

超声诊断胎儿人鱼序列综合征 1 例及文献复习

刘蓉 杨小红 陈欣林

(湖北省妇幼保健院 超声科,湖北 武汉 430070)

【中图分类号】 R714.53 【文献标识码】 B

美人鱼综合征是一种以不同程度的双下肢融合为特征的先天性畸形,常合并双肾发育不良或缺失,生殖器、骶骨、直肠及膀胱缺失等。本院于2010年9月应用二维及三维骨骼成像超声联合诊断人鱼序列综合征1例,现报道如下:

1 临床资料

1.1 一般资料 孕妇24岁,G2P0,妊娠19⁺₆周。孕妇及其丈夫无先天性疾病,无遗传性家族史。二维超声显示:颅骨光环完整,脊柱颈、胸、腰段排列整齐,骶尾椎显示不清。双顶径、头围、腹围均与孕周相符(分别相当于孕19⁺₆周),肱骨、股骨长度均小于孕周(分别相当于孕19⁺₁周)。因羊水过少,双下肢、手及足显示不清,双侧肱骨及尺骨、桡骨均可显示长轴。羊水指数6 mm。颜面部显示不清。左肺面积约2.64 cm²,右肺面积约2.52 cm²。胎儿腹腔内胃泡可显示,膀胱显示不清,双肾区及盆腔内未见正常肾脏回声显示。超声检查过程中,胎儿下肢呈持续性强直状态,未见分开及活动(图1)。胎盘下缘覆盖宫颈内口。



图1 二维超声显示:胎儿下肢向前弯曲,呈强直状态,单根股骨,有胫骨但数目不清

1.2 诊断

1.2.1 彩色多普勒超声显示 脐动脉1根(左侧脐

动脉缺如)、脐静脉1根。脐动脉直接连于腹主动脉,腹主动脉又分出小分支(图2)。脐动脉S/D为4.3,胎儿大脑中动脉RI:0.69。

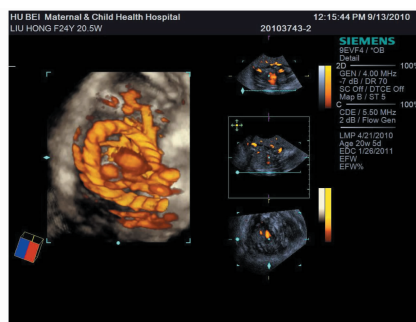


图2 彩色多普勒图:胎儿脐动脉直接连于高位腹主动脉,腹主动脉有一小分支

1.2.2 胎儿心脏超声心动图显示 心房正位,心室右祥,二、三尖瓣呈共同瓣,十字交叉消失。大动脉与心室连接关系正常。彩色多普勒显示二、三尖瓣均可见重度返流血流信号。

1.2.3 三维骨骼成像超声显示 脊柱颈、胸、腰段排列整齐,骶尾椎显示不满意;肋骨缺如(左右各为7根);双侧肱骨、尺及桡骨显示;股骨呈单根,其下段有分叉;胫骨有2根,单根腓骨(图3)。



图3 三维骨骼成像图:单根股骨,两根胫骨和一根腓骨

1.2.4 超声诊断 ①胎儿尾部发育不良,双肾缺

如,并腿畸形(美人鱼综合征);②单脐动脉(左侧缺如);③羊水过少;④中央型前置胎盘;⑤完全性心内膜垫缺损。引产后螺旋CT诊断:美人鱼综合征,骶尾椎缺如,伴肋骨缺失,多发椎体畸形(图4左)。

1.2.5 引产标本 双下肢自大腿至足底融合,双足底靠拢呈“V”形分开似鱼尾状,共4趾;右手6指,左手5指;颈部水肿;无臀沟;肛门闭锁;外生殖器发育不良(图4右)。



图4 生后胎儿螺旋CT(左图):正常的上肢骨,肋骨缺失,单根股骨,两根胫骨和单根腓骨胎儿引产图(右图):胎儿下肢融合,单足,3趾

1.2.6 尸体解剖 胎儿颈部皮肤增厚;双肾缺如;膀胱缺如;盆腔内未见睾丸与子宫;单脐动脉(左侧脐动脉缺如);腹主动脉直接连于脐动脉,下段有一小分支;肛门闭锁;股骨1根,下段分叉;胫骨2根;腓骨1根。

2 讨论

人鱼序列综合征(sirenomelia, mermaid syndrome),又称美人鱼综合征(mermaid syndrome)或并腿畸形,常表现为单下肢或双下肢不同程度的融合,其外观因与希腊神话中的美人鱼相似而得名^[1]。该病的发生率为1/60 000~1/100 000,男女比例为2.7:1,有2%合并母亲糖尿病,单卵双胎比单胎的发生率要高100~150倍^[2,3]。目前病因不清楚,大部分学者认为是胚胎发育早期卵黄动脉盗血引起,即脐动脉直接与腹主动脉较高位置相连,而腹主动脉无分支或是分支发育不良,胎儿尾部的血液只能来自于胎盘,导致胎儿骶尾部或是下肢缺血,发育不良^[4]。该病表现复杂,常伴有其他畸形,包括骶尾发育不良或是椎体缺失、泌尿系统畸形

(肾脏发育不良或缺失、膀胱缺失)、肛门闭锁或肛门狭窄、生殖器模棱两可、单脐动脉及心血管畸形等^[1-3],患儿常伴Potter面容^[5]。Stocker and Heifetz^[1]将人鱼序列综合征分为7型:I,大腿及下肢骨骼缺失;II,单根腓骨;III,腓骨缺失;IV,部分股骨融合,腓骨融合;V,部分股骨融合;VI,单根股骨,单根胫骨;VII,单根股骨,胫骨缺失。

人鱼序列综合征的超声表现:①胎儿双下肢股骨融合或双下肢股骨相距过近;②双下肢呈持续性强直状态,动态扫查过程未见分开及活动;③双下肢之间软组织无明显分界;④羊水少;⑤彩色多普勒常显示脐动脉直接连于腹主动脉,腹主动脉无分支或分支较细小。二维超声联合三维骨骼成像超声诊断人鱼序列综合征:羊水少是人鱼序列综合征的一个重要特征,这对于用常规二维超声来观察胎儿的结构则是一个重大挑战,尤其是对胎儿的肢体结构显示往往不满意。新近推出的三维骨骼成像模式就能够将骨骼周围的组织结构剔除,清晰骨骼结构的空问关系,并且可从多方位及多角度来观察其结构特点。三维骨骼成像超声可清晰显示下肢长骨有无缺失或是融合,同时该技术对于肢体长骨、手足、肋骨及胸廓等显示了强大优势,本例中三维骨骼成像超声不仅清晰显示1根股骨,2根胫骨和单根腓骨,而且明确显示有肋骨的缺失,这增强了笔者诊断胎儿骨骼系统疾病的信心。

虽然螺旋CT是诊断人鱼序列综合征的金标准,但因其射线量大,不能应用于产前诊断筛查。

人鱼序列综合征需和以下疾病鉴别:①尾部退化综合征(Caudal dysplasia sequence, CDS):主要表现为骶骨缺失,腰椎不同部位的缺陷及其他不同系统的畸形。16%病例的母亲合并有糖尿病。典型超声表现:几节椎骨的缺如,像盾牌一样融合或靠近的髂骨翼,股骨头间隙变小^[7]。CDS和人鱼序列综合征均常合并生殖器缺如,肛门闭锁及下肢畸形,以往认为CDS是人鱼序列综合征最为严重的表现之一,但两者是否该归为一类疾病仍然存在较大的争议。目前大多研究表明^[4]人鱼序列综合征往往是由一根单脐动脉直接连于高位的腹主动脉,产生了卵黄动脉盗血,致使肾动脉血流灌注不足,导致双肾发育不

良或是缺如,故羊水量极少是人鱼序列综合征一个重要特征。有报道,人鱼序列综合征可合并全前脑无裂,仅用卵黄动脉盗血可能无法解释^[8]。有学者认为,妊娠第3周时胎儿中胚层的扭转受到脊索干扰,导致骶尾部发育不良及神经管缺陷,人鱼序列综合征和CDS只是因发生异常的时间及程度不同,导致表现特征不一样,但两者之间并没有实质性的差异。或许从发病机制来鉴别人鱼序列综合征和CDS很困难,但某些特有的超声表现,如单脐动脉和双肾发育程度,有助于识别胚胎发育异常的时间和程度^[9,10]。②VACTERL综合征:胎儿中胚层发育缺陷,引起椎骨、肛门、心脏、气管食管、肾脏及桡骨畸形联合征。当有3个或3个以上系统的器官受累时,可考虑该综合征。当胃泡小或不显示(气管食管瘘)伴羊水过多、半椎体、脊柱侧凸、肢体畸形(尤其是桡骨、手畸形、短肢畸形和多指)时,应该怀疑该病^[11]。

人鱼序列综合征是一种罕见的先天性异常,其预后取决于其畸形的程度,存活的婴儿通常智力正常,但需要接受多次泌尿外科和矫形外科的治疗,远期存在的问题是膀胱神经功能障碍和进行性肾脏损害以及下肢神经肌肉缺陷而致的瘫痪。二维联合三维骨骼成像超声是一种很好宫内的诊断方法,能够在产前明确诊断,为其预后提供实用性的临床价值。

参 考 文 献

- [1] Stocker JT, Heifetz SA. Sirenomelia. A morphological study of 33 cases and review of the literature[J]. *Perspect Pediatr Pathol*, 1987,10:7-50.
- [2] Valenzano M, Paoletti R, Rossi A, et al. Sirenomelia. Pathological features, antenatal ultrasonographic clues, and a review of current embryogenic theories[J]. *Hum Reprod*, 1999,5(1):82-86.
- [3] Monteagudo A, Mayberry P, Rebarber A, et al. Sirenomelia sequence: first-trimester diagnosis with both two- and three-dimensional sonography[J]. *J Ultrasound Med*, 2002,21(8):915-920.
- [4] Stevenson RE, Jones KL, Phelan MC, et al. Vascular steal: the pathogenetic mechanism producing sirenomelia and associated defects of the viscera and soft tissues [J]. *Pediatrics*, 1986,78(3):451-457.
- [5] Goodlow OG, Sibley RI, Allen BG, et al. Sirenomelia: mermaid syndrome[J]. *J Natl Med Assoc*, 1988,80(3):343-346.
- [6] Sepulveda W, Romero R, Pryde PG, et al. Prenatal diagnosis of sirenomelus with color Doppler ultrasonography [J]. *Am J Obstet Gynecol*, 1994, 170:1377-1379.
- [7] Versiani BR, Gilbert-Barness E, Giuliani LR, et al. Caudal dysplasia sequence: severe phenotype presenting in offspring of patients with gestational and pregestational diabetes[J]. *Clin Dysmorphol*, 2004,13(1):1-5.
- [8] Schüller L. and Salzano F. Patterns in multimalformed babies and the question of the relationship between sirenomelia and VACTERL[J]. *Am J Med Genet*, 1994,49: 29-35.
- [9] Duhamel B. From the mermaid to anal imperforation: the syndrome of caudal regression[J]. *Arch Dis Child*, 1961, 36: 152-156.
- [10] Rubinstein MA, Bucy JG. Caudal regression syndrome: the urologic implications[J]. *J Urol*, 1975, 114: 934-937.
- [11] Kolker AR, Coombs CJ, Meara JG, et al. Patterns of radial dysmorphology with the VACTERL association in the adriamycin-exposed prenatal rat[J]. *Ann Plast Surg*, 2000, 45(5):525-530.

编辑:刘邓浩

(收稿日期:2012-05-29)