

DOI: 10.3969/j.issn.1005-8982.2019.12.027
文章编号: 1005-8982 (2019) 12-0125-02

病例报告

产前超声诊断法洛四联症并马蹄肾 1 例 *

黄敏, 冯伟, 张加琪, 安鹏, 曾鹤, 王瑜

(湖北医药学院附属襄阳市第一人民医院 超声影像科, 湖北 襄阳 441000)

关键词: 四联症; 肾疾病; 产前诊断; 超声检查

中图分类号: R445.1

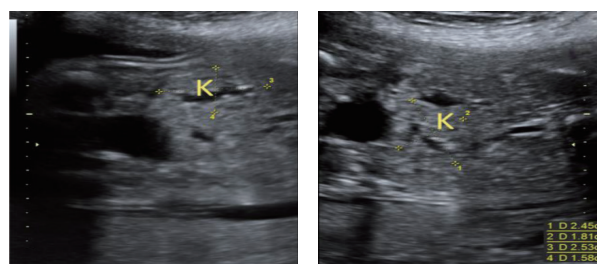
文献标识码: D

法洛四联症 (tetralogy of fallot, TOF) 主要包括肺动脉狭窄、主动脉骑跨、室间隔缺损及右心室肥厚。马蹄肾 (horseshoe kidney, HSK) 并非罕见的实体, 其发病率约为一般人群的 1/400。与女性相比, 男性更为常见。本文就产前超声诊断法洛四联症并马蹄肾报道如下。

1 临床资料

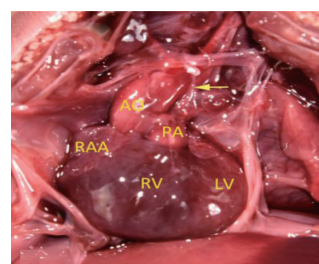
27 岁女性, 孕 27 周 1 d, 初孕, 无业人员, 既往体健, 无特殊家族史, 唐氏筛查未见异常。超声检查: 室间隔上部可见约 0.47 cm 连续中断。主动脉骑跨于室间隔上, 骑跨率约 60% ~ 80%。主动脉瓣口内径 0.46 cm, 升主动脉内径 0.46 cm。弓降部可显示, 肺动脉瓣瓣叶增厚, 回声增强, 开放稍受限。肺动脉瓣上较宽处内径约 0.34 cm, 较窄处内径约 0.18 cm, 左、右肺动脉内径分别约 0.12 和 0.13 cm。主动脉与肺动脉起始段呈平行走行, 动脉导管内径 0.14 cm, 导管弓显示欠清晰。彩色多普勒表现室间隔中断处可见左向右为主双向分流信号, 双肾位置异常。其中右肾稍下移, 左肾于膀胱上方横卧于脊柱前方, 两者紧密相邻, 界限欠清晰, 其中偏左侧大小约 2.5 cm × 1.8 cm, 偏右侧大小约 2.5 cm × 1.6 cm × 1.8 cm, 双侧肾上腺“平卧” (见图 1)。超声提示: ①胎儿双肾位置异常 (马蹄肾可能); ②室间隔缺损; ③主动脉骑跨; ④肺动脉瓣狭窄; ⑤肺动脉及分支狭窄; ⑥右室双出口 (法洛四

联症)。经产前咨询, 孕妇选择终止妊娠, 行利凡诺羊膜腔穿刺引产, 自愿捐献引产的胎儿。胎儿尸检显示: ①主动脉增粗, 直径 0.7 cm; ②肺动脉狭窄, 直径 0.6 cm (见图 2); ③右室双出口; ④右心室肥厚; ⑤马蹄肾, 肾脏一体, 大小约为 3.5 cm × 3 cm × 0.7 cm (见图 3); ⑥右侧肾上腺平卧位。



K: 肾脏

图 1 双肾位置异常, 左右肾界限不清



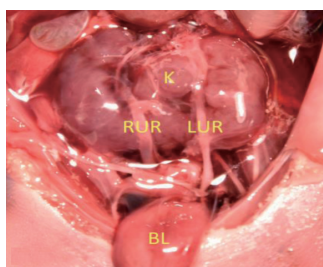
AO: 主动脉; PA: 肺动脉; RV: 右心室; RAA: 右心耳; LV: 左心室。黄色箭头疑似动脉导管

图 2 胎儿尸检

收稿日期: 2018-12-15

* 基金项目: 湖北省自然科学基金 (2015CFC810)

[通信作者] 王瑜, E-mail: 347235272@qq.com



K: 肾; RUR: 右输尿管; LUR: 左输尿管; BL: 膀胱

图 3 马蹄肾

2 讨论

TOF 主要包括肺动脉狭窄、主动脉骑跨、室间隔缺损及右心室肥厚, 其在活产婴儿中的发病率约为 1/3 600, 在发绀型先天性心脏病中 TOF 约占 50%, TOF 的发病率占先天性心脏病的 12%^[1]。TOF 是胚胎发育时期漏斗部间隔发生移位和旋转所导致的^[1]。HSK 并非罕见的实体, 其发病率约为一般人群的 1/400 或 0.25%。与女性相比, 男性更为常见, 比例为 2:1^[2-3]。HSK 发生于胚胎发育 5~8 周后, 是肾组织在腹部大血管分叉处相互靠近, 左右肾的下极由峡部连接所致的先天肾畸形, 形似“马蹄”^[4-6]。本病例为 TOF 合并 HSK, 因未做染色体检查, 无法得知两者是否合并有染色体变异, 若两者均合并有染色体变异, 两者间是否有关联还有待研究。

本病例尸检结果与超声结果一致, 二维超声心动

图可清晰显示肺动脉狭窄、室缺、主动脉“骑跨现象”、右心室肥厚, 多普勒超声心动图则可清晰观察到室缺、主动脉、肺动脉及其分支的血流信号, 可以从多方面判断胎儿是否存在 TOF。马蹄肾双肾融合处为低回声的肾实质或结缔组织, 与肠管相似, 再受胎儿体位影响, 易漏诊, 但可结合多切面扫查、血流情况、该处形态加以区分。产前超声作为一种准确、无创、安全及直观的方法, 是诊断胎儿先天畸形的重要手段, 能为临床医生提供可靠的影像学诊断, 为患者提供可靠的产前咨询。

参考文献:

- [1] SHINEBOURNE E A, BABUNARAYAN S V, CARVALHO J S. Tetralogy of fallot: from fetus to adult[J]. Heart, 2006, 92(9): 1353.
- [2] 曹喆, 蔡爱露, 孙微. 应用三维超声断层成像技术产前诊断胎儿马蹄肾[J]. 中国超声医学杂志, 2017(4): 325-328.
- [3] AGARWAL S, YADAV R N, KUMAR M, et al. Horseshoe kidney with unilateral single ectopic ureter[J]. Bmj Case Reports, 2018, 2018: bcr-2017-223913.
- [4] 陈小辉, 戴渝萍, 夏洪彬, 等. 胎儿马蹄肾产前超声多切面扫查及动态观察与图像分析[J]. 中华医学超声杂志: 电子版, 2016, 13(11): 861-864.
- [5] RENZULLI J F, BORROMEO J R, BARKHORDARIAN S, et al. Abdominal aortic aneurysm in association with a congenital pelvic horseshoe kidney: sentinel report and technical consideration[J]. Vascular Medicine, 2003, 8(3): 197-199.
- [6] 欧阳春艳, 尚宁, 马小燕, 等. 胎儿融合肾的产前超声诊断[J]. 中国临床医学影像杂志, 2018, 29(2): 142-143.

(唐勇 编辑)