

早孕期诊断体蒂异常 1 例

李洁¹ 陈佩文^{2*}

(1. 湖北武汉洪山区妇幼保健所, 湖北 武汉 430062;

2. 湖北省妇幼保健院 超声诊断科; 湖北 武汉 430070)

【中图分类号】 R445.1 【文献标识码】 B

1 临床资料

1.1 一般资料 孕妇万某, 年龄 28 岁, 孕 2 产 1, 孕 13⁺₄ 周, 孕期无特殊病史及家族史。

1.2 超声检查

1.2.1 早孕超声检查 超声评估胎儿双顶径 1.9 cm, 头围 7.6 cm, 腹围因腹壁严重缺损无法测量, 股骨长 0.7 cm, 胎儿生长参数于孕周相符。胎儿颈项透明层厚 0.35 cm。

1.2.2 系统超声检查 提示胎儿四腔心可显示, 胎儿腹壁不完整, 可见长约 1.0 cm 回声连续性中断, 中断处可见 3.2 cm × 2.5 cm 肿块向外突出, 内可见肝脏及肠管, 外周似可见囊壁包绕。胎儿脊柱骶尾段连续性欠佳, 可见 0.6 cm × 0.3 cm 无回声向外膨出。左下肢可显示, 右下肢似可见一残端回声。胚外体腔未消失, 胎儿上半身可见羊膜光带回声, 下半身未见明显的羊膜光带回声。脐带短, 长约 2.8 cm。胎儿活动受限。孕妇及家属要求终止妊娠, 引产后大体病理提示: 胎儿头臀长约 7.6 cm, 腹壁可见范围约 3.0 cm × 2.4 cm 肿块回声, 肿块内可见肝脏, 胃泡及肠管回声, 右下肢如超声所示, 明显较左下肢短小, 脊柱严重的侧突, 胎儿上半身位于羊膜腔内, 下半身位于羊膜腔外, 见图 1。

1.3 诊断 体蒂异常(body stalk anomaly, BSA) 是一种罕见的胎儿发育异常, 以大的腹壁缺损、严重的脊柱侧凸及脐带极短或缺失为特征。确切原因尚未完全阐明, 可能机理包括胚胎的广泛的血供受损及胚胎发育不良。Van Allen 等^[1,2] 认为妊娠第 4~

6 周胚胎血流中断, 这一状态导致此后的腹壁形成失败和持久性胚外体腔存在。胚胎由盘状形成圆筒状的时候, 胚层周边沿三轴卷曲折叠形成圆柱形时, 所有折叠失败而无法形成正常的腹壁及脐带, 胚外体腔持续存在, 胎儿直接栓于胎盘上^[3-6]。

2 讨论

超声是早孕期诊断体蒂异常的最方便且安全有效的检查方法。早孕期体蒂异常超声特征是广泛的腹壁缺损、严重的脊柱侧突、脐带短小或缺如等(见图 1~4), 还具有早孕期特有的超声特征, 胎儿的上半部分位于羊膜腔内, 而翻出的内脏和下半部分往往位于胚外体腔, 同时可伴 NT 值的明显增厚。



图 1 经阴道超声检查示, 胎儿腹壁缺损, 可见肝脏及肠管突出到羊水中, 胚外体腔未消失, 胎儿上半身位于羊膜腔内, 下半身位于胚外体腔

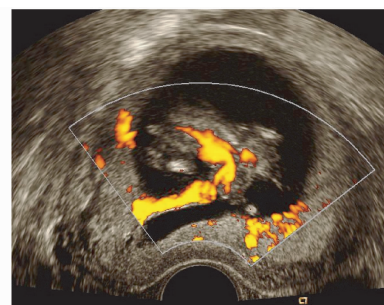


图 2 能量多普勒显示胎儿脐带短小, 胎儿体位固定

基金项目: 湖北省自然科学基金重点项目(2010CDA038)

* 通讯作者: 陈佩文, E-mail: 191287662@qq.com



图 3 示胎儿脊柱骶尾部可见小的脊膜膨出



图 4 产后大体病理示,胎儿腹壁缺损,可见肝脏及肠管位于腹壁外,脊柱严重侧弯,脐带短小,右下肢发育不良

体蒂异常需与其他存在腹壁缺损的疾病相鉴别:①脐膨出:肠管及腹腔脏器均可膨出,但表面可有腹膜覆盖,脐带长度正常,小的脐膨出可合并染色体异常并伴多发性畸形;②腹裂:腹裂胎儿脐带根部结构无异常,脐带长度正常;③羊膜束带综合征:羊膜束带综合征可有巨大的腹裂,但具有特征性的面裂,截肢、截指和(或)趾表现;④泄殖腔外翻:以下腹

部尿片区的腹壁缺损为主,脐带正常,脊柱畸形多为脊柱裂,少有脊柱侧突。

本例早孕期诊断的体蒂异常提示早孕期全面系统的超声检查对诊断这一罕见及严重的缺陷有重要的价值。

参 考 文 献

- [1] Van Allen MI, Curry C, Gallagher L. Limb-body wall complex, I: pathogenesis[J]. Am J Med Genet, 1987, 28: 529-548.
- [2] Van Allen MI, Curry C, Walden CE, et al. Limb-body wall complex, II: limb and spine defects[J]. Am J Med Genet, 1987, 28: 549-565.
- [3] Daskalakis G, Sebire NJ, Jurkovic D, et al. Body stalk anomaly at 10-14 weeks of gestation[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 1997, 10: 416-418.
- [4] Smrcek JM, Gerner U, Krokowski M, et al. Prenatal ultrasound diagnosis and management of body stalk anomaly: analysis of nine singleton and two multiple pregnancies[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2003, 21: 322-328.
- [5] Bianchi D, Crombleholme T, D'Alton M. Body stalk anomaly. In: Fetology: Diagnosis and Management of the Fetal Patient[M]. New York, NY: Mc-Graw-Hill, 2000: 453-456.
- [6] Giacoia GP. Body stalk anomaly: congenital absence of the umbilical cord[J]. Obstet Gynecol, 1992, 80: 527-529.

编辑:刘邓浩

(收稿日期:2013-11-20)

读者·作者·编者

本刊对作者署名的要求

作者姓名在文题下依次排列,在编排过程中不应再做更动;作者单位按照邮政编码、所在省市县、单位全称、具体科室的顺序列于文题下方。作者应是:①参与选题和设计,或参与资料的分析和解释者;②起草或修改论文中主要观点或其他主要内容者;③能对编辑部的修改意见进行核修,在学术方面进行答辩,并最终同意该文发表者。以上3条均需具备。作者中如有外籍作者应征得本人同意,并附证明信。

中国产前诊断杂志(电子版)编辑部