

### Three-step segmental approach for prenatal ultrasonography in diagnosis of fetal heterotaxy syndrome

SHI Wei-yuan<sup>1\*</sup>, ZHANG Tong<sup>1</sup>, ZHANG Hao-qing<sup>2</sup>, YAN Hai-ying<sup>2</sup>,  
ZENG Ling-feng<sup>1</sup>, LIAO Min-lan<sup>1</sup>, XIAO Lin-ling<sup>1</sup>, HU Yu-lin<sup>3</sup>

(1. Department of Ultrasound, 2. Prenatal Diagnosis Center, 3. Department of Pathology, the  
First People's Hospital of Chenzhou, Chenzhou 423000, China)

**[Abstract]** **Objective** To explore the clinical value of fetal ultrasonography in prenatal diagnosis of heterotaxy syndrome. **Methods** Three-step segmental approach prenatal ultrasound was performed in 40 884 fetuses. The maternal age ranged 20—33 (mean 23.6±4.3) years, and the gestational age was 14—38 (mean 27.4±6.5) weeks. Eleven fetuses were diagnosed as heterotaxy syndrome, their ultrasonographic manifestations were comparatively analyzed with postpartum autopsy findings. **Results** Of 11 fetuses, there were 8 fetuses with right isomerism (RI) and 3 fetuses with left isomerism (LI). Ten fetuses of heterotaxy syndrome were confirmed by postpartum autopsy after induced abortion. Important ultrasonographic markers of heterotaxy syndrome included viscero-cardiac heterotaxy, interruption of inferior vena cava with azygous continuation or juxtaposition of inferior vena cava and abdominal aorta, as well as cardiac malformations. **Conclusion** Prenatal ultrasound in diagnosis of heterotaxy syndrome is feasible. Three-step segmental approach prenatal ultrasound can obtain comprehensively and orderly important ultrasonic signs of heterotaxy syndrome, therefore reducing misdiagnosis.

**[Key words]** Ultrasonography, prenatal; Fetus; Heterotaxy syndrome; Three-step segmental approach

### “三步节段法”产前超声诊断胎儿内脏异位综合征

石伟元<sup>1\*</sup>, 张彤<sup>1</sup>, 张昊晴<sup>2</sup>, 颜海英<sup>2</sup>, 曾灵峰<sup>1</sup>, 廖敏兰<sup>1</sup>, 肖琳玲<sup>1</sup>, 胡玉林<sup>3</sup>

(1. 郴州市第一人民医院超声科, 2. 产前诊断中心, 3. 病理科, 湖南 郴州 423000)

**[摘要]** **目的** 探讨产前超声“三步节段法”对诊断胎儿内脏异位综合征的临床价值。**方法** 在 40 884 胎产前超声检查中采用“三步节段法”, 胎龄 14~38 周, 平均(27.4±6.5)周; 孕妇年龄 20~33 岁, 平均(23.6±4.3)岁。11 胎诊断为内脏异位综合征, 将其产前超声表现与引产后解剖学所见进行对比分析。**结果** 11 胎内脏异位综合征胎儿中, 左异构 3 胎, 右异构 8 胎; 10 胎引产后经尸体解剖证实。内脏异位综合征的主要产前超声表现包括内脏心脏异位, 下腔静脉离断伴奇静脉异位引流或下腔静脉紧靠腹主动脉和心脏畸形。**结论** 产前超声是诊断胎儿内脏异位综合征有效可行的方法。采用产前超声“三步节段法”全面有序扫查获得主要超声征象可减少漏诊。

**[关键词]** 超声检查, 产前; 胎儿; 内脏异位综合征; 三步节段法

**[中图分类号]** R714.53; R445.1 **[文献标识码]** A **[文章编号]** 1003-3289(2012)05-0978-04

内脏异位综合征又称心脾综合征、左异构(left isomerism, LI)和右异构(right isomerism, RI)及内脏

不定位<sup>[1]</sup>, 除先天性心脏畸形外, 常合并腹部器官畸形, 在新生儿中的发病率约 1/10 000<sup>[2]</sup>, 自然预后极差<sup>[3-4]</sup>。产前超声明确诊断胎儿内脏异位综合征有助于产前咨询及围生期临床处理的决策。目前产前超声诊断内脏异位综合征常不全面, 仅局限于诊断部分畸形。本研究提出产前超声“三步节段法”, 并探讨产前超声诊断胎儿内脏异位综合征的价值。

**[作者简介]** 石伟元(1964—), 男, 湖南株洲人, 本科, 主任医师。研究方向: 产前超声诊断。

**[通讯作者]** 石伟元, 湖南省郴州市第一人民医院超声科, 423000。  
E-mail: czweiyuan07@yahoo.com.cn

**[收稿日期]** 2011-11-21 **[修回日期]** 2011-12-28

## 1 资料与方法

1.1 一般资料 2006年9月—2011年3月40 884胎中、晚孕期胎儿在我院产前诊断中心接受产前超声检查,胎龄14~38周,平均(27.4±6.5)周;孕妇年龄20~33岁,平均(23.6±4.3)岁。共诊断11胎胎儿内脏异位综合征,可疑指征包括胎儿心脏位置异常,心脏畸形及心律失常,肝、胆囊、胃泡位置异常,下腔静脉形态及与腹主动脉位置关系异常等。本研究经医院伦理委员会批准,家属均签署知情同意书。

1.2 仪器与方法 使用GE Voluson 730 Expert 及 Aloka Pro-Sound α10 彩色多普勒超声诊断仪,探头频率2~5 MHz,选用中、晚孕及胎儿超声心动图检查预置程序,以超声图文工作站进行记录。

首先评估胎儿生长发育情况,全面扫查。对发现有内脏异位综合征可疑指征的胎儿行“三步节段法”检查:第一步于胎儿高位腹部横切面确定胃泡位于左侧或右侧腹腔,上移切面显示心脏心尖位置,确定胎儿腹部内脏和心脏的位置关系,诊断有无内脏心脏异位;如肝脏居中,左、右叶对称,为中线肝;3支肝静脉完全异位引流、直接汇入心房者为LI。第二步于胎儿高位腹部横切面确定下腔静脉与腹主动脉的位置关系,纵切面观察下腔静脉有无离断等情况;LI下腔静脉离断声像图表现为下腔静脉上段缺失,通过奇静脉系统穿过膈肌汇入上腔静脉,四腔心切面及胸部长轴切面显示心脏后方的奇静脉与主动脉大小相似、并列,但血流方向相反,呈“双血管”征;RI时下腔静脉紧靠腹主动脉,并位于脊柱同侧(图1)。第三步以顺序节段法检查胎儿心脏,观察心房、心室、大血管形态结构及相互连

接关系,重点检查有无房室连接,动脉圆锥及肺静脉畸形等。

产前超声诊断胎儿内脏异位综合征参照国外Berg等<sup>[5]</sup>提出的标准。尸体解剖诊断参照国外Lin等<sup>[2]</sup>提出的标准,对胎儿尸体解剖进行摄像并建档保存。

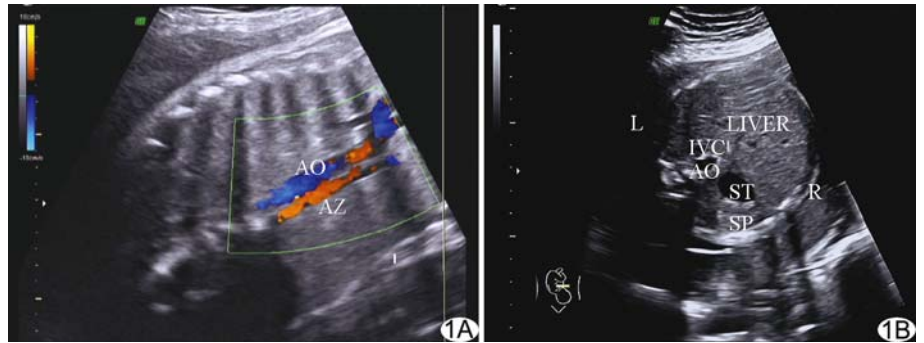


图1 胎儿内脏异位综合征,左异构及右异构典型血管声像图 A. 左异构奇静脉与主动脉大小相似,并列,血流方向相反,呈“双血管”征; B. 右异构下腔静脉紧靠降主动脉并位于脊柱左侧(AO:主动脉;AZ:奇静脉;LIVER:肝;IVC:下腔静脉;SP:脾脏;ST:胃;R:右侧;L:左侧)

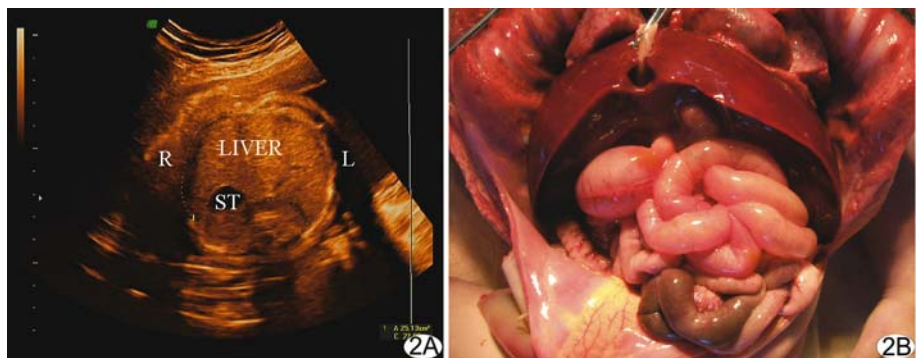


图2 胎儿内脏异位综合征,中线肝及内脏心脏异位图 A. 中线肝,胃泡位于右侧腹的声像图; B. 引产后尸体解剖示内脏心脏异位 (R:右侧;L:左侧;LIVER:肝;ST:胃)

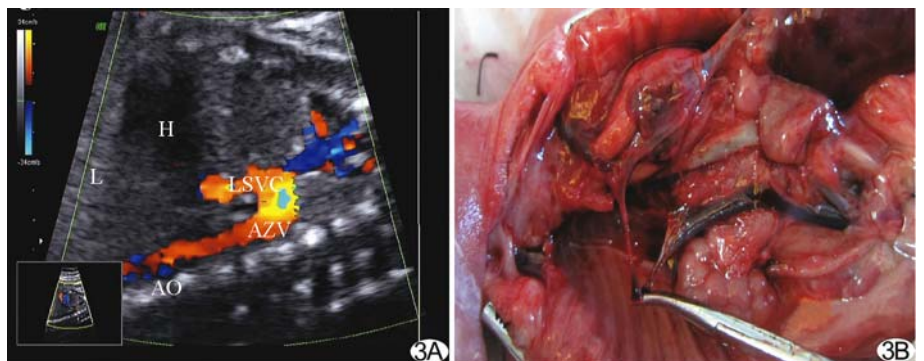


图3 胎儿内脏异位综合征,左异构奇静脉异位引流声像及解剖图 A. 左异构奇静脉异位引流入左上腔静脉; B. 引产后尸体解剖对照图 (LSVC:左上腔静脉;AZV:奇静脉;AO:腹主动脉;H:心脏;L:肝脏)

### 2 结果

采用“三步节段法”产前超声检查诊断胎儿内脏异位综合征 11 胎,因畸形严重,胎儿父母放弃继续妊娠。10 胎于我院引产后接受尸体解剖,结果为 LI 3 胎,RI 7 胎(图 2、3),尸体解剖结果同产前超声;1 胎产前超声诊断 RI,于院外引产。11 胎内脏异位综合征产前超声检查结果见表 1。其中 3 例孕妇接受中孕期羊水或脐血胎儿染色体检查,均未见异常。

### 3 讨论

内脏异位综合征由一系列心脏、血管和腹部内脏畸形组成,分为 LI 和 RI。LI(多脾综合征)典型病理解剖特征为出现成对左侧内脏,双侧形态学左心耳,心脏多发畸形,先天性心脏传导阻滞,双侧形态学左肺(两叶)合并肺动脉下方支气管,多脾,胃位置异常,中线肝及下腔静脉离断伴奇静脉异位引流。RI(无脾综合征、Ivemark 综合征)出现成对右侧内脏,典型表现为双侧形态学右心耳,心脏多发畸形,双侧形态学右肺(三叶)合并肺动脉上方支气管,无脾和中线肝,常可见下腔静脉异位位于主动脉前方或靠近主动脉<sup>[1-2]</sup>。

Lin 等<sup>[2]</sup>提出出生后婴幼儿内脏异位综合征的最低诊断标准,但产前超声检查无法全面应用该标准。

产前超声心动图单纯依据心耳形态诊断异构较为困难;产前超声一般无法识别肺分叶及支气管类型;内脏异位综合征时腹腔内解剖结构变形,超声脾脏显示困难。目前产前超声诊断胎儿内脏异位综合征的主要依据包括内脏心脏异位,下腔静脉离断或下腔静脉紧靠腹主动脉和心脏畸形等,需联合多项标志诊断,才能提高准确率<sup>[6-7]</sup>。

采用“三步节段法”,通过全面有序的扫查获得重要的产前超声诊断标志,可提高产前超声对胎儿内脏异位综合征的检出率。第一步是确定胎儿腹部内脏和心脏位置,首先检查胸腹腔脏器位置是否异常<sup>[8]</sup>,若胃与心尖位置不一致,则为内脏心脏异位,多合并内脏异位综合征<sup>[9]</sup>。本组 11 胎中,9 胎合并内脏心脏异位。产前超声发现胎儿内脏心脏异位时,若同时伴中线肝,应高度怀疑内脏异位综合征。

第二步是评价胎儿下腔静脉形态及定位。大多数情况下,LI 及 RI 的特征分别为下腔静脉离断伴奇静脉异位引流和下腔静脉紧靠腹主动脉并位于脊柱同侧<sup>[10-11]</sup>。本组 3 胎 LI 及 8 胎 RI 均符合上述改变。CDFI 显示有无血流及方向可鉴别 LI 下腔静脉离断异位引流的奇静脉和扩张的食管及心下型异位引流的

表 1 11 胎内脏异位综合征胎儿产前超声表现

胎儿编号	胎龄(周)	产前超声表现
1	28 <sup>+6</sup>	肝脏位于左上腹,胃泡、脾脏位于右上腹,VCH;下腔静脉位于腹主动脉左侧,近心房 10 mm 处离断,可见宽 2 mm 侧支穿行肝脏,汇入右侧心房内;TAHVC,汇入心房;ECD、TGA、PS、ASD(继发孔)
2	38 <sup>+5</sup>	ML,胃泡位于右侧,VCH,脾未探及,右侧胸腔积液;腹主动脉位于脊柱前方;心脏畸形;ECD、TGA、PA、动脉导管与主动脉相连,呈反向血流,左心室发育不良
3	30	ML,胃泡位于右侧,VCH,脾显示不清;下腔静脉位于腹主动脉前方,两者均位于脊柱左侧;SV,ECD、TGA,右位主动脉弓,左右双上腔静脉分别汇入左、右心房
4	28 <sup>+6</sup>	ML,胃泡位于左侧,VCH,未见明显脾脏声像;主动脉与下腔静脉走行于脊柱的右侧;右位心、SV、ECD、TGA
5	34 <sup>+5</sup>	ML,胃泡位于右侧,VCH;下腔静脉与腹主动脉呈前后排列,均位于脊柱前方偏右侧;心脏畸形;ECD、PA、左上腔静脉,肺静脉均汇入右心房
6	23 <sup>+5</sup>	ML,胃泡位于右侧腹偏后,胆囊位于中线偏左,VCH;下腔静脉及腹主动脉呈前后排列,均位于胎儿脊柱左侧;心脏畸形;ECD、TGA、PA
7	30 <sup>+5</sup>	胃泡位于左侧;腹主动脉位于脊柱右前,下腔静脉位于腹主动脉左侧于肝后离断伴奇静脉异位引流入左上腔静脉,TAHVC,汇入单心房;SA,SV,仅见一条主动脉与单心室连接,主动脉弓右弓右降,PA,动脉导管反向血流,左、右侧上腔静脉均汇入单心房
8	24 <sup>+2</sup>	胃泡位于右侧,VCH;下腔静脉位于降主动脉左侧前方;ECD、TGA、PS、右位主动脉弓、右上腔静脉
9	25 <sup>+2</sup>	ML,胃泡位于右上腹部,VCH;下腔静脉位于腹主动脉左前方,汇入右侧心房;ECD、DORV、PS、VSD
10	14 <sup>+4</sup>	胃泡位于左侧,VCH,胎心位于右侧胸腔心尖朝右侧,阴道超声检查见 SA、SV,心房形态异常,持续心动过缓,胎心率 94 次/分。20 周经腹超声复查:见下腔静脉肝后段离断,上端与位于胸主动脉右侧偏后的奇静脉延续,奇静脉流入入右上腔静脉;TAHVC,汇入单心房。可见双侧心耳狭小,胎心率 96 次/分,房室传导阻滞
11	21 <sup>+5</sup>	胃泡位于左侧,右位心,心尖朝右侧,VCH;下腔静脉紧靠腹主动脉前方;SA、DORV、VSD

注:VCH:内脏心脏异位;ML:中线肝;TAHVC:完全性肝静脉异位引流;ECD:心内膜垫缺损;TGA:大动脉转位;PA:肺动脉闭锁;PS:肺动脉狭窄;SA:单心房;SV:单心室;ASD:房间隔缺损;VSD:室间隔缺损;DORV:右心室双出口

肺静脉主干。

第三步采用顺序节段法诊断心脏畸形。胎儿内脏异位综合征心脏畸形种类多且复杂<sup>[7,12]</sup>,但有一定规律及特点可循。心内膜垫缺损为其典型表现之一,常见于 RI 和 LI<sup>[10,13]</sup>;单心室在 RI 及 LI 中占 43%<sup>[14]</sup>。LI 和 RI 共同心房发生率达 70%以上<sup>[7]</sup>。动脉圆锥畸形主要为大动脉转位、右心室双出口,肺动脉闭锁及狭窄。理论上 RI 均出现完全性肺静脉异位引流,其连接部位及类型复杂多变,心外型完全性肺静脉异位引流发生于约 60%RI,在 LI 中极少出现<sup>[15]</sup>。约 1/3 RI 或 LI 出现右位主动脉弓合并镜像血管分支。LI 时,房室结缺失,干扰房室传导,半数以上出现心脏房室传导阻滞。值得注意的是孕 16 周前抗体不能通过胎盘屏障,不能发生抗 Ro 抗体介导的胎儿心脏传导阻滞,故胎龄 12 周前后胎儿心脏传导阻滞几乎均由 LI 所致<sup>[8,10,16]</sup>。本组心脏畸形类型与文献报道相吻合。常规超声心动图检查发现胎儿上述心脏畸形和异常传导阻滞时,应详细检查有无内脏心脏异位,评价下腔静脉形态及定位,有助于减少漏诊。

综上所述,产前超声采用“三步节段法”全面有序扫查,获得主要超声征象,可提高中、晚孕期胎儿内脏异位综合征的检出率,减少漏诊,为产前咨询及围生期临床处理决策提供详细信息。

(致谢:本研究承蒙中南大学湘雅二医院超声科周启昌教授悉心指导,特此致谢!)

### [参考文献]

- [1] Berg C, Geipel A, Smrcek J, et al. Prenatal diagnosis of cardio-splenic syndromes: A 10-year experience. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2003, 22(5):451-459.
- [2] Lin AE, Ticho BS, Houde K, et al. Heterotaxy: Associated conditions and hospital-based prevalence in newborns. *Genet Med*, 2000, 2(3):157-172.
- [3] Cohen MS. Clarifying anatomical complexity: Diagnosing heterotaxy syndrome in the fetus. *Prog Pediatr Cardiol*, 2006, 22(1):61-70.
- [4] 沈向东,吴清玉. 心房异构及并发心脏畸形的外科治疗. *国外医学:心血管分册*, 2000, 27(3):160-162.
- [5] Berg C, Geipel A, Kohl T, et al. Fetal echocardiographic evaluation of atrial morphology and the prediction of laterality in cases of heterotaxy syndromes. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2005, 26(5):538-545.
- [6] Atkinson DE, Drant S. Diagnosis of heterotaxy syndrome by fetal echocardiography. *Am J Cardiol*, 1998, 82(9):1147-1149.
- [7] Taketazu M, Loughheed J, Yoo SJ, et al. Spectrum of cardiovascular disease, accuracy of diagnosis, and outcome in fetal heterotaxy syndrome. *Am J Cardiol*, 2006, 97(5):720-724.
- [8] Tongsong T, Sittiwangkul R, Wanapirak C, et al. Prenatal diagnosis of transposition-like double-out right ventricle with mitral valve atresia in heterotaxy syndrome. *J Clin Ultrasound*, 2005, 33(4):197-200.
- [9] Pepes S, Zidere V, Allan LD. Prenatal diagnosis of left atrial isomerism. *Heart*, 2009, 95(24):1974-1977.
- [10] Sheley RC, Nyberg DA, Kapur R. Azygous continuation of the interrupted inferior vena cava: A clue to prenatal diagnosis of the cardiosplenic syndromes. *J Ultrasound Med*, 1995, 14(5):381-387.
- [11] 叶风,黄品同,陈蓓蕾,等. 胎儿腹腔大血管异常与内脏异位畸形的关系研究. *中华超声影像学杂志*, 2011, 20(2):148-151.
- [12] Berg C, Geipel A, Kamil D, et al. The syndrome of left isomerism: Sonographic findings and outcome in prenatally diagnosed cases. *J Ultrasound Med*, 2005, 24(7):921-931.
- [13] Selman Vefa Yildirim, Kürsad Tokel, Birgül Varan, et al. Clinical investigations over 13 years to establish the nature of the cardiac defects in patients having abnormalities of lateralization. *Cardiol Young*, 2007, 17(3):275-282.
- [14] Gilljam T, McCrindle BW, Smallhorn JF, et al. Outcomes of left atrial isomerism over a 28-year period at a single institution. *J Am Coll Cardiol*, 2000, 36(3):908-916.
- [15] Anderson RH, Webb S, Brown NA. Defective lateralisation in children with congenitally malformed hearts. *Cardiol Young*, 1998, 8(4):512-531.
- [16] Fesslova V, Villa L, Nava S, et al. Spectrum and outcome of atrioventricular septal defect in fetal life. *Cardiol Young*, 2002, 12(1):18-26.