

对 CADASIL 的敏感度与特异度较高,可显示其 3 个关键特征,即脑白质高信号、腔隙性梗死和脑微出血。检测 NOTCH3 基因热点突变可作为诊断 CADASIL 的金标准。本组病例 1 首先就诊,经追问家族病史发现病例 2;2 例 CADASIL 均表现为双侧脑实质多发对称性异常信号,缺乏对双侧颞叶异常信号的充分认识以及不了解家族病史时,易误诊为多发性硬化(multiple

sclerosis, MS)。鉴别要点:CADASIL 好发于中年人,MRI 示双侧大脑白质、颞叶异常信号,家族病史有利于诊断;MS 好发于青壮年,分为继发进展型或复发缓解型,MRI 示中枢神经系统多灶性白质损伤,典型征象为“直角脱髓鞘征”,极少见双侧颞叶受累。MRI 对诊断 CADASIL 具有重要临床价值,但最终确诊需依靠 NOTCH3 基因热点突变检测。

## Ultrasonic diagnosis of congenital mitral stenosis: Case report

### 超声诊断先天性二尖瓣狭窄 1 例

任永凤

(亳州市人民医院超声科,安徽 亳州 236800)

[Keywords] heart defects, congenital; mitral valve stenosis; echocardiography

[关键词] 心脏缺损,先天性;二尖瓣狭窄;超声心动描记术

DOI:10.13929/j.issn.1003-3289.2020.09.046

[中图分类号] R725.4; R540.45 [文献标识码] B [文章编号] 1003-3289(2020)09-1426-01

患儿女,10 个月,因体检二尖瓣听诊区闻及 3 级舒张期杂音而就诊。查体:一般状况良好,发育尚可,无颈静脉怒张;双肺未见异常,心尖区可闻及 3 级舒张期隆隆样杂音,其余各瓣膜听诊区未闻及病理性杂音;腹平软,双下肢无水肿。胸部 X 线:心影增大,肺动脉段无抬高。心电图:窦性心律,左心房增大。超声心动图:二尖瓣瓣叶稍厚,交界处粘连,心尖四腔切面示舒张期二尖瓣呈“降落伞样”(图 1A),左心室短轴切面二尖瓣口呈“鱼嘴样”改变

(图 1B),最大开口面积 $0.55\text{ cm}^2$ ;脉冲多普勒示二尖瓣口血流速度增快,收缩期峰值血流速度(peak systolic velocity, PSV)  $3.5\text{ m/s}$ ,余瓣膜结构及开闭正常,房室间隔连续性良好。超声诊断:先天性二尖瓣狭窄(mitral stenosis, MS)。患儿家属选择于外地接受手术治疗,术中所见证实超声诊断。

**讨论** 先天性 MS 主要由瓣膜结构发育异常所致,易合并心脏其他畸形。本例超声心动图多切面扫查未见房间隔缺损,由于患儿幼小,无其他疾病,故首先考虑先天性 MS。罹患本病的幼儿在平静状态下可无任何症状,进食或活动后可出现疲乏

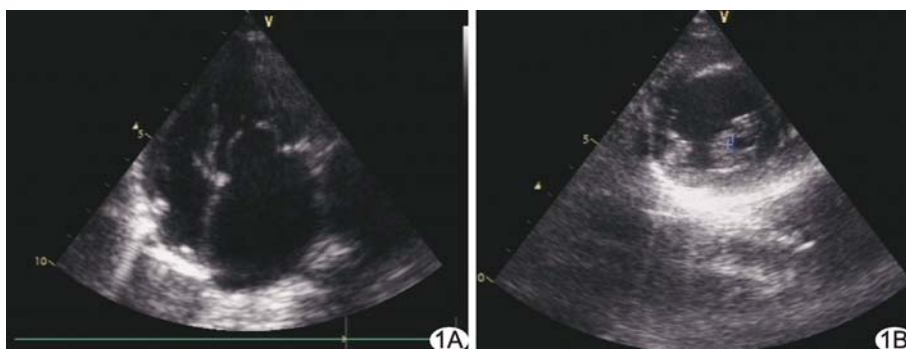


图 1 先天性二尖瓣狭窄声像图 A. 心尖四腔切面; B. 短轴切面

或呼吸急促等表现;如合并肺动脉高压,可影响其生长发育,或出现反复肺部感染。如患儿 MS 较重且症状明显,应及时纠正,首选经皮二尖瓣球囊扩张成形术,因其创伤小,能保留原有瓣膜结构和功能,且术后无需抗凝治疗。对狭窄较轻且无明显症状的患儿可暂不予手术治疗,但需定期复查持续观察。本例患儿 MS 程度较重,但无明显临床症状,因发现及时,尚未引发肺动脉高压。超声心动图诊断 MS 优势显著,无年龄限制,能全面评估心脏瓣膜结构及并发症,有助于临床制定治疗方案,避免病情延误。

[第一作者] 任永凤(1978—),男,安徽亳州人,硕士,副主任医师。E-mail: Renyf55507@126.com

[收稿日期] 2019-12-05 [修回日期] 2020-06-19