

[10] 韩佳霖, 黄安茜, 包凌云. 超声检查对子宫肉瘤和子宫肌瘤的鉴别诊断价值[J]. 浙江临床医学, 2023, 25(7): 1064-1066.

[11] Exacoustos C, Romaninm E, Amadio A, et al. Cangray-scale and color Doppler ultrasonography differentiate between uterine leiomyosarcoma and leiomyoma[J]. J Clin Ultrasound, 2007, 35(8): 449-457.

[12] Putra D, Maharani N, Gianina K. Ultrasound features and diagnostic workup of uterine leiomyosarcomas[J]. J Ultrasound Med, 2022, 41(7): 1837-1844.

[13] 郭瑞芳, 王卫平, 赵蒙. CDFI 参数在子宫肌瘤与子宫肉瘤鉴别诊断中的应用[J]. 实用癌症杂志, 2023, 38(7): 1162-1164, 1168.

(收稿日期: 2024-05-01)

· 病例报道 ·

Echocardiographic manifestations of mucopolysaccharidosis type II with pulmonary hypertension: a case report

黏脂贮积症 II 型合并肺动脉高压超声心动图表现 1 例

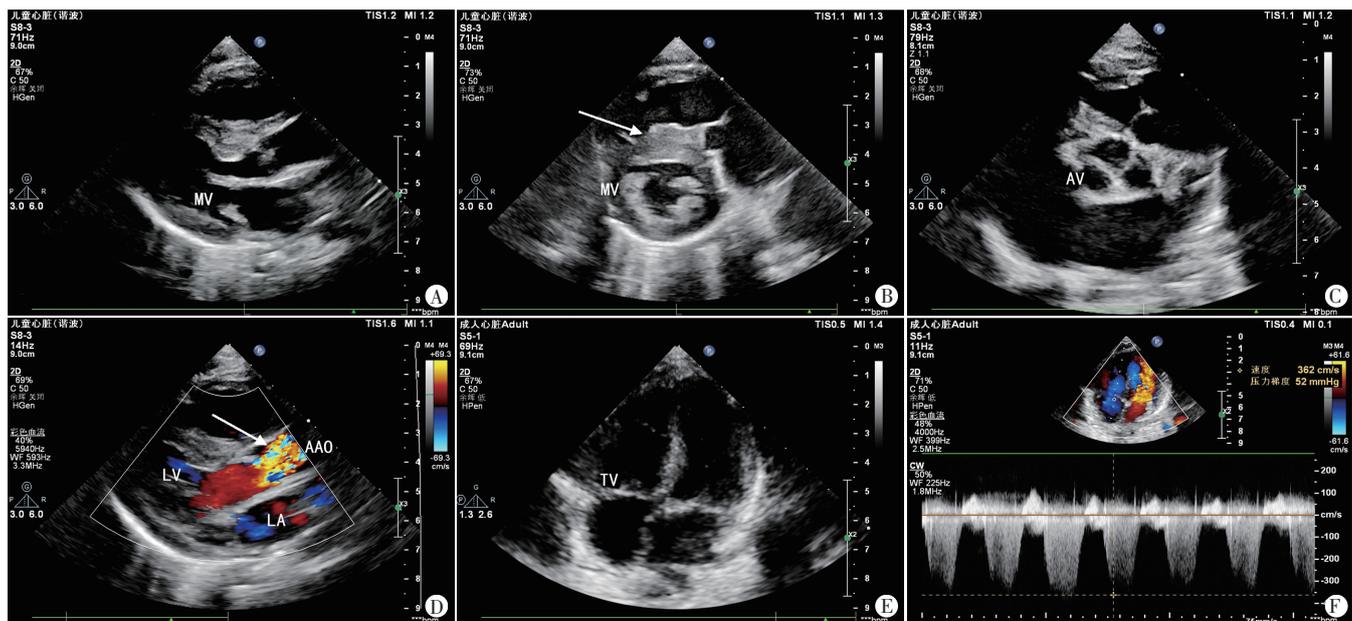
谭品 龙湘党 谢娟娟

[中图法分类号] R540.45

[文献标识码] B

患儿女, 6岁, 因“发热、胸闷 2 d”来我院就诊。体格检查: 身高 63 cm, 体质量 8.4 kg, 发际低, 前额突, 鼻梁塌, 唇厚, 牙龈增生, 牙冠部分缺失伴形态异常, 听力正常; 心前区可闻及 III 级收缩期杂音; 肋骨外翻, 脊柱侧弯, 爪形手。父母既往体健, 否认近亲婚配, 以及类似病史和家族遗传病史。实验室检查: 心肌肌酸激酶 26.00 U/L, B 型脑利钠肽前体 306.5 pg/ml, 血浆总氨基己糖苷酶 1087.7 nmol·L⁻¹·min⁻¹, 血浆 β-葡萄糖醛酸苷酶 21 640.2 nmol·L⁻¹·h⁻¹; 尿粘多糖检查阴性, 血常规、尿常规、大便常规、肝肾功能、电解质、降钙素原、血清铁蛋白检查结果均

未见异常, 肺炎支原体、甲流病毒、乙流病毒、呼吸道合胞病毒、新型冠状病毒核酸检测均呈阴性。超声心动图检查: 右房左右径 20 mm, 右房上下径 29 mm, 右室左右径 23 mm, 肺动脉内径 20 mm; 室间隔厚 10 mm, 左室后壁厚 7 mm, 肌层回声稍增粗; 二尖瓣、三尖瓣及主动脉瓣瓣叶均增厚、回声增强, 三尖瓣口反流速度 362 cm/s, 最大跨瓣压差 52 mmHg (1 mmHg=0.133 kPa), 估测肺动脉收缩压约 55 mmHg, 主动脉瓣口收缩期见五彩镶嵌的射流束, 瓣口峰值流速 260 cm/s, 压差 27 mmHg; 各瓣均未见明显瓣膜畸形。见图 1。超声心动图提示: 右心增大, 肺动脉内



A: 二尖瓣瓣叶增厚; B: 左室后壁厚, 肌层回声增粗 (箭头所示); C: 主动脉瓣瓣叶增厚; D: CDFI 示主动脉瓣口花色射流束 (箭头所示); E: 三尖瓣瓣叶增厚; F: 连续多普勒示三尖瓣中度反流。MV: 二尖瓣; AV: 主动脉瓣; LA: 左房; LV: 左室; AAO: 升主动脉; TV: 三尖瓣

图 1 本例患儿超声心动图表现

(下转第 996 页)

巴结转移的相关危险因素[J].中华医学超声杂志(电子版),2021,18(4):381-385.

[9] 常乾坤,白春强,王伟芳,等.三阴性乳腺癌临床及超声表现与腋窝淋巴结转移的相关性分析[J].医学研究生学报,2022,35(12):1304-1308.

[10] 黄毅,潘艺,李磊,等.腋窝淋巴结阴性乳腺癌280例腋窝淋巴结转移的危险因素分析[J].安徽医药,2022,26(10):2017-2020.

[11] 李海芬,邓亚云,李洪来,等.超声测定PI、RI、Vmax结合血清sE-cadherin、CYFRA21-1对乳腺癌良恶性及淋巴结转移的诊断价值[J].生物医学工程与临床,2024,28(1):56-62.

[12] 石喜喜,柳心平,石瑾璟,等.基于超声造影联合卵巢癌风险预测模型指数的列线图模型对卵巢上皮性癌的诊断价值[J].临床超

声医学杂志,2022,24(11):832-836.

[13] Wu J, Zhang H, Li L, et al. A nomogram for predicting overall survival in patients with low-grade endometrial stromal sarcoma: a population-based analysis[J].Cancer Commun(Lond),2020,40(7):301-312.

[14] Lv J, Liu YY, Jia YT, et al. A nomogram model for predicting prognosis of obstructive colorectal cancer[J].World J Surg Oncol,2021,19(1):337.

[15] Huang X, Luo Z, Liang W, et al. Survival nomogram for young breast cancer patients based on the seer database and an external validation cohort[J].Ann Surg Oncol,2022,29(9):5772-5781.

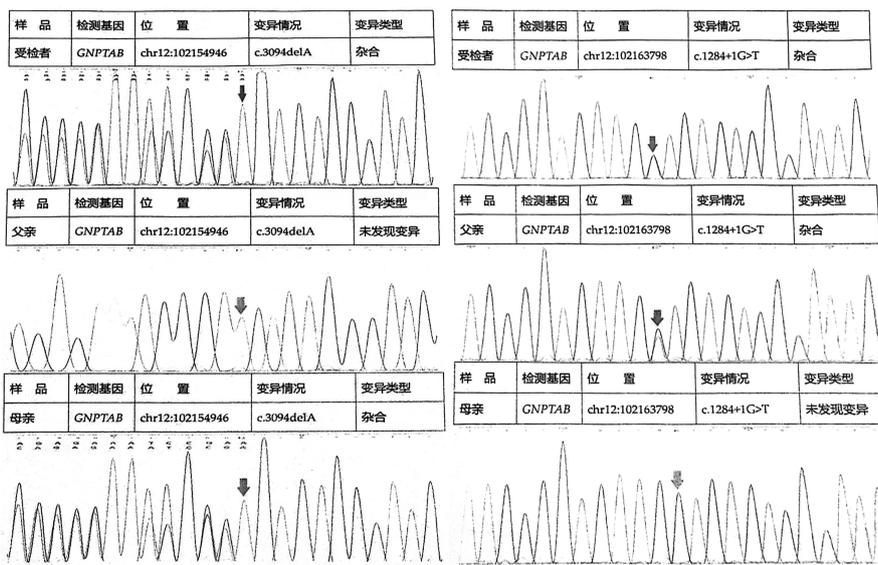
(收稿日期:2024-04-20)

(上接第990页)

径增宽,左室壁增厚,二尖瓣、三尖瓣及主动脉瓣增厚、回声增强,三尖瓣中度反流(提示肺动脉高压),主动脉瓣轻度狭窄。腹部超声、头部CT检查均未见明显异常。酶全外显子基因检测示GNPTAB基因杂合核苷酸变异:①c.1284+1G>T为剪切变异,父源;②c.3094delA为移码变异,母源(图2);以上表型与该基因所致疾病高度相符,判为致病性变异。最终综合诊断为黏脂贮积症Ⅱα/β(mucopolipidosis type Ⅱα/β, MLⅡα/β)型。给予抗感染、抗凝、护心等对症支持治疗后症状改善,遂出院。出院后每个月复查超声心动图,病情未见明显进展。

讨论:黏脂贮积症是一种由GNPTAB基因变异引起的常染色体隐性遗传病,根据缺失或突变的酶分为Ⅰ~Ⅳ型^[1],其中MLⅡα/β型与MLⅢα/β型患儿均由于N-乙酰葡萄糖胺-1磷酸化酶活性缺乏而致病,故具有相似的临床表现,如特殊面容、骨骼畸形、心脏损害及发育迟缓等,主要依据起病时间和病情严重程度区分。本例患儿可见面容改变及肋骨外翻、脊柱侧弯、爪形手等骨骼畸形。MLⅡα/β型发病率极低,但起病早、症状重,导致患儿通常在2岁前停止生长发育,多在儿童期死亡,可根据临床表现、相关酶学检测及基因测序结果综合诊断^[2]。心血管受累是本例患儿的主要临床表现,其以心脏瓣膜及心肌受累较多见,黏脂类物质储存在心肌及瓣膜组织中均可导致相应部位发生病变,但超声心动图表现无明显特异性^[3]。而肺动脉高压在MLⅡα/β型中罕见且较严重,储存糖蛋白所引起的间质性肺病及内皮素-1在溶酶体中降解受损是导致患者发生肺动脉高压的主要原因,可作为诊断MLⅡα/β型的主要病理依据。此外,本例患儿存在右心增大,提示MLⅡα/β型也可导致心脏扩大,但此表现较少见,发生机制尚未明确,有研究^[4]推测此病会导致胰岛素样生长因子-2过量及钙离子通道紊乱,或与溶酶体底物在心肌及瓣膜组织中储存相关,从而使心肌扩张、心脏扩大。

总之,超声心动图作为一种辅助诊断MLⅡα/β型的重要



患儿GNPTAB基因发现杂合核苷酸变异:c.1284+1G>T为剪切变异,父源;c.3094delA为移码变异,母源

图2 本例患儿酶全外显子基因测序峰图(箭头示基因变异位点)

手段,除了观察该病的心脏受累程度外,还可客观评估肺动脉压力变化情况,是MLⅡα/β型合并肺动脉高压的首选检查方法^[5],对评估疾病进展及预后效果具有重要意义。

参考文献

[1] 王梦慧,郑吉善,吕兰秋,等.1例GNPTAB基因变异致黏脂贮积症Ⅲα/β型患儿的临床和遗传学分析[J].中国优生与遗传杂志,2023,31(12):2530-2533.

[2] 焦资君,金介员,项荣.黏脂贮积症Ⅱ型的发生机制及病理症状研究进展[J].生命科学研究,2020,24(6):499-503,510.

[3] Khan SA, Tomatsu SC. Mucopolipidoses overview: past, present, and future[J].Int J Mol Sci,2020,21(18):6812.

[4] 姜海燕,张敏,康婷,等.黏脂贮积症Ⅲα/β型合并扩张型心肌病1例[J].临床心血管病杂志,2024,40(10):863-866.

[5] Recla S, Hahn A, Apitz C. Pulmonary arterial hypertension associated with impaired lysosomal endothelin-1 degradation[J].Cardiol Young,2015,25(4):773-776.

(收稿日期:2024-06-12)