

# 孕 12 周诊断胎儿全前脑一例

陈萍 孔慧敏

(同济大学附属第一妇婴保健院 超声科, 上海 200040)

## 1 临床资料

1.1 一般资料 孕妇, 28 岁, 孕 2 产 0, 自然流产 1 次。本次妊娠末次月经: 2011-01-15。早孕 50<sup>+</sup> 天, 在本院门诊检查 HCG 增长不佳, 孕酮水平偏低, 行保胎治疗。

1.2 超声检查 孕 11<sup>+</sup> 周时行早孕期唐氏筛查, 超声发现: 胎儿鼻骨未显示, 颅内结构显示不清。孕 12<sup>+</sup> 周时再次超声检查, 腹部超声显示: 胎儿双顶径 20 mm, 头围 68 mm, 顶臀径 59 mm, 鼻骨未显示, 面部轮廓扁平(见图 1)。阴道超声: 额头正中眼上方见一无回声向外突起, 大小 3.5 mm×3.5 mm, 有包膜, 彩色多普勒周边未见血流信号(见图 2)。双侧眼球紧靠, 间距只有 1.6 mm(见图 3)。颅内结构异常, 未显示脑中线, 见单一脑室, 丘脑融合(见图 4)。1 天后入院行米非司酮加米索阴道引产, 娩出一畸形儿, 外观显示: 喙鼻, 其下方见单一眼眶, 呈菱形, 内见两个眼球, 紧靠在一起, 耳廓位置低(见图 5)。



图 1

1.3 诊断 取少量组织进行染色体检查, 提示 18-三体。



图 2



图 3



图 4

## 2 讨论

全前脑是由于前脑完全或部分未分裂而引起的异常, 包括脑部结构异常或伴有面部发育异常, 与染色体异常如 18-三体、13-三体及其他染色体异常有



图5

关。原始前脑在胚胎发育4~8周经分裂而形成端脑和间脑,在孕第10周端脑完全分裂成两个大脑半球。曾有文章<sup>[1]</sup>在10.5周诊断全前脑,是目前最早报道也是理论上所能报道全前脑的最早时间,本文在12周超声检测出胎儿全前脑,为较早期确诊。

超声诊断全前脑的标准<sup>[2]</sup>:① 脑部结构异常,包括脑中线结构未显示,丘脑融合,单一脑室等;② 面部结构异常,可见中线颅面畸形,包括眶间距过窄,严重者独眼,鼻异常如塌鼻、无鼻、单孔鼻或喙

鼻,中央性唇裂或腭裂等。根据大脑半球分开的程度,分为无叶全前脑、半叶全前脑及叶状全前脑3种类型。

全前脑患儿出生后存活率很低,即使能存活智力严重低下,能早期诊断全前脑可以为孕妇提供信息,选择终止妊娠。

#### 参考文献

- [1] Nelson LH, King M. Early diagnosis of holoprosencephaly [J]. J Ultrasound Med, 1992, 11:57-59.
- [2] Greene MF, Benacerraf BR, Frigoletto FD Jr. Reliable criteria for the prenatal sonographic diagnosis of alobar holoprosencephaly [J]. Am J Obstet Gynecol, 1987, 156:687-689.

编辑:陈立斌

(收稿日期:2011-06-29)

读者·作者·编者

### 《中国产前诊断杂志(电子版)》2011年选题计划

1. 超声技术在产前诊断中的应用;
2. 胎儿医学实践与进展;
3. 出生缺陷的三级预防;
4. 无创性产前诊断技术。

欢迎来稿 欢迎订阅

地址:上海市长乐路536号中国产前诊断杂志编辑部(200040)

电话:021-54030916 网上投稿:CJPD2008@gmail.com