

Meckel-Gruber 综合征一例

赵宁 伍文霞 熊德庆 方茜 刘从燕

(四川省攀枝花市妇幼保健院 产前诊断分中心,四川 攀枝花 617000)

【中图分类号】 R714.53 【文献标识码】 B

1 临床资料

1.1 一般资料 孕妇30岁,G3P2,已生育2小孩,表型正常,此次妊娠为再婚后所为。因停经35周于2012年8月8日本院行系统性彩超。

1.2 检查及诊断 彩超异常情况为:双顶径7.0 cm,颅骨光带回声连续性中断,可见一向外凸出的包块,大小约3.6 cm×3.0 cm,其内可见部分脑组织回声,心胸比例未见异常,心室壁厚约1.2 cm,右肾周长与腹围比为0.54,双肾明显增大,回声增强,脐带横切面呈“吕”字形,颈部后方见大小约12.9 cm×10.0 cm无回声团块,边界较清,未见羊水液性暗区,S/D4.47。提示:①晚孕,单活胎,臀位,胎儿如孕31周大小;②胎儿发育异常:脑膨出,多囊肾(婴儿型可能),颈部淋巴水囊瘤可能;③羊水过少;④单脐动脉,脐血流异常(见图1)。因孕妇有2次剖宫产史,孕周大,为避免子宫破裂行剖宫取胎术。检查胎儿:枕部膨出一14 cm×12 cm×12 cm大小包块,囊性,蒂部实性,约3 cm×3 cm×3 cm大小;无多指(趾);右侧腹部扪及一大约8 cm×4 cm×4 cm大小实性包块,估计为右侧肾脏,左侧腹部未扪及包块(见图2)。综合上述情况,估计此胎儿为Meckel-Gruber综合征。

2 讨论

超声提示颈部淋巴水囊瘤可能,取胎后检查未见颈部包块,系脑膨出包块下垂到颈部造成超声分辨困难所致。超声提示双肾增大,未见羊水液性暗区,与双侧多囊肾、肾功能衰竭有关。Meckel-Gruber综合征是罕见的致死性畸形,其特征的表现为

多囊肾、枕部脑膨出、轴后多趾(指)等,同时可合并全身多个系统异常,涉及肝脏、心脏、颜面部、生殖道、肢体畸形等,多表现为胎死宫内或出生后数小时死于呼吸、肾脏衰竭,其发病率在活产胎儿中仅为1:13 250~1:140 000^[1]。该病为常染色体隐性遗传性疾病,与17号染色体异常有关^[2],其临床表现具有明显的异质性,但是对于大多数病例有3种表现中的2种即可诊断该病,双侧多囊肾表现为100%,而枕部脑膨出和多指/(趾)的发生分别为90%和83.3%,因伴发中枢神经系统和泌尿系统的缺陷,预后不良,早期发现,一旦确诊,应终止妊娠。

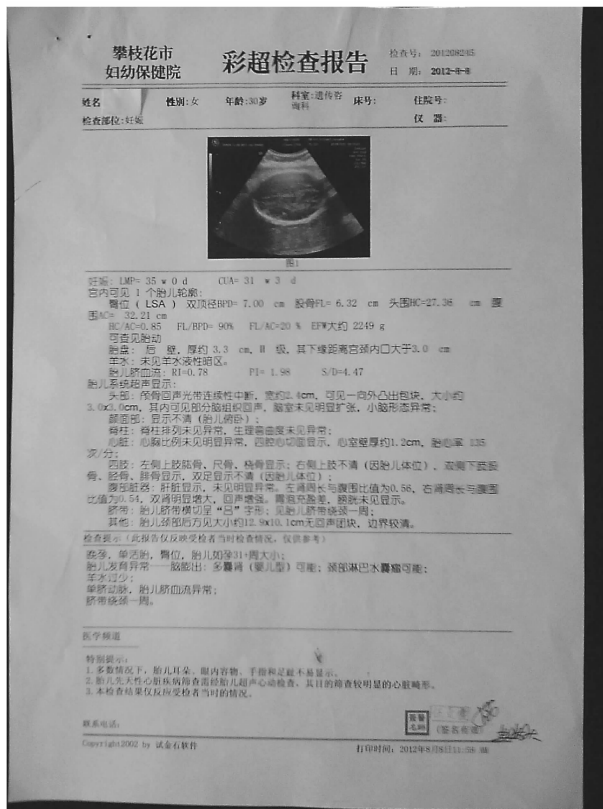


图1 孕妇剖宫取胎前系统性彩超报告单



图2 孕妇剖宫取胎后胎儿照片

参考文献

- [1] 李志华, 陈小兵, 刘晓霞, 等. Meckel-Gruber 综合征[C]//《中国产前诊断杂志》编辑部, 同济大学附属第一妇婴保健院, 卫生部全国产前诊断专家组办公室. 首届中国胎儿医学大会论文汇编. 上海:《中国产前诊断杂志》编辑部, 同济大学附属第一妇婴保健院, 卫生部全国产前诊断专家组办公室, 2011: 132.
- [2] 杨小红, 朱霞, 陈欣林. 早孕期产前超声诊断诊断 Meckel-Gruber-Mechel-GTHber 综合征 1 例[C]//《中国产前诊断杂志》编辑部, 同济大学附属第一妇婴保健院, 卫生部全国产前诊断专家组办公室. 首届中国胎儿医学大会论文汇编. 上海:《中国产前诊断杂志》编辑部, 同济大学附属第一妇婴保健院, 卫生部全国产前诊断专家组办公室, 2011:153-154.

编辑:宋文颖

(收稿日期:2013-05-26)

读者 · 作者 · 编者

本刊对参考文献格式的要求

参考文献按 GB771487《文后参考文献著录规则》采用顺序编码制著录,依参考文献在正文中首次出现的先后顺序用阿拉伯数字加方括号以角码注明,并按引用先后顺序排列于文末,一般不超过 15 篇。

各条项目之间的符号(“,”和“.”等)必须按要求使用(见下面的例子),三个以上作者保留 3 位再加“,”等”(中文文献)或“,” et al”(英文文献);

期刊文献的格式举例:

- [1] Brantigan JW, Cunningham BW, Warden K, et al. Compression strength of donor bone for posterior lumbar fusion[J]. Spine, 1993,18: 1213-1221.
- [2] 张喆人,蔡春林,叶圣诞,等. 110 例 75 岁以上老年人老年人腹部手术的临床分析[J]. 中华老年医学杂志,1995,14: 336-338.

注:页码之间连接用“-”(半字线),不能用“~”;起止页码注写完整,不能用“1213-21”的形式;题目后加“[J]”表示来源于期刊文献,注意各条项目之间的标点符号书写正确。

专著文献的格式举例:

- [1] Khan MG. Cardiac drug therapy[M]. 4th ed. London: WB Saunders Company, 1995.
- [2] 罗瑞德. 传染病讲座[M]. 北京:人民卫生出版社,2002. 25-27.

注:需加出版地项目,二版和二版以上加版次,页码之间连接用“-”(半字线),不能用“~”;起止页码注写完整,不能用“1213-21”的形式,如参考全书可不加页码项目;题目后加“[M]”表示来源于专著文献,注意各条项目之间的标点符号书写正确。