

- KDIGO 2012 Clinical Practice Guideline for the Evaluation and Management of Chronic Kidney Disease [J]. *Kidney Int*, 2012, 3(Suppl):1-150.
- [9] Mitchell C, Rahko PS, Blauwet LA, et al. Guidelines for performing a comprehensive transthoracic echocardiographic examination in adults: recommendations from the American Society of Echocardiography [J]. *J Am Soc Echocardiogr*, 2019, 32(1):1-64.
- [10] Hansrivijit P, Chen YJ, Lnu K, et al. Prediction of mortality among patients with chronic kidney disease: a systematic review [J]. *World J Nephro*, 2021, 10(4):59-75.
- [11] 王凯, 郑颖颖, 唐俊楠, 等. 血肌酐水平对肾功能正常的冠心病 PCI 术后患者预后的影响 [J]. *郑州大学学报(医学版)*, 2020, 55(3):308-311.
- [12] Han X, Zhang S, Chen Z, et al. Cardiac biomarkers of heart failure in chronic kidney disease [J]. *Clin Chim Acta*, 2020, 510(11):298-310.
- [13] 付亚梦, 刘昕. 左房时相功能诊断冠状动脉粥样硬化性心脏病患者左室舒张功能障碍的价值 [J]. *临床超声医学杂志*, 2023, 25(1):39-43.
- [14] Katbeh A, De Potter T, Geelen P, et al. Heart failure with preserved ejection fraction or non-cardiac dyspnea in paroxysmal atrial fibrillation: the role of left atrial strain [J]. *Int J Cardiol*, 2021, 323(6):161-167.
- [15] Inoue K, Khan FH, Remme EW, et al. Determinants of left atrial reservoir and pump strain and use of atrial strain for evaluation of left ventricular filling pressure [J]. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*, 2021, 23(1):61-70.
- [16] Reddy YNV, Obokata M, Egbe A, et al. Left atrial strain and compliance in the diagnostic evaluation of heart failure with preserved ejection fraction [J]. *Eur J Heart Fail*, 2019, 21(7):891-900.
- [17] 张瑞, 朱慧珍, 黄丹青, 等. 四维自动左心房定量分析技术评价原发性高血压患者左心房功能的应用价值 [J]. *中华超声影像学杂志*, 2021, 30(8):655-660.
- [18] 季翔, 李国杰, 冯慧俊, 等. 峰值应变离散度评价慢性肾脏病患者左室收缩同步性的研究 [J]. *临床超声医学杂志*, 2022, 24(1):67-70.
- [19] Vasile VC, Jaffe AS. Natriuretic peptides and analytical barriers [J]. *Clin Chem*, 2017, 63(1):50-58.
- [20] Prastaro M, Paolillo S, Savarese G, et al. N-terminal pro-B-type natriuretic peptide and left atrial function in patients with congestive heart failure and severely reduced ejection fraction [J]. *Eur J Echocardiogr*, 2011, 12(7):506-513.
- [21] Kaesler N, Babler A, Floege J, et al. Cardiac remodeling in chronic kidney disease [J]. *Toxins (Basel)*, 2020, 12(3):161.

(收稿日期:2023-03-22)

## · 病例报道 ·

## Prenatal ultrasonic diagnosis of fetal Berry syndrome: a case report 产前超声诊断胎儿 Berry 综合征 1 例

谭丹丹 曾庆新 张朋燕 郑嘉明 任 苓

[中图法分类号]R540.45;R714.53

[文献标识码]B

孕妇, 31 岁, 孕 3 产 2, 孕 25<sup>+</sup> 周, 因外院产前超声检查提示胎儿三血管-气管(3VT)切面显示主-肺动脉间异常分流, 今来我院进一步检查。孕妇既往体健, 无家族相关遗传病史, 自诉早孕期有放射线接触史。胎儿超声心动图检查: 胎儿心脏位置正常, 四腔心可见, “十字交叉”可见, 左、右房室大小比例正常, 左室流出道未见异常。右室流出道切面及肺动脉分支切面见左肺动脉自主肺动脉发出, 右肺动脉未显示; 3VT 切面示主动脉、肺动脉间隔可见回声中断, 宽约 4.7 mm, 中断处可探及分流信号; 主动脉弓切面示主动脉弓在发出 3 支头颈分支后中断; 三血管-肺动脉分支(3VP)切面示升主动脉后壁发出 1 支动脉, 伸入右侧肺实质, 与左肺动脉形成“蝴蝶征”(图 1A、B)。胎儿超声心动图提示: 先天性心脏病, 主-肺动脉间隔缺损(aortopulmonary septal defect, APSD); 主动脉弓离断(A 型); 右

肺动脉起源于升主动脉, 考虑胎儿 Berry 综合征。孕妇及其家属最终决定引产并同意行病理解剖, 病理解剖结果与胎儿超声心动图诊断一致(图 1C)。

讨论: 1982 年 Berry 等<sup>[1]</sup>首次将远端型 APSD、右肺动脉异常起源于升主动脉、主动脉弓离断或缩窄、室间隔完整 4 种特征同时出现作为一种综合征进行报道, 即 Berry 综合征。其是一组复杂且罕见的先天性心血管畸形, 发病率仅 0.046%<sup>[2]</sup>。根据 APSD 的部位和大小, Mori 等<sup>[3]</sup>将其分为近端型、远端型及完全型 3 种类型, 在此基础上 Berry 等<sup>[1]</sup>又依据右肺动脉的起源对远端型 APSD 进行补充, 若右肺动脉正常起源为 II A 型; 若右肺动脉起源于升主动脉则为 II B 型, 该型易合并主动脉弓狭窄或离断。本例患儿 3VT 切面显示缺损的位置距半月瓣较远, 右肺动脉起源于升主动脉, 并伴有主动脉弓离断, 故属于 II B 型。

(下转第 794 页)

中国妇幼保健, 2015, 30(5): 721-722.

[2] Goligher EC, Brochard LJ, Reid WD, et al. Diaphragmatic myotrauma: a mediator of prolonged ventilation and poor patient outcomes in acute respiratory failure[J]. Lancet Respir Med, 2019, 7(1): 90-98.

[3] Parkash A, Haider N, Khoso ZA, et al. Frequency, causes and outcome of neonates with respiratory distress admitted to neonatal intensive care unit, national institute of child health, karachi [J]. J Pak Med Assoc, 2015, 65(7): 771-775.

[4] Pramanik AK, Rangaswamy N, Gates T. Neonatal respiratory distress: a practical approach to its diagnosis and management [J]. Pediatr Clin North Am, 2015, 62(2): 453-469.

[5] Kumar S, Chandra S. Ultrasound assessment of the diaphragm in patients with COPD[J]. Chest, 2014, 146(4): e146.

[6] 邵肖梅, 叶鸿瑁, 丘小油, 等. 实用新生儿学[M]. 5 版. 北京: 人民卫生出版社, 2019: 582-588.

[7] Zambon M, Greco M, Bocchino S, et al. Assessment of diaphragmatic dysfunction in the critically ill patient with ultrasound: a systematic review[J]. Intensive Care Medicine, 2017, 43(1): 29-38.

[8] Goligher EC, Laghi F, Detsky Me, et al. Measuring diaphragm thickness with ultrasound in mechanically ventilated patients: feasibility, reproducibility and alidity[J]. Intensive Care Med, 2015, 41(4): 642-649.

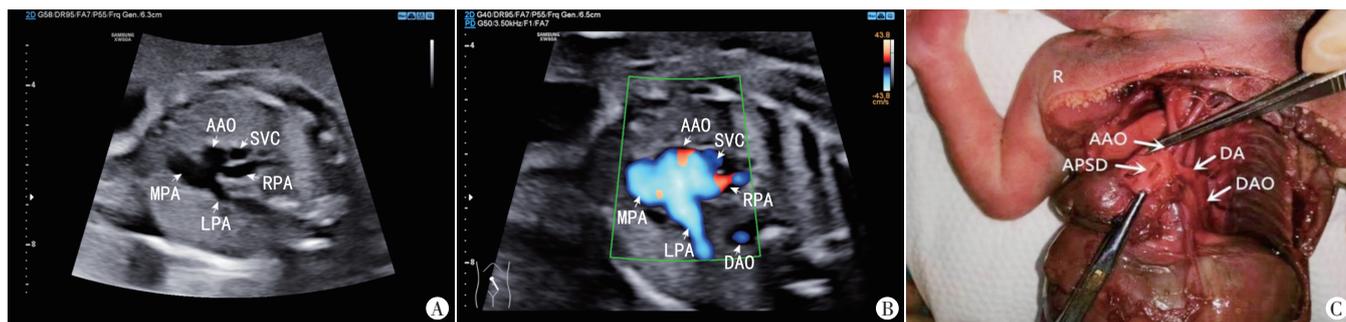
[9] 易欣, 郭峻梅, 李雪娇, 等. 超声测量膈肌移动度在新生儿肺炎中的应用价值[J]. 临床超声医学杂志, 2021, 23(9): 702-704.

[10] 陈重泽, 连细华, 杨如容, 等. 超声研究膈肌移动度与对合角度对 COPD 病情初步判定[J]. 中国超声医学杂志, 2016, 32(1): 34-36.

[11] Ogan N, Aydemir Y, Evrin T, et al. Diaphragmatic thickness in chronic obstructive lung disease and relationship with clinical severity parameters[J]. Turkish J Med Sci, 2019, 49(4): 1073-1078.

(收稿日期: 2023-02-23)

(上接第 790 页)



A、B: 3VP 切面示升主动脉与主肺动脉之间交通, 左肺动脉起源于主肺动脉, 右肺动脉起源于升主动脉, 呈“蝴蝶征”表现; C: 胎儿心脏血管大体解剖图示升主动脉走行陡直, 左锁骨下动脉远端主动脉弓连续性中断, 切开主-肺动脉剖面可见主-肺动脉间隔缺损。AAO: 升主动脉; SVC: 上腔静脉; MPA: 主肺动脉; LPA: 左肺动脉; RPA: 右肺动脉; DAO: 降主动脉; DA: 动脉导管; APSD: 主-肺动脉间隔缺损; R: 右侧

图 1 本例胎儿超声心动图表现和解剖大体图

Berry 综合征产前超声心动图诊断难度大, 易漏、误诊, 对以下胎儿心脏重要切面进行分析是诊断的关键: ①3VT 切面, 当主动脉与肺动脉走行与声束平行, APSD 易被误认为回声失落从而漏诊, 通过改变声束入射角度、叠加 CDFI 观察是否存在分流有利于明确诊断; ②肺动脉分支切面, 应注意动脉导管与肺动脉分支的鉴别, 正常肺动脉左、右分支从主肺动脉发出, 而动脉导管从主肺动脉发出连接至降主动脉。本例患儿因发现右肺动脉未正常从主肺动脉发出, 从而有的放矢地寻找其异常起源; ③3VP 分支切面, “蝴蝶征”是诊断 Berry 综合征的关键, “蝴蝶”的左、右“翅膀”分别由主肺动脉-左肺动脉及升主动脉-右肺动脉组成, 且两者因 APSD 而在中部紧密相连, 形成酷似张开双翅的“蝴蝶”; ④因 3VP 切面“蝴蝶征”的存在, 极易掩盖主动脉弓离断在 3VT 切面上呈现的“100 征”(“1”为主肺动脉, 2 个“0”分别为中断的主动脉弓及上腔静脉), 导致其漏诊, 而观察主动脉弓长轴切面有助于明确诊断。

目前关于 Berry 综合征与染色体异常的相关研究有限。研究<sup>[4]</sup>指出 Berry 综合征与 13-三体或染色体带 9p24.2 存在 102 kb 的片段缺失有关。本例孕妇在早孕期曾有放射线接触史, 提示 Berry 综合征与染色体异常或基因突变可能存在某种

关联, 但该孕妇未行相关检查, 今后有待更多临床病例进一步研究证实。Berry 综合征患儿在出生后随着肺血管阻力下降常导致严重的肺动脉高压及心力衰竭, 预后较差, 后续治疗繁琐且难度较大, 故应用产前超声心动图早期诊断具有极为重要的意义。

### 参考文献

[1] Berry TE, Bharati S, Muster AJ, et al. Distal aortopulmonary septal defect, aortic origin of the right pulmonary artery, intact ventricular septum, patent ductus arteriosus and hypoplasia of the aortic isthmus: a newly recognized syndrome[J]. Am J Cardiol, 1982, 49(1): 108-116.

[2] Braunlin E, Peoples WM, Freedom RM, et al. Interruption of the aortic arch with aorticopulmonary septal defect. An anatomic review [J]. Pediatr Cardiol, 1982, 3(4): 329-335.

[3] Mori K, Ando M, Takao A, et al. Distal type of aortopulmonary window. Report of 4 cases[J]. Br Heart J, 1978, 40(6): 681-689.

[4] Jayaram N, Knowlton J, Shah S, et al. Berry syndrome: a possible genetic link[J]. Pediatr Cardiol, 2013, 34(6): 1511-1513.

(收稿日期: 2022-12-19)