分析经胎儿镜治疗前后的超声表现及预后发现：经治疗的胎儿存活率高，但手术可以导致羊膜腔感染等并发症，治疗后应频繁复查超声，因为胎儿经治疗后血流发生变化，脐血流及心功能都不稳定，超声表现变化快。胎儿生存率还与就诊时胎儿的孕周、供血儿与受血儿的严重程度、血管交通支不同以及胎盘功能、脐带位置等有关，但因病例有限以及之前对该病认识不够，所以还有待继续深入研究。

总之超声作为唯一的产前诊断双胎输血的无创性检查在其诊治过程中起到了至关重要的作用。据报道，双胎均存活的胎儿的心脏结构和功能都在正常范围内[15]。尤其是基层医院在发现双胎妊娠时应做好早期预测，定期随访，发现问题应及时准确地将病人转到可以开展治疗的上级医院，上级医院的超声医师应为临床医师提供治疗指征、术中监测和术后随访，这样才会提高双胎输血胎儿的成活率。

参考文献：

[1] Lewi L, Jani J, Boes A S, *et al*. The natural history of monochorionic twins and the role of prenatal ultrasound scan[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2007, 30(4): 401-402.

[2] Habli M, Lim F Y, Crombleholme T. Twin-to-twin transfusion syndrome: a comprehensive update[J]. Clin Perinatol, 2009, 36(2): 391-416, x.

[3] 段定红, 李笑天. 双胎输血综合征研究进展[J]. 实用妇产科杂志, 2007, 23(6): 330-333.

[4] Quintero R A, Morales W J, Allen M H, *et al*. Staging of twin-twin transfusion syndrome[J]. J Perinatol, 1999, 19(8 Pt 1): 550-555.

[5] Sebire N J, Talbert D, Fisk N M. Twin-to-twin transfusion syndrome results from dynamic asymmetrical reduction in placental anastomoses: a hypothesis [J]. Placenta, 2001, 22(5): 383-391.

[6] Kusanovic J P, Romero R, Espinoza J, *et al*. Twin-to-twin transfusion syndrome: an antiangiogenic state? [J]. Am J Obstet Gynecol, 2008, 198(4): 382. e1-382. e8.

[7] 李俊男, 梁志清, 陈功立, 等. 胎儿镜下胎盘血管交通支凝固术治疗双胎输血综合征6例临床分析[J]. 第三军医大学学报, 2009, 31(22): 2281-2283.

[8] 王慧芳, 刘子健. 双胎输血综合征的判断和临床处理[J]. 中国实用妇科与产科杂志, 2007, 23(5): 347-351.

[9] 李俊男, 梁志清. 双胎输血综合征的早期诊断与治疗策略[J]. 实用妇产科杂志, 2009, 25(12): 712-714.

[10] 张晓航, 李锐, 张萍, 等. 纵横四腔心切面偏转法诊断胎儿单纯室间隔缺损的研究[J]. 临床超声医学杂志, 2009, 11(1): 13-16.

[11] Michelfelder E, Gottliebson W, Border W, *et al*. Early manifestations and spectrum of recipient twin cardiomyopathy in twin-twin transfusion syndrome: relation to Quintero stage[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2007, 30(7): 965-971.

[12] Fisk N M, Duncombe G J, Sullivan M H. The basic and clinical science of twin-twin transfusion syndrome[J]. Placenta, 2009, 30(5): 379-390.

[13] Meagher S, Tippett C, Renou P, *et al*. Twin-twin transfusion syndrome: intraamniotic pressure measurement in the assessment of volume reduction at serial amniocenteses [J]. Aust N Z J Obstet Gynecol, 2000, 35(1): 22-26.

[14] Fries M H, Goldstein R B, Kilpatrick S J, *et al*. The role of velamentous cord insertion in the etiology of twin-twin transfusion syndrome [J]. Obstet Gynecol, 1993, 81(4): 569-574.

[15] Halvorsen C P, Bilock S L, Pilo C, *et al*. Childhood cardiac function after twin-to-twin transfusion syndrome -- a 10-year follow up[J]. Acta Paediatr, 2009, 98(9): 1468-1474.

（**收稿**：2011-07-27；**修回**：2011-09-30）

（编辑　栾　嘉）

文章编号：1000-5404(2012)02-0125-01

个案与短篇

法洛四联征伴右肺动脉起源异常和左肺动脉瓣缺如1例

刘　泓，肖颖彬，陈　林，程　伟　（400037 重庆，第三军医大学新桥医院全军心血管外科中心）

［**关键词**］ 法洛四联征；右肺动脉；左肺动脉无瓣综合征
［**中图法分类号**］ R541.1　［**文献标志码**］ B

1　临床资料

女性，患者，25岁，因“发绀24余年，心悸5余年”入院。患者出生后出现口唇轻度发绀，心悸，无蹲踞史及缺氧发作；体格检查：发育较同龄人差，杵状指（趾），左侧心前区隆起，可见心脏搏动，胸骨左缘第2～4肋间可闻及3/6级收缩期杂音，肺动脉区第2音听不清；生化指标正常。超声提示：右心比例增大，右室壁及右室流出道隔壁束增厚；嵴下室缺1.84 cm，双向分流，主动脉骑跨50%，右室流出道最低狭窄处内径0.7 cm，肺动脉内高速收缩期湍流，考虑肺动脉瓣重度狭窄，肺动脉主干发育不良，分支显示不清；完善相关术前检查后予患者行法洛四联征根治手术。术中探查病变如下：右室流出道狭窄，右肺动脉起源于右室流出道，可见肺动脉瓣，呈二叶畸形，明显增厚，交界融合，重度狭窄；左肺动脉起源主肺动脉，却未见肺动脉瓣；左右肺动脉间可见隔膜，左右肺动脉发育尚可，卵圆孔未闭。手术方法：在右室流出道行纵切口至肺动脉分叉处，剪出增厚

（下转128页）

［**通信作者**］ 程　伟，E-mail：yjchw@126.com

率也不同。本组21-三体以室间隔缺损为主,18-三体以心内膜垫缺损、室间隔缺损、房间隔缺损、永存动脉干为主,三倍体以心内膜垫缺损为主,性染色体异常以室间隔缺损、房间隔缺损、瓣膜病变、单心室、永存动脉干等为主,均不同程度的伴有心外器官的畸形。虽然本研究中染色体异常的例数不多,但CHD与染色体异常的关系与文献报道大致相似[12-13]。因此产前超声心动图筛查出复杂型CHD或CHD合并其他心外畸形的胎儿,应重视染色体检查的重要性。无条件进行染色体检查的医院,可转诊至上级医院,从而避免染色体异常综合征患儿的出生。

因为CHD为多基因疾病,相同的染色体异常可表现为不同的心脏及心外畸形,并且不同染色体异常发生心脏和心外畸形概率也各不相同。因此,我们认为,在日后的产前诊断工作中,对超声产前筛查出复杂型CHD或CHD合并其他心外畸形的胎儿,应进一步行产前细胞遗传学诊断以排除染色体异常,避免染色体异常综合征患儿的出生。

参考文献:

[1] 张玉顺, 尹传贵, 朱鲜阳, 等. 结构性心脏病的介入治疗新进展[M]. 西安: 世界图书出版社西安公司, 2008: 1-6.

[2] 张璟, 黄国英, 倪祖德, 等. 4046例染色体检查结果与先天性心脏病关系的回顾性分析[J]. 中国循证儿科杂志, 2009, 4(2): 128-134.

[3] 宫立国, 邱广蓉, 姜辉, 等. 单纯性先天性心脏病易感区域12q13内HOXC簇基因单核苷酸多态单倍型分析[J]. 中华医学遗传学杂志, 2005, 22(5): 497-501.

[4] Shaikh T H, O'Connor R J, Pierpont M E, *et al*. Low copy repeats mediate distal chromosome 22q11.2 deletions: sequence analysis predicts breakpoint mechanisms [J]. Genome Res, 2007, 17(4): 482-491.

[5] 周启昌, 王小艳. 胎儿畸形产前诊断与干预的伦理学研究[J]. 中国医学伦理学, 2004, 17(4): 55-57.

[6] International Society of Ultrasound in Obstetrics & Gynecology. Cardiac screening examination of the fetus: guidelines for performing the 'basic' and 'extended basic' cardiac scan [J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2006, 27(1): 107-113.

[7] 张晓航, 李锐, 郭燕丽, 等. 应用超声心动图筛查胎儿先心病的临床研究[J]. 临床超声医学杂志, 2006, 8(2): 72-75.

[8] Hoffman J I, Kaplan S. The incidence of congenital heart disease [J]. J Am Coll Cardiol, 2002, 39(12): 1890-1900.

[9] Garg V, Kathiriya I S, Barnes R, *et al*. GATA4 mutations cause human congenital heart defects and reveal an interaction with TBX5 [J]. Nature, 2003, 424(6947): 443-447.

[10] 张路, 胡盛寿, 张浩. 先天性心脏病遗传学研究现状及挑战[J]. 中国分子心脏病学杂志, 2010, 11(3): 176-179.

[11] Nisli K, Oner N, Candan S, *et al*. Congenital heart disease in children with Down's syndrome: Turkish experience of 13 years[J]. Acta Cardiol, 2008, 63(5): 585-589.

[12] 张璘, 张晓红, 任梅宏, 等. 胎儿染色体异常与不同先天性心脏病的关系研究[J]. 四川大学学报:医学版, 2010, 41(2): 312-315, 323.

[13] 张璘, 任梅宏, 宋桂宁, 等. 胎儿先天性心脏病与染色体异常的关系[J]. 中国优生与遗传杂志, 2009, 17(10): 45-46, 77.

(收稿:2011-08-15;修回:2011-11-20)

(编辑 栾 嘉)

(上接125页)

狭窄的右肺动脉瓣,并剪除左右肺动脉之间的隔膜,扩大右肺动脉开口直径达1.5 cm;剪出肥厚的隔束,疏通右室流出道,予涤纶补片修补室间隔。予自体心包加宽右室流出道至右肺动脉起始处,缝闭卵圆孔。术毕安返监护室,术后病情稳定,12 d后拆线出院。术后诊断为:先天性心脏病,法洛四联征,右肺动脉起源于右室,左肺动脉无瓣综合征,卵圆孔未闭。

2 讨论

法洛四联征中右肺动脉起源异常较左肺动脉起源异常居多,大部分肺动脉易位起源于主动脉,一侧肺动脉起源于右室流出道是一种极为罕见的先天性心脏病。此外,单纯肺动脉缺如常存在有肺动脉瘤样扩大,对位异常的室间隔缺损,肺动脉瓣缺如和肺动脉瓣环狭窄等基础畸形。法洛四联征伴有完全肺动脉瓣缺如在法洛四联征发病率中约占3%。重症患者未经治疗约有50%死于1岁以内,死亡原因是瘤样扩大的左右肺动脉压迫气管支气管至呼吸衰竭[1]。因此,法洛四联征伴有右肺动脉起源于右室流出道同时合并有左肺动脉瓣缺如,且存活时间长的病例实属罕见。本病可引起严重气道受压从而危及生命,尽早手术根治解除气道受压呼吸困难症状是唯一的治疗方法。但手术病死率高于单纯法洛四联征,尤其是伴一侧肺动脉不连接或发育不良的患者[2]。本例患者肺动脉发育可并且无动脉瘤样扩张及压迫出现,未出现严重发绀及呼吸困难;手术剪除左右肺动脉之间的隔膜、疏通右室流出道及心包加宽能有效增加右室流出道内径,解除右室流出道梗阻及恢复肺动脉有效供血从而提高术后存活率。

参考文献:

[1] 汪曾炜, 刘维勇, 张宝仁. 法洛四联症伴肺动脉瓣缺如[M]//汪曾炜, 刘维勇, 张宝仁. 心脏外科学. 北京: 人民军医出版社, 2003: 928-933.

[2] 刘芳, 吴琳, 齐春华, 等. 法洛四联症伴肺动脉瓣缺如3例报道并文献复习[J]. 中国循证儿科杂志, 2009, 4(6): 534-538.

(收稿:2011-09-18;修回:2011-11-29)

(编辑 栾 嘉)