

先天性二尖瓣关闭不全的超声心动图诊断方法及准确性

张冰¹ 高一鸣¹ 张丽¹ 徐楠¹ 邢佳怡¹ 张婷婷¹ 毛凤群² 李守军² 逢坤静¹

[摘要] 目的:分析先天性二尖瓣关闭不全(CMI)超声心动图影像特征,以外科手术探查结果为金标准,探讨超声心动图对CMI的诊断方法及诊断准确性。方法:回顾性分析2016年10月—2022年4月于阜外医院行超声心动图检查诊断为中度及以上的儿童CMI患者,均行二维及三维超声心动图对二尖瓣关闭不全的病理结构、反流程度进行了定性及定量诊断。以外科手术探查结果为金标准,探讨超声心动图诊断CMI的准确性,总结超声心动图对于CMI的诊断方法和评估要点。结果:研究共纳入130例儿童CMI患者,超声诊断二尖瓣病理结构包括二尖瓣腱索分化不良82例(63.1%),功能性二尖瓣反流21例(16.2%),缺血性二尖瓣反流14例(10.8%),二尖瓣脱垂9例(6.9%),二尖瓣瓣叶裂4例(3.1%)。以手术探查结果为金标准,超声心动图总诊断准确率94.6%。2例二尖瓣脱垂误诊为腱索分化不良,5例功能性反流漏诊了腱索异常连接。结论:超声心动图检查是儿童CMI的精准诊断工具,能够有效指导外科治疗策略。

[关键词] 先天性二尖瓣关闭不全;超声心动图;腱索分化不良;缺血;脱垂

DOI:10.13201/j.issn.1001-1439.2022.12.003

[中图分类号] R541.1 **[文献标志码]** A

Diagnostic approach and accuracy of echocardiography in congenital mitral insufficiency

ZHANG Bing¹ GAO Yiming¹ ZHANG Li¹ XU Nan¹ XING Jiayi¹ ZHANG Tingting¹
MAO Fengqun² LI Shoujun² PANG Kunjing¹

(¹Department of Echocardiography, National Center for Cardiovascular Diseases and Fuwai Hospital, Chinese Academy of Medical Sciences and Peking Union Medical College, Beijing, 100037, China; ²Pediatric Cardiac Surgery Center, National Center for Cardiovascular Diseases and Fuwai Hospital, Chinese Academy of Medical Sciences and Peking Union Medical College) Corresponding author: PANG Kunjing, E-mail: pangkj@126.com

Abstract Objective: To analyze the echocardiographic features of congenital mitral insufficiency(CMI). The surgical exploration results were used as the gold standard, and then the diagnostic accuracy of echocardiography for CMI was discussed. **Methods:** Children with moderate and more than moderate CMI diagnosed by echocardiography in Fuwai Hospital from October 2016 to April 2022 were analysed retrospectively. The pathological structure and severity of mitral regurgitation(MR) were evaluated qualitatively and quantitatively by two-dimensional and three-dimensional echocardiography. With reference to the surgical exploration results as the gold standard, the accuracy of echocardiography in the diagnosis of CMI was discussed, and the diagnostic methods and evaluation points of echocardiography for CMI were summarized. **Results:** A total of 130 children with CMI were included in the study. Echocardiography showed that the mitral valve pathology consisted of undifferentiated chordae tendineae of mitral valve in 82 cases(63.1%), functional MR in 21 cases(16.2%), ischemic MR in 14 cases(10.8%), mitral valve prolapse in 9 cases(6.9%) and isolated cleft in 4 cases(3.1%). Echocardiography was found to be 94.6% accurate compared with surgical exploration results. Two cases of mitral valve prolapse were misdiagnosed as undifferentiated chordae tendineae, and 5 cases of functional regurgitation missed the diagnosis of abnormal connection of chordae tendineae. **Conclusion:** Echocardiography is an accurate diagnostic tool for CMI in children and can be used to guide surgical treatment strategies.

Key words congenital mitral insufficiency; echocardiography; undifferentiated chordae tendineae; ischemia; prolapse

¹中国医学科学院北京协和医学院国家心血管病中心阜外医院超声影像中心(北京,100037)

²中国医学科学院北京协和医学院国家心血管病中心阜外医院小儿心脏外科中心

通信作者:逢坤静,E-mail:pangkj@126.com

先天性二尖瓣关闭不全(congenital mitral insufficiency, CMI)是儿童常见的心脏疾病,严重影响儿童生命健康^[1],而且由于儿童二尖瓣正处于生长发育阶段,瓣膜菲薄,手术难度大,对于心脏外科医生来说治疗极具挑战性^[2-3]。CMI属于先天性二尖瓣功能障碍的一种,目前已知的先天性二尖瓣功能障碍包括二尖瓣脱垂、功能性二尖瓣反流、缺血性二尖瓣反流、二尖瓣瓣叶裂、二尖瓣瓣上环、双孔二尖瓣、降落伞型二尖瓣、二尖瓣发育不良、二尖瓣拱廊(或腱索分化不良)^[4]。其中,二尖瓣脱垂、功能性二尖瓣反流、缺血性二尖瓣反流、二尖瓣瓣叶裂和腱索发育不良是导致CMI的主要原因。超声心动图能够清晰显示二尖瓣瓣叶、瓣环、腱索及乳头肌结构,实时观察瓣叶活动性以及反流束大小,是CMI的首选检查方法^[5],能够为CMI病因诊断和临床治疗策略的选择提供丰富信息。本研究纳入在中国医学科学院阜外医院确诊的中度及以上儿童CMI患者,分析其二维及三维超声心动图资料,以外科手术探查结果为金标准,探讨超声心动图诊断CMI的准确性,并总结超声心动图对于CMI的诊断方法和评估要点。

1 对象与方法

1.1 对象

连续纳入2016年10月—2022年4月于阜外医院行超声心动图检查诊断为中度及以上儿童CMI患者,排除标准为中度及以上二尖瓣狭窄及心内膜垫缺损。最终纳入130例患儿,其中男64例,女66例;年龄10.0(26.0)个月,身高72.0(26.0)cm,体重8.0(5.8)kg,体表面积0.38(0.23)m²。临床症状以心脏杂音、生长发育迟缓为主。所有患者行二维及三维超声心动图检查并诊断为CMI。

1.2 仪器与方法

1.2.1 仪器 采用Phillips EPIQ 7C或者CVx超声诊断仪,二维图像采集使用S8-3或S5-1探头,三维图像采集使用X5-1探头。

1.2.2 检查方法 患儿取平卧位或左侧卧位,平静呼吸,连接同步心电图。使用S8-3或S5-1探头进行完整的常规经胸二维超声心动图检查,通过调整聚焦位置、增益等使图像显示清晰。常规二维超声心动图主要观察切面包括胸骨旁左室长轴切面、胸骨旁二尖瓣水平短轴切面、乳头肌水平短轴切面、心尖四腔心、两腔心及三腔心切面,仔细检查二尖瓣环发育情况,测量其前后径、内外径及左右径;瓣叶发育情况,有无瓣叶裂;腱索发育情况,有无发育短小或缺失;乳头肌位置、形态、数目。应用彩色多普勒血流成像观察二尖瓣反流程度,使用反流束缩流颈宽度和有效反流口面积对CMI的严重程度进行分级^[6],分为中度、中重度及重度。同时观察有无伴发的其他畸形。二维图像采集结束之后,将

探头切换至X5-1,应用三维经胸超声心动图评估瓣叶、腱索及乳头肌的三维立体结构,并排查瓣叶裂。

1.2.3 外科手术 所有患儿均行外科手术治疗,合并其他畸形的同时外科手术纠正。术中探查二尖瓣器解剖结构,明确CMI病理结构。

1.3 统计学处理

采用SPSS 26.0软件进行统计分析,符合偏态分布的计量资料采用中位数(四分位数间距)表示;计数资料以例或者百分数表示。

2 结果

2.1 超声检查结果

术前所有病例均经二维及三维超声心动图检查诊断为CMI,包括二尖瓣腱索分化不良82例(63.1%)、功能性二尖瓣反流21例(16.2%)、缺血性二尖瓣反流14例(10.8%)、二尖瓣脱垂9例(6.9%)、二尖瓣瓣叶裂4例(3.1%),见图1。其中,中度反流20例(15.4%),中重度反流29例(22.3%),重度反流81例(62.3%)。130例患儿中有89例合并其他畸形,其中简单畸形(定义为卵圆孔未闭、房间隔缺损、室间隔缺损及动脉导管未闭)61例(46.9%),复杂畸形(定义为除简单畸形之外所有的其他畸形)28例(21.5%)。各组反流程度及合并畸形具体情况见表1。

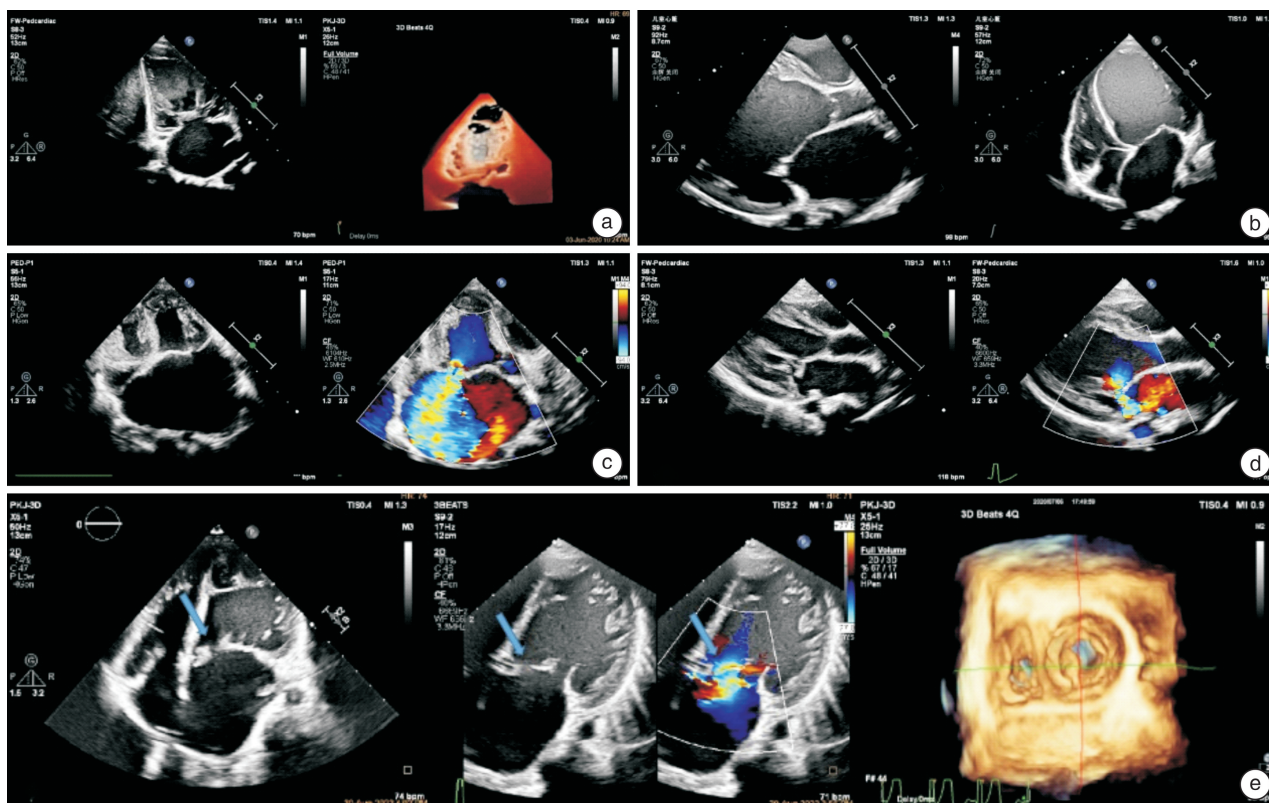
2.2 外科手术情况

所有患儿均行二尖瓣成形术,以术中探查结果为金标准,超声心动图总诊断正确率为94.6%,诊断二尖瓣腱索分化不良、功能性二尖瓣反流、缺血性二尖瓣反流、二尖瓣脱垂、二尖瓣瓣叶裂的准确率分别为97.6%、76.2%、100.0%、81.8%、100.0%。超声诊断为二尖瓣腱索分化不良的患儿中有2例为误诊,手术探查诊断为二尖瓣脱垂;诊断为功能性二尖瓣反流患儿中有5例漏诊了瓣下腱索异常连接。

3 讨论

CMI是儿童常见心脏病,多是由于二尖瓣器发育不良所致。对于此类疾病,临床基于反流程度及反流病因、相关心脏病变情况进行决策,制定治疗策略,超声在其中起到了关键作用。本研究总结了本院应用经胸超声心动图诊断CMI的相关经验。

在本研究纳入病例中,二尖瓣腱索分化不良占比最高。二尖瓣腱索分化不良是笔者所在研究团队首次提出的先天性二尖瓣畸形诊断概念,涵盖了二尖瓣拱廊^[7]及其一系列相关的非典型病变,如二尖瓣半拱廊^[8]、部分吊床样二尖瓣^[9],这类先天性二尖瓣畸形的发病机制为不同程度的腱索分化不良^[4]。本研究中二尖瓣腱索分化不良的超声诊断准确率高达97.6%,说明术前超声心动图检查可以对腱索分化不良进行准确识别,较好地评估二尖瓣乳头肌及腱索的发育情况。由于既往较少关于



a;二尖瓣腱索分化不良;b;功能性二尖瓣反流;c;缺血性二尖瓣反流;d;二尖瓣前叶脱垂;e;二尖瓣前叶裂。

图1 二尖瓣不同病理结构

Figure 1 Different pathological structures of mitral valve

表1 130例患儿二尖瓣反流严重程度及合并畸形情况

Table 1 The mitral regurgitation severity and associated anomaly in 130 children

例(%)

指标	二尖瓣腱索分化不良 (82例)	功能性二尖瓣反流 (21例)	缺血性二尖瓣反流 (14例)	二尖瓣脱垂 (9例)	二尖瓣瓣叶裂 (4例)
反流程度					
中度	12(14.6)	8(38.1)	0(0)	0(0)	0(0)
中重度	13(15.9)	8(38.1)	4(28.6)	4(44.4)	0(0)
重度	57(69.5)	5(23.8)	10(71.4)	5(55.6)	4(100.0)
合并其他畸形					
简单畸形	46(56.1)	11(52.4)	0(0)	3(33.3)	1(25.0)
复杂畸形	4(4.9)	9(42.9)	14(100.0)	1(11.1)	0(0)

二尖瓣拱廊超声诊断准确率的研究,因此仍需进行大规模多中心的临床研究,进一步探讨超声对该疾病诊断的准确性。本研究团队提出,二尖瓣腱索分化不良的超声诊断标准应包括:①发育正常或扩大的二尖瓣环及瓣叶;②两组乳头肌,一组肥大或两组均肥大或延长;③腱索缩短或缺失,乳头肌贴近或者直接连接瓣叶;④瓣叶活动受限,造成 Carpentier III A型的二尖瓣反流。根据腱索的发育情况以及是否同时合并二尖瓣狭窄,二尖瓣腱索分化不良可以分为3型:I型:连接前外侧乳头肌的腱索分化不良;连接后内侧乳头肌的腱索病变较轻或正常,二尖瓣功能障碍表现为单纯的二尖瓣反流。II

型:连接两组乳头肌的腱索均分化不良,二尖瓣功能障碍表现为单纯的二尖瓣反流。III型:连接两组乳头肌的腱索均分化不良,二尖瓣功能障碍表现为二尖瓣反流加二尖瓣狭窄或单纯的二尖瓣狭窄^[4]。在二尖瓣腱索分化不良的术前超声评估中,需仔细观察两组乳头肌是否均存在肥大或延长的情况,以及二尖瓣反流与狭窄的程度,准确确定分型,以供临床选择合适的治疗策略和手术时机。三维超声心动图在显示异常肥大和延长的乳头肌方面有着更大的优势,可以帮助提高超声诊断二尖瓣腱索分化不良的准确性。本研究中,功能性二尖瓣反流占比仅次于腱索分化不良,该类型超声诊断准确率在

本研究中相对最低,超声将5例患儿误诊为了功能性二尖瓣反流。有关功能性二尖瓣反流超声诊断的既往研究多集中于反流严重程度及二尖瓣结构参数的改变^[10-11],有关超声诊断准确率的研究少见,因此本研究的诊断准确率仍需进一步验证。功能性二尖瓣反流是指瓣叶结构正常,由于左心室扩张引起的二尖瓣关闭不全^[12-13]。因此,功能性二尖瓣反流多合并其他可以导致左心扩大的畸形,本研究中合并畸形占比最高的为室间隔缺损,其次为动脉导管未闭,此外还包括共同动脉干等少见复杂先天性心脏病。本研究误诊的5例患儿均是因漏诊了瓣下腱索异常连接而错误诊断为功能性二尖瓣反流,提示超声在诊断功能性反流时,需仔细排查二尖瓣器本身的器质性病变,防止漏诊和误诊。

本研究中诊断为缺血性二尖瓣反流的患儿共14例,术前超声检查均做出了正确诊断,该类患儿均合并了冠状动脉异常起源,包括12例左冠状动脉异常起源于肺动脉和1例回旋支异常起源于肺动脉及1例先天性单冠畸形。缺血性二尖瓣反流存在较为特异的超声心动图表现,可以观察到心内膜、二尖瓣腱索和乳头肌缺血坏死、纤维化导致的回声增强^[14]。当发现以上征象,怀疑是缺血所致的二尖瓣反流时,应仔细探查缺血原因,观察冠状动脉发育有无异常以及发育异常的类型^[15]。二尖瓣叶脱垂导致的二尖瓣关闭不全在本研究纳入患儿中占比排在第4位,超声诊断准确率为81.8%,和既往研究超声诊断二尖瓣脱垂的高准确率一致^[16],说明超声在诊断二尖瓣脱垂中有着巨大的优势,可以很好地评估瓣叶有无脱垂。同时,超声还可以评估脱垂部位和脱垂高度,以及脱垂病因,观察是原发性还是继发性二尖瓣脱垂,评估瓣叶及腱索自身发育,是否存在瓣叶面积扩大,瓣叶增厚、松软,腱索冗长、扭曲的情况;观察瓣下腱索有无断裂,乳头肌缺血纤维化等情况。三维超声心动图相较于二维超声心动图能够进一步直观显示脱垂部位,为二尖瓣脱垂的术前评估提供更多信息。本研究诊断为缺血性二尖瓣反流患儿部分存在因乳头肌缺血纤维化而造成的瓣叶脱垂,但该部分患儿出现二尖瓣反流的根本原因是缺血,因此本研究将该类患儿归为缺血性二尖瓣反流,而非二尖瓣脱垂。单纯的二尖瓣瓣叶裂比较少见^[17],瓣叶裂多在心内膜垫缺损患儿中出现,本研究排除了心内膜垫缺损患儿,纳入的单纯二尖瓣瓣叶裂仅有4例,且均为前叶裂,经手术探查验证未出现误诊。这和既往国内外研究结果相一致,超声诊断单纯二尖瓣前叶裂和手术探查结果一致性良好^[18],但是漏诊率罕有报导,有待进一步探讨。当患儿存在原发孔型房间隔缺损或者流入道型房间隔缺损时,往往会仔细观察二尖瓣前叶形态和结构,从而比较容易发现二

尖瓣前叶裂的存在。而对于单纯的二尖瓣前叶裂,如果没有仔细探查二尖瓣水平短轴切面瓣叶形态以及二尖瓣反流来源,易被漏诊。因此,对于简单的二尖瓣反流也不能掉以轻心,应使用二维及三维超声心动图仔细探查二尖瓣瓣叶的形态和发育情况,尤其三维超声心动图在显示二尖瓣瓣叶裂方面更具优势,可以显示瓣叶裂的部位和程度,能够帮助减少瓣叶裂的漏诊。

心脏瓣膜病作为仅次于冠状动脉疾病和高血压的第3大心血管疾病,外科手术是其重要的治疗方式,应根据患者自身病变情况谨慎选择手术策略^[19]。由于儿童二尖瓣瓣膜菲薄、容易撕裂,且治疗需要适应后续生长需要,因此外科治疗策略多为二尖瓣成形术^[20],本研究纳入患儿均进行了该项手术。成形方法的选择要根据瓣膜的病变情况,Carpentier等^[21]指出瓣膜成形的基本原则包括保留或恢复瓣叶的正常活动度、创造足够大的瓣叶对合面积、重塑并稳定瓣环。这就要求在术前评估中,除了准确诊断二尖瓣反流的病因外,还应当提供足够的瓣膜成形相关的超声信息,如二尖瓣环内径,包括前后径、内外径及左右径;A2和P2区二尖瓣瓣叶高度,以供外科医师评估瓣叶面积是否足够进行二尖瓣成形;二尖瓣瓣叶质量,是否存在增厚、卷曲、僵硬、活动度差等情况,以供外科医师评估瓣叶质量是否足够进行二尖瓣成形。对于儿童CMI患者,二尖瓣成形术疗效确切,早期手术效果满意,无需抗凝治疗,可以提高患儿的生活质量,因此CMI的早期准确诊断和治疗对于改善患儿预后具有非常重要的意义。

儿童CMI是小儿心脏外科常见的心脏病,严重影响患儿的健康和预期寿命,需要及时准确地对CMI病因、病理结构及严重程度进行诊断,以便外科选择合适的手术时机和治疗策略。超声心动图能够显示二尖瓣器的发育情况、瓣叶运动情况以及反流束大小,准确诊断二尖瓣发育异常类型,在CMI评估方面发挥着不可或缺的作用。超声检查不应仅满足于二尖瓣反流严重程度分级,还应对CMI病理结构进行细致的评估和检查,掌握检查方法和技巧,为临床治疗策略的选择提供更多有意义的信息。

利益冲突 所有作者均声明不存在利益冲突

参考文献

- [1] Meier S, Seeburger J, Borger MA. Advances in Mitral Valve Surgery [J]. *Curr Treat Options Cardiovasc Med*, 2018, 20(9):75.
- [2] Baghaei R, Tabib A, Jalili F, et al. Early and Mid-Term Outcome of Pediatric Congenital Mitral Valve Surgery [J]. *Res Cardiovasc Med*, 2015, 4(3):e28724.
- [3] Stellin G, Padalino M, Milanesi O, et al. Repair of congenital mitral valve dysplasia in infants and children:

- is it always possible? [J]. *Eur J Cardiothorac Surg*, 2000,18(1):74-82.
- [4] Pang K, Wang J, Zhang T, et al. Undifferentiated Chordae Tendineae of the Mitral Valve: Large Cohort Study of a Rare Mitral Malformation[J]. *Front Cardiovasc Med*, 2021, 8:695536.
- [5] Lancellotti P, Tribouilloy C, Hagendorff A, et al. Recommendations for the echocardiographic assessment of native valvular regurgitation: an executive summary from the European Association of Cardiovascular Imaging[J]. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*, 2013, 14(7):611-644.
- [6] Cherry SV, Jain P, Rodriguez-Blanco YF, et al. Noninvasive Evaluation of Native Valvular Regurgitation: A Review of the 2017 American Society of Echocardiography Guidelines for the Perioperative Echocardiographer[J]. *J Cardiothorac Vasc Anesth*, 2018, 32(2):811-822.
- [7] Layman TE, Edwards JE. Anomalous mitral arcade. A type of congenital mitral insufficiency[J]. *Circulation*, 1967, 35(2):389-395.
- [8] Deo SV, Maalouf JF, Mankad SV, et al. Mitral hemi-arcade: an unusual modification of a rare anomaly[J]. *J Card Surg*, 2012, 27(6):699-701.
- [9] Aramendi JJ, Hamzeh G, Crespo A, et al. Partial Hammock Valve: Surgical Repair and Long-Term Follow-Up in 23 Patients[J]. *Ann Thorac Surg*, 2018, 106(6):1854-1859.
- [10] Jin CN, Salgo IS, Schneider RJ, et al. Automated quantification of mitral valve anatomy using anatomical intelligence in three-dimensional echocardiography[J]. *Int J Cardiol*, 2015, 199:232-238.
- [11] Ashikhmina E, Shook D, Cobey F, et al. Three-dimensional versus two-dimensional echocardiographic assessment of functional mitral regurgitation proximal isovelocity surface area[J]. *Anesth Analg*, 2015, 120(3):534-542.
- [12] Otsuji Y, Handschumacher MD, Schwammenthal E, et al. Insights from three-dimensional echocardiography into the mechanism of functional mitral regurgitation: direct in vivo demonstration of altered leaflet tethering geometry [J]. *Circulation*, 1997, 96(6):1999-2008.
- [13] 宋光远, 刘然, 卢志南, 等. 功能性二尖瓣反流的治疗策略[J]. *临床心血管病杂志*, 2022, 38(6):433-438.
- [14] 洪雯静, 吴兰平, 张玉奇, 等. 不同年龄儿童左冠状动脉异常起源于肺动脉的超声心动图比较[J]. *医学影像学杂志*, 2016, 26(3):413-417.
- [15] Cohen MS, Herlong RJ, Silverman NH. Echocardiographic imaging of anomalous origin of the coronary arteries[J]. *Cardiol Young*, 2010, 20 Suppl 3:26-34.
- [16] Volpato V, Mantegazza V, Tamborini G, et al. Diagnostic Accuracy of Transillumination in Mitral Valve Prolapse: Side-by-Side Comparison of Standard Transthoracic Three-Dimensional Echocardiography against Surgical Findings[J]. *J Am Soc Echocardiogr*, 2021, 34(1):98-100.
- [17] Abadir S, Fouilloux V, Metras D, et al. Isolated cleft of the mitral valve: distinctive features and surgical management[J]. *Ann Thorac Surg*, 2009, 88(3):839-843.
- [18] Fraisse A, Massih TA, Kreitmann B, et al. Characteristics and management of cleft mitral valve[J]. *J Am Coll Cardiol*, 2003, 42(11):1988-1993.
- [19] 董念国, 曹红, 周廷文, 等. 心脏瓣膜病治疗进展[J]. *临床心血管病杂志*, 2022, 38(6):429-432.
- [20] 莫绪明, 李守军, 彭卫, 等. 先天性心脏病外科治疗中国专家共识(十三): 先天性二尖瓣畸形[J]. *中国胸心血管外科临床杂志*, 2020, 27(12):1382-1388.
- [21] Carpentier A, Branchini B, Cour JC, et al. Congenital malformations of the mitral valve in children. Pathology and surgical treatment [J]. *J Thorac Cardiovasc Surg*, 1976, 72(6):854-866.

(收稿日期:2022-11-16)