

• 临床研究 •

产前超声诊断胎儿右位主动脉弓合并迷走左锁骨下动脉及染色体核型分析

福建省妇幼保健院超声科 (福州 350001) 陈 艳 刘 敏¹ 何甦晖 吴秋梅 杨珉珉

【摘 要】 目的 总结右位主动脉弓合并迷走左锁骨下动脉 (RAA-ALSA) 的产前超声特征及染色体核型结果。**方法** 回顾性分析我院产前超声诊断为 RAA-ALSA 的 28 例胎儿资料, 包括产前超声、产后新生儿心脏彩超或尸解结果、染色体核型分析结果以及临床随访情况。**结果** 28 例产前诊断的 RAA-ALSA 均经过出生后新生儿心脏彩超或引产后尸解证实, 其中仅 1 例为 18-三体综合征, 其余 27 例染色体核型正常。该组病例中, 21 例为孤立性 RAA-ALSA, 均为左位动脉导管、活产, 随访至今未出现呼吸窘迫、吞咽困难等气管食管压迫症状。其余 7 例为 RAA-ALSA 伴左位动脉导管合并其他心内外畸形, 其中 4 例合并室间隔缺损、主动脉骑跨、肺动脉狭窄; 1 例合并室间隔缺损、主动脉骑跨及胎儿左侧多囊性发育不良肾; 1 例合并完全性大动脉转位; 1 例合并过渡型心内膜垫缺损、永存左上腔静脉及胎儿唇腭裂畸形; 此 7 例孕妇及家属选择引产并同意尸解。**结论** RAA-ALSA 多为孤立性, 染色体核型分析多无异常, 预后较好; RAA-ALSA 有典型超声图像特征, 产前超声能够对此以及合并的其他畸形作出诊断, 从而为产前咨询及预后的个体化评估提供依据。

【关键词】 产前超声; 胎儿; 右位主动脉弓; 迷走左锁骨下动脉; 染色体核型

【中图分类号】 R445.1; R714.53 **【文献标识码】** B **【文章编号】** 1002-2600(2018)06-0023-03

Prenatal ultrasonographic diagnosis and chromosome karyotype for right aortic arch with aberrant left subclavian artery CHEN Yan, LIU Min, HE Suhui, WU Qiumei, YANG Minmin. Department of Ultrasound, Fujian Provincial Maternity and Children's Hospital, Fuzhou, Fujian 350001, China

【Abstract】 Objective To explore the prenatal ultrasonographic features and chromosome karyotype for right aortic arch with aberrant left subclavian artery (RAA-ALSA). **Methods** Prenatal echocardiography, postnatal echocardiography or autopsy pathological data, chromosome karyotype results and outcome of fetal RAA-ALSA in 28 cases were analyzed retrospectively. **Results** The 28 cases were confirmed by postpartum echocardiography or autopsy pathology, including 27 cases with normal chromosome karyotype and one case with Trisomy 18. Twenty-one cases which were isolated type (left-sided ductus arteriosus) were live birth, and had no respiratory tract and esophageal compression symptoms such as respiratory distress and dysphagia so far. The rest seven cases were complicated type, including intracardiac and extracardiac anomaly as follows: 1) Four cases with ventricular septal defect, aortic riding and pulmonary artery stenosis. 2) One case with ventricular septal defect, aortic riding and fetal left polycystic dysplastic kidney. 3) One case with transposition of great arteries. 4) One case with transitional endocardial cushion defect, persistent left superior vena cava and fetal cleft lip and palate. All the seven cases were terminated. **Conclusion** RAA-ALSA is mostly isolated. Most of them have no abnormalities in chromosome karyotype analysis and have good prognosis. RAA-ALSA has characteristic ultrasound findings. Associated intracardiac and extracardiac anomaly can be accurately diagnosed by prenatal ultrasound, which can provide scientific basis for prenatal counseling and fetal prognosis assessment.

【Key words】 prenatal ultrasound; fetus; RAA-ALSA; chromosome karyotype

右位主动脉弓 (right aortic arch, RAA) 是先天性主动脉弓走行变异, 即主动脉弓走行于气管、食管的右侧, 向下走行与降主动脉相连接^[1]。RAA 包括迷走左锁骨下动脉型及头臂动脉镜像分支型两种, 可单独存在, 亦可合并其他畸形^[2-3]。随着超声医师对其关注度的提高, RAA 的产前诊断率随

之上升, 因此 RAA 胎儿预后的个体化评估日益提上日程。本文对 28 例右位主动脉弓合并迷走左锁骨下动脉 (RAA-ALSA) 胎儿的产前超声资料、染色体核型、临床随访情况进行回顾性分析, 以探讨 RAA 类型与染色体异常及胎儿预后的关系, 为胎儿预后的个体化评估提供依据。

1 通信作者, Email: chenyan8866168@126.com

1 资料与方法

1.1 一般资料: 2016 年 2 月至 2018 年 4 月于我院经产前系统超声检查诊断的 28 例 RAA-ALSA 胎儿的产前超声资料、产后新生儿心脏彩超或引产后尸解结果、胎儿染色体核型分析结果及产后随访情况。受检者年龄 19~45 岁, 平均 29 岁; 孕龄 16~32 周, 平均 22 周。

1.2 仪器与方法: 采用 GE Voluson E10、E8 超声仪器, 探头频率 3~5 MHz。测量胎儿生长发育相关参数, 留取全身各大系统标准切面。胎儿心脏的扫查留取切面如下: 上腹部横切面、四腔心切面、左室及右室流出道切面、三血管切面、三血管气管切面 (3VT)、上下腔静脉切面、动脉导管弓长轴切面、主动脉弓长轴切面。当三血管气管切面异常时, 增加气管、支气管冠状切面, 显示主动脉弓及其分支是否存在异常。产前超声诊断为 RAA-ALSA 的胎儿, 经孕妇及其家属签署知情同意书, 行羊水穿刺染色体核型分析。根据是否合并心、内外畸形及其严重程度, 染色体核型分析结果, 并据孕妇和家属意愿, 选择继续妊娠或终止妊娠。对要求继续妊娠的孕妇于产后 3~7 d 对新生儿进行心脏彩超检查并保持随访; 对选择终止妊娠者, 签署知情同意书并尸解。

2 结果

2.1 28 例 RAA-ALSA 胎儿的产前超声资料及染色体核型结果: 见表 1。

表 1 28 例 RAA-ALSA 胎儿的产前超声资料及染色体核型结果

病例号	孕周	超声表现					染色体
		主动 脉弓	动脉 导管	血管 环	心内畸形	心外畸形	
1~21	22 ⁺¹ ~32 ⁺⁶	右位	左位	U 型	无	无	正常
22~25	23 ⁺¹ ~24 ⁺³	右位	左位	U 型	室间隔缺损、 主动脉骑跨、 肺动脉狭窄	无	正常
26	16	右位	左位	U 型	室间隔缺损、 主动脉骑跨	胎儿左侧 多囊性发育 不良肾	18 三体 综合征
27	22 ⁺²	右位	左位	U 型	完全性大动 脉转位	无	正常
28	21 ⁺³	右位	左位	U 型	过渡型心内 膜垫缺损、 永存左上腔 静脉	唇腭裂	正常

2.2 28 例 RAA-ALSA 胎儿妊娠结局及预后: 21 例孤立性 RAA-ALSA 均活产, 随访至今未出现呼

吸窘迫、吞咽困难等气管食管压迫症状, 其余 7 例选择终止妊娠并尸解, 尸解结果与超声检查结果一致。

3 讨论

正常胎儿主动脉弓位于气管左侧, 产前诊断 RAA 是根据主动脉弓与气管的相对位置。RAA 有不同类型, 其中有一部分会形成血管环, 可能对气管、食管造成压迫, 引起出生后反复发作的吞咽困难、呼吸窘迫等气管食管压迫症状, 所以产前发现血管环, 对产前咨询和新生儿预后的个体化评估有极其重要的意义^[4]。

正常 3VT 切面从左向右分别是主肺动脉及动脉导管、主动脉弓、上腔静脉, 主动脉弓与动脉导管呈“V”形汇合于气管的左侧 (图 1, 见封三); 当主动脉弓走行于气管右侧时则为 RAA。RAA 包括迷走左锁骨下动脉型、头臂动脉镜像分支型。RAA-ALSA 伴左位动脉导管, 是由于左主动脉弓及右位动脉导管退化, 而右主动脉弓及左位动脉导管存留而形成的^[6]。本组病例均为 RAA-ALSA 伴左位动脉导管弓, 超声图像特征如下: 1) 3VT 切面: 动脉导管弓于气管的左侧走行, 主动脉弓于气管的右侧走行, 左锁骨下动脉 (LSA) 绕过气管、食管后方, 向左侧走行, 形成“U”型血管环 (图 2、图 3, 见封三)。2) 主动脉弓长轴切面: LSA 从降主动脉起始部发出。3) 气管冠状面: 动脉导管弓及主动脉弓分别位于左、右两侧。

13-三体、21-三体、18-三体、Turner 综合征等是 RAA 常合并的染色体异常, 亦可伴 22q11 缺失^[6]。RAA 不仅会孤立存在, 也可能合并心内其他畸形和/或心外结构畸形, 如室间隔缺损、主动脉骑跨、肺动脉狭窄、唇腭裂、脊柱裂等^[7], 本研究中 21 例 RAA 为孤立存在, 染色体检查结果均正常; 其余 7 例合并有其他心内、外畸形, 其中 1 例合并室间隔缺损、主动脉骑跨及左侧多囊性发育不良肾, 染色体检查结果显示为 18-三体综合征。

随着超声医师关注度的提高, RAA 的产前诊断率随之上升, 但目前的研究多缺乏 RAA 的完整染色体数据^[8]。大部分研究认为 RAA-ALSA 合并染色体异常的风险比较低, 而头臂动脉分支型 RAA 合并染色体异常的风险增加^[9]。本组病例中仅发现 1 例为 18-三体综合征, 且该病例合并室间隔缺损、主动脉骑跨及胎儿左侧多囊性发育不良肾, 是同时合并心内、外畸形的复杂病例, 与先前的研究结果相符合。本研究的局限性在于未进一步

行 22 q11 微缺失检测, 今后将进一步完善这项检测工作。

综上所述, RAA 有其特征性声像图特征, 诊断首选 3VT 切面, 可进一步观察气管的冠状切面, 明确动脉导管弓的位置^[10]; 通过主动脉弓长轴切面可观察到 ALSA 的走行。孤立性 RAA 多数染色体核型结果正常, 预后较好; RAA 合并心内、外畸形者, 建议进一步行 22q11 微缺失检测及染色体检测, 以排除遗传学相关方面的异常, 从而为胎儿预后的个体化咨询提供更科学全面的信息。

参考文献

- [1] 李雪蕾, 郑慧, 穆仲平. 先天性血管环的产前超声诊断分析 [J]. 中国超声医学杂志, 2016, 32 (1): 49-51.
- [2] 顾小宁, 杨敏, 刘勇, 等. 右位主动脉弓合并迷走左锁骨下动脉的产前超声诊断及染色体核型分析 [J]. 中国超声医学杂志, 2016, 32 (8): 684-687.
- [3] Peng R, Xie H N, Zheng J, et al. Fetal right aortic arch: associated anomalies, genetic anomalies with chromosomal microarray analysis, and postnatal outcome [J]. Prenat Diagn, 2017, 37 (4): 329-335.
- [4] 颜幸燕, 黄朝宁. 27 例胎儿右位主动脉弓产前超声诊断分析 [J]. 中国超声医学杂志, 2016, 32 (4): 346-348.
- [5] 马建芳, 邓学东, 潘琦, 等. 右位主动脉弓胎儿超声心动图诊断分析 [J]. 中华医学超声杂志: 电子版, 2012, 9 (10): 887-890.
- [6] Evans W N, Acherman R J, Ciccolo M L, et al. Right aortic arch with situs solitus frequently heralds a vascular ring [J]. Congenit Heart Dis, 2017, 12 (5): 583-587.
- [7] Mogra R, Kesby G, Sholler G, et al. Identification and management of fetal isolated right-sided aortic arch in an unselected population [J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2016, 48 (6): 739-743.
- [8] 刘亚琴, 栾泽东, 于晓波, 等. 产前超声诊断胎儿右位主动脉弓 [J]. 医学影像学杂志, 2014, 24 (8): 1296-1299.
- [9] Gao J, Zhu J, Pei Q, et al. Prenatal ultrasonic diagnosis and differential diagnosis of isolated right aortic arch with mirror-image branching [J]. Arch Gynecol Obstet, 2017, 295 (5): 1291-1295.
- [10] 李雪蕾, 穆仲平, 胡克非, 等. 产前超声诊断胎儿右位主动脉 18 例分析 [J]. 中国超声医学杂志, 2015, 31 (6): 569-571.

产前超声诊断胎儿右位主动脉弓合并迷走左锁骨下动脉 及染色体核型分析

(正文见第 23 页)

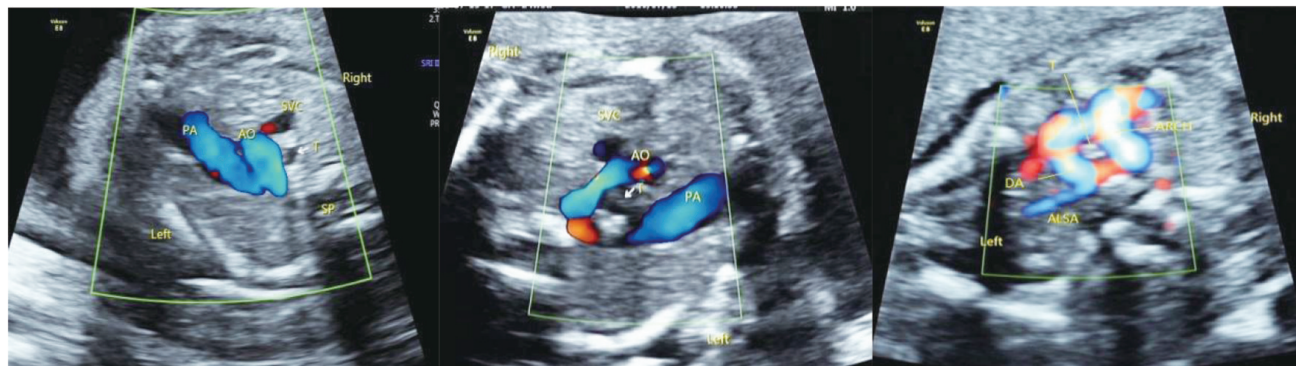


图 1

图 2

图 3

注：PA，肺动脉；AO，主动脉；SVC，上腔静脉；ALSA，迷走左锁骨下动脉；T，气管；SP，脊柱；ARCH，主动脉弓；DA，动脉导管。

图 1 正常胎儿三血管气管切面声像图 图 2 胎儿 RAA 合并左位动脉导管的“U”型血管环声像图 图 3 胎儿 RAA-ALSA、左位动脉导管的“U”型血管环声像图