

超声诊断胎儿致死性侏儒 2 例及文献复习

范世鸿^{1*} 白灵子²

(1. 湖北省远安县妇幼保健院 超声科, 湖北 宜昌 444200;

2. 湖北省宜昌市妇幼保健院 超声科, 湖北 宜昌 444300)

【中图分类号】 R714.53

【文献标识码】 B

1 临床资料

1.1 一般资料 2 例病例均无家族史, 血清唐氏综合征筛查结果均为低风险。

1.1.1 病例 1 孕妇 22 岁, 孕 1 产 0, 孕 24⁺³ 周, 于 2011 年 5 月 15 日来本院产前检查。

1.1.2 病例 2 孕妇 24 岁, 孕 1 产 0, 孕 25⁺³ 周, 于 2012 年 7 月 21 日来本院产前检查。

1.2 超声检查及诊断

1.2.1 病例 1 胎儿双顶径 6.6 cm(26⁺³ 周), 头围 24.3 cm(25⁺³ 周), 腹围 19.8 cm(24⁺³ 周), 股骨长 1.7 cm(15⁺³ 周), FL/AC = 0.08 < 0.16。LMP: 11/25/2010, 临床孕周 24⁺³ 周, 超声孕周 25⁺² 周。胎儿体重 811 克, 羊水暗区最大深度 6.5 cm, AFI 20.5 cm。胎儿心率 146 次/分, 脐动脉: S/D 4.13。胎先露: 头。胎儿头部颅骨呈“三叶草形”光环, 脑中线居中, 两侧丘脑、小脑、侧脑室以及其内的脉络丛可见。胎儿嘴唇、心脏、胃泡、双肾、膀胱、脊柱未见明显异常。胎儿胸腹相接处分界明显, 胸腔窄小, 腹部明显膨隆。胎儿四肢长骨明显短小。胎盘附着于宫底部, I 级。超声诊断: ①单活胎; ②羊水量多; ③胎儿畸形——致死性侏儒 (thanatophoric dysplasia, TD-II 型)。3 天后引产出一女婴, 死胎前额向前突出, 四肢长骨严重短小, 胸腔窄小, 腹腔膨隆。(图 1、2)

1.2.2 病例 2 胎儿双顶径 6.3 cm(25⁺³ 周), 头围 24.3 cm(25⁺³ 周), 腹围 20.4 cm(25 周), 股骨长 2.4 cm(17⁺³ 周), 肱骨长 1.9 cm(15⁺⁴ 周), 足长

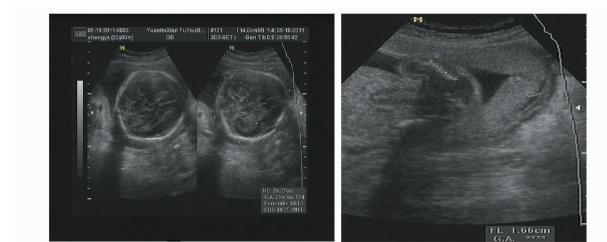


图 1 病例 1 三叶草形头颅、股骨短小



图 2 病例 1 引产标本图

4.0 cm(23 周)。FL/AC = 0.118 < 0.16。LMP: 01/24/2012, 临床孕周 25⁺⁴ 周, 超声孕周 25⁺¹ 周。胎儿体重 476 克, 羊水暗区最大深度 6.2 cm, AFI 22.3 cm。胎儿心率 158 次/分, 脐动脉: S/D 2.81。胎先露: 臀。胎儿嘴唇、心脏、胃泡、双肾、膀胱、脊柱未见明显异常; 胎儿四肢可见, 四肢长骨骨干弯曲, 股骨干骺端粗大, 呈“听筒状”。双足掌与同侧小腿长轴在同一切面上似可显示, 检查期间未见胎儿双下肢活动。胎盘附着在宫体前壁, I 级。超声诊断: ①单活胎; ②羊水量多; ③胎儿畸形——致死性侏儒 (TD-I 型), 双足内翻待排。后引产一女婴, 死胎四肢长骨严重短小, 胸腔窄小, 腹腔膨隆。双下肢呈屈曲僵硬状态(图 3、4)。

* 通讯作者: 范世鸿, E-mail: 1542251849@qq.com

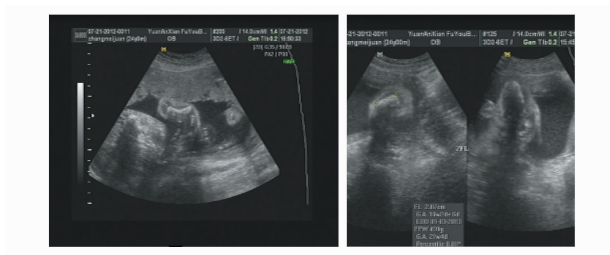


图3 病例2 股骨短小弯曲、干骺端粗大,呈“听筒状”



图4 病例2 引产标本图

2 讨论

胎儿骨骼发育不良(skeletal dysplasia)性先天畸形发生率在围生儿中约占1/2100~1/4300^[1]。宫内胎儿产前超声诊断资料表明,其发生率相对较高,约占1/1300~1/1350^[1]。此类畸形可有多种原因引起,种类繁多,表现形式多样,预后不尽相同。产前超声对骨骼发育不良性先天畸形不能全部做出鉴别诊断。因此产前超声不应把注意力集中在某一具体骨骼发育不全的诊断上,而应集中精力区分每一具体病例是致死性的还是非致死性的。致死性骨发育不良(lethal skeletal dysplasia)发生率1/5000~1/11000,产前诊断并不困难。超声区分致死性或非致死性骨发育不全,准确性可高达92%~96%。故超声应为此病的首选检查方法^[1]。

总结一下致死性与非致死性骨发育不良性畸形的的主要超声特征

2.1 严重四肢均匀短小畸形 四肢所有长骨长度均低于正常孕周平均值的4倍标准差^[1]。FL/AC比值<0.16,对诊断严重短肢畸形有帮助。

2.2 严重胸部发育不良 严重胸部发育不良常导致肺发育不良和胎儿死亡。主要指标有:胸围、心胸

比值、胸围/腹围。胸围低于正常孕周平均值的第5百分位、心胸比值>60%、胸围/腹围<0.89,均提示胸腔狭窄。

2.3 某些特殊征象 这些特征常与某些特定类型的致死性发育不良畸形有关。如“三叶草形”头颅为致死性侏儒症(TD)Ⅱ型特征表现,多发性骨折为成骨不全(osteogenesis imperfecta, OI)Ⅰ型的特征^[1]。

致死性侏儒(TD)是最常见的骨骼发育障碍性疾病,发生率约1/6000~1/17 000,为常染色体显性遗传。成纤维细胞因子受体3(FGFR3)基因第7外显子742c→T(R248c)杂合突变^[2],软骨内成骨发育障碍,病变累及所有软骨内成骨,以四肢最明显,多为散发,男女比约为2:1。由于窄胸导致肺明显发育不良,常导致胎儿呼吸窘迫死亡,出生后亦不能成活,故应早检查早发现早处理,提高优生优育。由于缺乏对该病认识,易与软骨发育不良、成骨发育不全相混淆。

致死性侏儒的超声特征:严重短肢、长骨弯曲、窄胸、肋骨短、腹膨隆、头大、前额突出等,70%伴羊水过多。超声根据头颅形态将致死性侏儒分为2型,Ⅰ型:长骨短、明显弯曲,股骨干骺端粗大呈“听筒状”,椎骨严重扁平,不伴有“三叶草形”头颅,约占85%左右;Ⅱ型:具有典型“三叶草形”头颅,长骨短、骨干弯曲较Ⅰ型为轻,及椎骨扁平,约占15%左右,此型25%病例伴有胼胝体发育不全。

参考文献

- [1] 李胜利. 胎儿畸形产前超声诊断学[M]. 北京:人民军医出版社,2004,455-459.
- [2] 罗文娟,石慧莹,丁宏军,等. 胎儿致死性侏儒的产前超声诊断体会[J]. 中国保健营养(中旬刊),2012,8:280-281.

编辑:宋文颖

(收稿日期:2013-02-12)