

- 218-220.
- [7]胡宇慧,刘麟,李博宁,等. 严重表型心-面-皮肤综合征 2 例临床特征和基因突变分析[J]. 临床儿科杂志,2020,38(8):561-565.
- [8]赵飞,肖江喜,谢晟. 儿童小脑萎缩的影像学诊断路径:111 例患者回顾分析[J]. 中国临床医学影像杂志,2018,29(6):381-386.
- [9]张晓莉,楚嫚嫚,李小丽,等. 新 ERCC8 复合杂合性变异致姐弟 2 例 I 型 Cockayne 综合征[J]. 中国优生与遗传杂志,2021,29(10):1458-1461.
- [10]庞永莉,兰爱芳,赵澎. 2 例科凯恩氏综合征患儿的康复护理[J]. 天津护理,2021,29(5):572-573.
- [11]沈轲,陈胜兰,唐风云,等. Cockayne 综合征一例[J]. 中华医学杂志,2018,98(5):385.
- [12]姬辛娜,高志杰,陈倩. Cockayne 综合征并肾病综合征一家系的临床特征及遗传学分析 [J]. 中华实用儿科临床杂志,2018,33(5):389-392.
- [13]葛琳,范燕彬,王爽,等. 姐弟共患 Cockayne 综合征一家系临床特征及基因突变研究[J]. 中华实用儿科临床杂志,2018,33(20):1578-1581.
- [14]潘璐,刘艳秋. Cockayne 综合征患儿临床特征及基因突变研究一例报告[J]. 江西医药,2018,53(11):1287-1289.
- [15]黄娜娜,卞莎莎,王青青,等. 一个 Cockayne 综合征家系的临床特征及致病基因突变分析[J]. 郑州大学学报(医学版),2020,55(6):790-795.
- [16]刘晓宇,汤泽中,王芳,等. 肾脏受累的 Cockayne 综合征临床特点、治疗及随访观察[J]. 临床儿科杂志,2018,36(6):424-427.

## 超声诊断右室心尖发育不良并房间隔缺损 1 例及文献回顾

### Ultrasound diagnosis of right ventricular apical hypoplasia with atrial septal defect: report of one case and literature review

陈 萱,龙湘党,敖 琨,谢娟娟,刘 芳,卓 宇

(湖南师范大学附属第一医院/湖南省人民医院,湖南 长沙 410005)

CHEN Xuan, LONG Xiang-dang, AO Kun, XIE Juan-juan, LIU Fang, ZHUO Yu

(The First Affiliated Hospital of Hunan Normal University/Hunan Provincial People's Hospital, Changsha 410005, China)

[关键词] 房间隔缺损;心室功能,右;超声检查,多普勒,彩色

[中图分类号] R541.1;R445.1

[文献标识码] B

[文章编号] 1008-1062(2024)02-0144-02

DOI:10.12117/jccmi.2024.02.017

右室心尖发育不良(Right ventricular apical hypoplasia, RVAH)是近年发现的一种罕见的先天性心脏病,与其有关的文献报道非常少。其发病机制不明,主要的影像学表现为右室截断似球形,左室拉长包裹着右室心尖部。本文报告 1 例 RVAH 合并房间隔缺损的病例,这种罕见的组合在国内外文献中鲜见报道。

**病例** 女,28 岁,因体检发现心脏增大来我院门诊检查,目前无明显不适。曾在外院超声检查提示右心增大,右室变短,考虑先天性右室发育不良,心电图提示窦性心律,P 波高尖(右心房肥大?),V1~V4 导联 ST 段下移,T 波倒置。入院体格检查:血压 116/78 mmHg(1 mmHg $\approx$ 0.133 kPa),心率 98

次/分,律齐,无杂音。超声心动图检查:右心增大,右室变短、圆钝,左房大小正常,左室延长,左室心尖部弯向右室侧局部包绕右室心尖部(图 1);房间隔中部可见连续性中断,胸骨旁非标准切面宽约 15 mm(图 2);室间隔连续、短轴切面左室呈 D 型,四腔心切面室间隔弧形凸向左室,室间隔呈跳跃式运动;三尖瓣瓣尖增厚,回声增强,瓣体活动可,瓣尖部活动稍受限,关闭时可见裂隙,腱索及乳头肌未见明显异常。心包腔少量积液。下腔静脉内径 18 mm,塌陷率 $<$ 50%。CDFI:上述房间隔连续性中断处可见左向右红色为主的过隔血流束(图 3),胸骨旁非标准切面彩束宽约 18 mm,剑突下两腔心切面彩束宽约 9 mm。三尖瓣大量反流,反流流速  $V_{max}$ :3.1 m/s,



图 1 心尖四腔心切面示右心增大,右室缩短、圆钝,室间隔向左室膨出,左室心尖部弯向右室侧局部包绕右室心尖部。图 2 房间隔中部可见连续性中断,胸骨旁非标准切面宽约 15 mm。图 3 CDFI 示房间隔连续性中断处可见左向右红色为主的过隔血流束,三尖瓣反流。

[收稿日期] 2023-07-12;[修回日期] 2023-08-22

[作者简介] 陈萱(2000-),女,湖南郴州人,在读硕士研究生。E-mail:chenxuan235@163.com

[通信作者] 龙湘党,湖南师范大学附属第一医院/湖南省人民医院超声医学科,410005。E-mail:hnlxd1997@126.com

PG:39 mmHg, 估测肺动脉收缩压约 47 mmHg; 左室收缩功能:EF:65%, FS:35%。超声提示先天性心脏病:房间隔缺损(II型),右室心尖发育不良,三尖瓣重度反流,三尖瓣声像疑先天性发育不良(I型),肺动脉收缩压轻度升高。核磁共振+

增强扫描提示:右心及左心室增大,室间隔弧度凸向左室,左室增大延长局部包绕右心室,三尖瓣可见反流,心包可见积液(图 4,5)。LVEF:76%,右心功能减低。

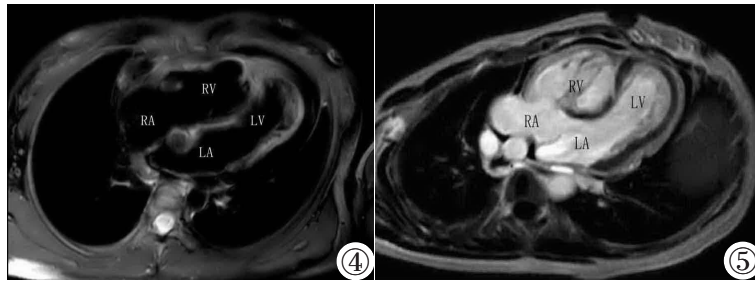


图 4,5 磁共振检查显示右心及左心室可见增大,室间隔弧度凸向左室。

**讨论** RVAH 是一种非常罕见的先天性心脏病,文献查阅目前国内外仅有 7 篇与之相关的报道,共提及 11 个病例,其中男 6 例,女 5 例,发病年龄 18~68 岁<sup>[1-7]</sup>,孤立性 RVAH 5 例,合并 Ebstein 畸形 2 例,合并室壁瘤、卵圆孔未闭、非对称性肥厚型心肌病、重度二尖瓣狭窄各 1 例。该病的临床症状不具有特殊性,可表现为无症状或症状轻微,也可出现活动后气促、胸闷、心悸及乏力、下肢水肿等症状,严重者可出现晕厥甚至猝死。RVAH 的病因尚未明确,目前最被接受的是胎儿心脏发育过程中的心室分离异常<sup>[8]</sup>。由于原始心室分化为左右两侧时,右室的发育相对落后于左室,右室发育不充分,为维持正常的右心容量,室间隔向左膨出;左室发育正常,随着室间隔持续生长,左室相对延长以保持正常的左心容量,形成了左室相对延长弯向右室侧局部包绕右室心尖部的特征表现<sup>[9]</sup>。RVAH 的主要超声表现有右心房明显扩大,右室截断似球形,室间隔向左心室膨出,乳头肌异常,小梁肌组织缺失,左室拉长包裹着右室心尖部等<sup>[2,4-5]</sup>。部分病例 CMR 或 CT 提示右室心尖部脂肪浸润。本例患者的超声表现不仅包括上述主要的特征表现,同时还合并了房间隔缺损、三尖瓣发育不良伴重度反流等异常。房间隔缺损左向右分流以及三尖瓣重度反流导致右心容量负荷显著增加,右心增大,肺动脉压轻度升高。目前患者无明显的临床症状。本病例 MRI+增强并未提示右室心尖部脂肪浸润,说明此征象非 RVAH 所必须。由于 RVAH 罕见且缺乏特异的临床表现,很有可能发生误诊或漏诊。本病例曾于外院行超声检查,发现右心增大,右室变短,怀疑为右室发育不良,且漏诊了房间隔缺损的诊断。

超声诊断 RVAH 时需要与以下疾病相鉴别:右心发育不良综合征、三尖瓣下移畸形(Ebstein's anomaly, EA)、右室心肌发育不良(Uhls 病)和右心型心内膜心肌纤维化。右心发育不良综合征少见,是以不同程度的右心室发育不良及三尖瓣和(或)肺动脉瓣的发育不良(狭窄或闭锁)为特征的一组先天性心脏病。而 RVAH 表现为横向直径较大的球形右心室。EA 的特征是三尖瓣向下移位和发育不良,右心室房化,功能右室容积减小<sup>[9]</sup>,RVAH 的三尖瓣小叶正常附着。Uhls 病的特征是右心腔严重扩张和右室心肌部分或完全缺失,右室心内膜层依附于心外膜层,同时可能合并右室动脉瘤和血栓。影像学表现为右心室流出道扩张,收缩期可见右心室和右心房之间血液自由流动,右室壁“熨平”,小梁缺失<sup>[10]</sup>。右

心型心内膜心肌纤维化是一种罕见的异常,它的显著特征是右室心尖、游离壁和前室间隔纤维化,右室腔闭塞和右心房扩张<sup>[11]</sup>,目前尚未发现左心室部分包绕右室心尖部表现。

由于 RVAH 在临床上非常罕见,对于其诊断、治疗及随访的报道极少,可能会有一定的误诊或漏诊。但 RVAH 具有特殊的解剖学特征和超声心动图表现,可帮助超声医师和临床医师提高对本病的认识,从而有助于 RVAH 的诊断、鉴别诊断以及指导治疗。

#### [参考文献]

- [1]Reddin G, Poterucha JT, Dearani JA, et al. Cone reconstruction of atypical Ebstein anomaly associated with right ventricular apical hypoplasia[J]. Tex Heart Inst J, 2016, 43(1): 78-80.
- [2]王炳堰,章鸣,周丹,等. 超声诊断心尖发育不良的初步研究[J]. 中华超声影像学杂志,2018,27(10):911-913.
- [3]张晔楠,王丽红. 超声诊断右室心尖发育不良并室壁瘤形成 1 例[J]. 临床超声医学杂志,2021,23(8):632.
- [4]Liao HQ, Peng ZF, Zhang M, et al. Isolated ventricular apical hypoplasia: A report of four cases and literature review[J]. J Clin Ultrasound, 2021, 49(1): 78-82.
- [5]Otsuka Y, Sato K, Sueta D, et al. Isolated right ventricular apical hypoplasia without atrial septal defect[J]. Circ J, 2019, 83(7): 1615.
- [6]Zhou D, Liao HQ, Ouyang MZ, et al. Isolated right ventricular apical hypoplasia characterized by computed tomography and echocardiography[J]. J Clin Ultrasound, 2018, 46(1): 82-84.
- [7]Marume K, Fukui S, Shimamoto K, et al. Coexistence of a double-chambered right ventricle with Ebstein-like anomaly and right ventricular apical hypoplasia—usefulness of multimodality imaging[J]. Circ J, 2018, 82(4): 1215-1217.
- [8]曲冉,任卫东,孙菲菲. 超声诊断右心发育不良综合征 1 例[J]. 中国医学影像技术,2011,27(12):2566.
- [9]王炎,严和意,赵婉玉,等. 超声心动图在三尖瓣下移畸形矫治术中的应用价值[J]. 中国超声医学杂志,2022,38(12):1365-1368.
- [10]Mihos CG, Larraurireyes M, Yucel E, et al. Clinical presentation and echocardiographic characteristics of Uhls anomaly[J]. Echocardiography, 2017, 34(2): 299-302.
- [11]Khalil SI, Khalil S, Tigani SE, et al. Endomyocardial fibrosis in Sudan: clinical and echocardiographic features [J]. Cardiovasc J Afr, 2017, 28(4): 208-214.