Hong Y, Liu N, et al. Diagnostic accuracy of contrast enhanced ultrasound in patients with blunt abdominal trauma presenting to the emergency department: a systematic review and Meta-analysis[J]. *Sci Rep*, 2017, 7(1): 4446.
- [10] Dormagen J, Meyerdieks O, Gaarder C, et al. Contrast-enhanced ultrasound of the injured spleen after embolization—comparison with computed tomography[J]. *Ultraschall Med*, 2011, 32(5): 485–491.
- [11] Sidhu PS, Cantisani V, Dietrich CF, et al. The EFSUMB Guidelines and Recommendations for the Clinical Practice of Contrast-Enhanced Ultrasound (CEUS) in Non-Hepatic Applications: Update 2017 (Long Version)[J]. *Ultraschall Med*, 2018, 39(2): 2–44.
- [12] Brillantino A, Iacobellis F, Festa P, et al. Non-operative management of blunt liver trauma: safety, efficacy and complications of a standardized treatment protocol[J]. *Bull Emerg Trauma*, 2019, 7(1): 49–54.
- [13] Kozar RA, Crandall M, Shanmuganathan K, et al. Organ injury scaling 2018 update: spleen, liver, and kidney[J]. *J Trauma Acute Care Surg*, 2018, 85(6): 1119–1122.
- [14] Iaselli F, Mazzei MA, Firetto C, et al. Bowel and mesenteric injuries from blunt abdominal trauma: a review[J]. *Radiol Med*, 2015, 120(1): 21–32.
- [15] Pegoraro F, Giusti G, Giacalone M, et al. Contrast-enhanced ultrasound in pediatric blunt abdominal trauma: a systematic review[J]. *J Ultrasound*, 2022, 25(3): 419–427.
- [16] Kim TA, Kwon J, Kang BH. Accuracy of focused assessment with sonography for trauma (FAST) in blunt abdominal trauma[J]. *Emerg Med Int*, 2022: 8290339. doi: 10.1155/2022/8290339.
- [17] Iacobellis F, Scaglione M, Brillantino A, et al. The additional value of

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)

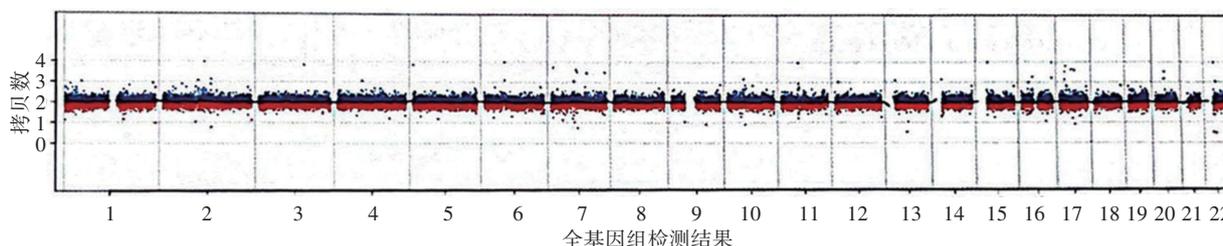


图3 胎儿高通量测序检测提示存在 Xp22.31 重复 1.68 Mb (6460000\_8140000)

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)