

胎儿心室强光点及染色体异常的关系探讨

燕凤 徐慧 陈必良 陈柳 王德堂 赵海波 王红娜 张建芳*

(第四军医大学西京医院 妇产科产前诊断中心,陕西 西安 710032)

【摘要】 目的 探讨胎儿心室强光点及染色体异常的关系。**方法** 对西京医院 2011 年 1 月至 2012 年 4 月孕周在 16~28 周的 1500 例孕妇行胎儿 B 超和胎儿心脏 B 超筛查胎儿心室强光点,同时对发现心室强光点的孕妇行羊膜腔穿刺术抽取羊水,采用羊水 G 显带法和 FISH 法同时筛查胎儿染色体。**结果** 1500 例孕妇中发现胎儿心室强光点 66 例,检出率 4.4%,同时对 66 例心室强光点的胎儿进行羊水染色体筛查,结果发现 4 例染色体异常,其中 52 例单纯心室强光点病例中发现 2 例染色体异常,异常率为 3.8%。另外 14 例合并其超声异常的心室强光点发现染色体异常 2 例,检出率 14.2%,这 2 例为室间隔缺损伴随主动脉骑跨。**结论** 合并其它超声异常的染色体异常的检出率比单纯心室强光点的检出率高。而对有合并症的胎儿,可直接进行胎儿系统超声和心脏 B 超或羊膜腔穿刺术。

【关键词】 胎儿心脏 B 超;心室强光点;染色体异常

【中图分类号】 R714.53 **【文献标志码】** A

Relationship Between Intracardiac Hyperechogenic Focus and Chromosomal Abnormalities in Fetus

Yan Feng, Xu Hui, Chen Bi-liang, Chen Liu, Wang De-tang, Zhao Hai-bo, Wang Hong-na, Zhang Jian-fang*.

(Prenatal Diagnosis center, Department of Obstetrics and Gynecology, Xijing Hospital, Fourth Military Medical University, Xi'an 710032, China)

【Abstract】 Objective To investigate the relationship between echogenic intracardiac focus and chromosomal abnormalities in fetus. **Method** We performed a retrospective analysis from January 2011 to April 2012 in Xijing Hospital. We reviewed all comprehensive ultrasonography and fetal echocardiography of 1500 cases from 16 to 28 weeks gestation in singleton pregnancies. Fetal chromosomal are screened with FISH experiment together with karyotype analysis. **Results** Fetal echogenic intracardiac foci were diagnosed in 66 cases, for 4.4% in screening examination of 1500 cases. FISH experiments together with karyotype analysis were carried out simultaneously, and chromosomal abnormalities were diagnosed in 4 cases. Among these 52 isolated echogenic intracardiac foci 2 cases were diagnosed chromosomal abnormalities (3.8%). And among these 14 interventricular septal defects complicated by aortic overriding 2 cases were diagnosed chromosomal abnormalities (14.2%). **Conclusions** Detection rate of chromosomal abnormalities with complication is higher than that of isolated echogenic intracardiac focus. We recommend that if echogenic intracardiac focus is complicated by abnormal ultrasonography the gravida should undergo comprehensive ultrasonography cardiac ultrasonography or amniocentesis.

【Key words】 fetal echocardiography; fetal echogenic intracardiac focus; chromosomal abnormalities

胎儿心室强光点指直径为 1~6 mm 的斑状、灶状或条索状的结构,其回声强度与周围骨结构接近,

可为单发,也可为多发,以左室乳头肌处最常见,也可见与右心室、或左右心室心室同时存在,是妊娠期较常见的超声表现。目前胎儿心脏 B 超已经在妇女孕期筛查中非常普遍,但而胎儿心室强光点与染

* 通讯作者:张建芳, E-mail: zhangjf@fmmu.edu.cn

染色体异常的相关性研究并不多见,现将本研究 1500 例羊水中发现 66 例心室强光点,对 66 例心室强光点胎儿进行羊水染色体筛查报道如下。

1 材料与方 法

1.1 材料 2011 年 1 月至 2012 年 4 月孕 16~30 周在西京医院产前诊断中心进行胎儿超声检查的孕妇和自第 24~28 周之间进行胎儿心脏 B 超的孕妇共 1500 例,筛查心室强光点,同时对发现心室强光点的孕妇进行羊膜腔穿刺术抽取羊水筛查胎儿染色体。

1.2 检查仪器 采用 GE VOLUSON E8 型彩色多普勒超声仪,探头频率为 2~7 MHz。

1.3 检查方法 常规首先进行胎儿全身系统检查,排除明显畸形后,再进行胎儿心脏彩超,具体方法如下:孕妇取仰卧或侧卧位,暴露腹部,探头置于母体腹壁滑动。首先进行产科常规检查,了解胎儿生长发育情况,确定胎位和有无心脏外畸形;超声检查:四腔心切面,观察心脏的位置,心尖朝向及各心脏比例;左右房室腔的大小、比例,房室间隔及房室瓣情况;卵圆孔大小和卵圆孔瓣的开放朝向。注意室间隔是否完整,房室瓣的形态及运动是否正常、左右心室大小、右心室心尖部的调节束、室间隔的完整性。多普勒超声观察主动脉和肺动脉瓣口的血流情况。三血管切面:观察肺动脉长轴切面和主动脉、上腔静脉短轴切面的排列是否正常。主动脉弓长轴切面:观察主动脉有无狭窄。动脉导管弓的长轴切面:观察动脉导管弓是否通畅。用频谱、彩色多普勒探测各个瓣膜 1:3 的血流速度、各个腔室内大动脉内有无异常的血流信号。

1.4 产前诊断 采用 B 超检测下进行羊膜腔穿刺术,抽取羊水采用 G 显带培养和 FISH 法同时进行胎儿染色体分析。

2 结 果

2.1 1500 例胎儿中检出胎儿心室强光点 66 例,检出率 4.4%。其中单纯心室强光点 52 例,合并其他超声异常的心室强光点 14 例,具体结果见表 1。

表 1 66 例胎儿超声筛查结果

类型	例数	单一心脏畸形	合并其它心内畸形	合并心外畸形	合并其它
单纯心室强光点	52				
伴随室间隔缺损	4	2	1	1	
伴随心包积液	2				2
伴随单脐动脉	4				4
伴随重复肾	1				1
伴随室扩张	1				1
伴随 NT 值增大	1				1
伴随羊水过多	1				1
总数	66	2	1	1	10

2.2 66 例染色体核型与 FISH 结果分析 66 例胎儿心室强光点孕妇全部进行羊膜腔穿刺术筛查胎儿染色体,筛查出染色体异常 4 例,染色体异常率 6.1%。其中 52 例单纯心室强光点病例中发现 2 例染色体异常,异常率为 3.8%。另外 14 例合并其他超声异常的心室强光点发现染色体异常 2 例,检出率 14.2%。其中,右心室强光点伴随室间隔缺损和主动脉骑跨 1 例筛查出染色体核型异常 47,XY,+18 联合 FISH 结果为 18 三体占 66%,13、21 性染色体正常。左心室强光点伴随室缺筛查出染色体 46,XY,Y>18,FISH 结果正常。左心室强光点 2 例,分别筛查出染色异常 46,xx,inv(9)(p12q13)和 46,xy,21p+,FISH 结果均正常。

2.3 随访结果 66 例胎儿心室强光点中 52 例单纯心室强光点,均进行系统 B 超、胎儿心脏 B 超和定期产检监测,监测时间在孕 24~28 周之间。52 例中有 40 例心室强光点消失;12 例心室强光点增多,12 例中 1 例 28 周左室腱索强回声伴随偶发心律不齐,后家属要求引产;其中 3 例 B 超监测出现大面积的多个强回声,这 3 例中有 2 例为 IgM 弓形体和巨细胞病毒感染,1 例后来诊断为胎儿心脏横纹肌。这 3 例大面积的多个强回声的孕妇均终止妊娠;12 例中有 2 例出生后复查卵圆孔未闭合,有 6 例妊娠后期无明显变化,胎儿出生后均正常。心脏畸形的合并心内畸形或其它超声异常的孕妇在羊水穿刺后 7 天均终止妊娠。1 例心室强光点伴随 NT 值增大,羊水染色体结果正常,继续妊娠出生后正常。1 例心室强光点伴随羊水过多,染色体结果正常,但出生后 3 个月发现孩子为先天性心脏病。4 例心室强光点伴随单脐动脉孩子出生后均正常。

12例没有随访结果。

3 讨论

国外学者报道胎儿心室强光点的发生率为2.3%~5%^[1]。本研究发现,心室强光点的发生率为4.4%,与相关文献报道基本一致。心室强光点的发病机制和原因不是很清楚,病理学上可见乳头上的微钙化灶,可能与宫内感染或胎儿染色体异常有关,是染色体异常的高危因素^[2]。大多数的研究报告单纯性的心室强光点常无临床意义,绝大多数为胎儿期常规产科超声检查所见的胎儿心脏发育过程中的一种变异^[3],也可能是一过性的超声表现,可能为增厚的腱索、乳头肌,或异位肌束有关^[4]。本文研究发现,大多数的单纯性心室内强光点随着孕周的增加超声显示强光点自然消失或者淡化,只有12例出现心室强光点增多。对于多个心室内强光点要定期遗传咨询、结合临床因素谨慎处理必要时进行羊膜腔穿刺术筛查染色体、出生后随访和新生儿心脏复查工作。单纯性心腔内强光点无其他超声表现一般建议进行定期B超监测和孕期检查,不进行羊膜腔穿刺术。

另外本研究中发现,持续至孕晚期B超监测仍存在心脏强光点者或后期心脏强光点比孕中期增多者,且胎儿超声心动图检查正常的出生后仍应随访超声心动图,排除胎儿期可能检查不出的心血管畸形。研究表明80%的强回声灶出现在左室、右室或两心室同时,两心室同时检出相对较少。

66例胎儿心室强光点筛查出染色体异常4例,染色体异常率6.1%。52例单纯心室强光点,检出2例染色体异常率3.8%。14例合并其他超声异常的心室强光点发现染色体异常2例,检出率14.2%,相对于单纯心室强光点染色体异常的检出率高了10.4%。2009年国内研究指出,单纯心室强回声的染色体未见异常,而合并其它指标异常的心室强光点染色体异常率为24%^[5]。而本研究中52例单纯心室强光点检出2例染色体异常与大部分研究不一致,但也有少数报道指出,单纯心室强光点发现染色体异常^[6]。单纯心室强光点与染色异常的关系争议颇多。本研究虽然指出心室强光点与染色体异常可能相关,但研究样本数较少,因此有待扩大样本数

进一步的论证。同时本研究指出,合并其它异常的心室强光点染色体异常率比单纯心室强光点染色体异常的检出率高。这与2001年国内相关报道中指出的合并其它超声异常其染色体异常的风险率增加的结论一致^[7]。

本研究在对以上确定进行羊膜腔穿刺术的病人可进行适当分类,孕晚期病人建议羊水培养和FISH法同时进行染色体筛查,而早期病人考虑减轻病人的经济负担一般可建议直接进行羊水培养法筛查染色体,因为孕早期病人的时间相对充裕。因为孕晚期病人孕周均较大,FISH较快出报告的优点可以减轻病人的焦虑心理。FISH检测不要求细胞必须处于分裂中期,诊断快速,而且样本要求量是羊水培养的1/3,因此对于羊水过少的患者也相对适应。FISH对染色体数目异常的筛查具有独特的灵敏性,并且是低嵌合体检出的黄金新标准。同时羊水培养相对FISH成本低能够获得较多的分裂,因此筛查的比较全面并且在染色体结构异常的筛查上是FISH不可替代的。

参 考 文 献

- [1] Shanks AL, Odibo AO, Gray DL. Echogenic Intracardiac foci: associated with increased risk for fetal trisomy 21 or Not? [J]. *Ultrasound Med*, 2009, 28: 1639-1643.
- [2] 李胜利. 胎儿畸形产前超声诊断学[M]. 北京: 人民军医出版社, 2004. 559-589.
- [3] Levine D, Mehta TS, Min KK, et al. Technical factors influencing sonographic visualization of fetal echogenic intra-cardiac foci[J]. *J Clin Ultrasound*, 2000, 28(9): 479-484.
- [4] 耿丹明, 王鸿, 涂学军, 等. 超声引导下羊水穿刺检测心室强回声灶胎儿染色体核型[J]. *中国医学影像学杂志*, 2009, 17(4): 292-293.
- [5] 吴晶晶, 郭艳霞, 马瑞娟. B超引导下脐带及羊膜穿刺术产前诊断294例临床分析[J]. *中国优生与遗传杂志*, 2001, 9(4): 49-50.
- [6] 杨文娟, 吴青青, 姚苓, 等. 产前超声筛查胎儿心脏异常表现与染色体异常的相关性研究[J]. *中华医学超声杂志*, 2011, 8(4): 765-771.
- [7] 罗青, 江锦雄, 戴常平等. 胎儿心室内强回声点的临床分析[J]. *中国医学影像技术*, 2009, 25(1): 118-120.

编辑: 郁君

(收稿日期: 2012-05-16)