

超声诊断孕 10⁺⁵ 周联体双胎

杜敏 杨小红*

(湖北省妇幼保健院超声科, 武汉 430070)

联体双胎是罕见而复杂的高危妊娠,可以在早孕期诊断,及时处理,有利于母婴健康。

1 临床资料

1.1 一般资料 1 孕妇,30 岁,孕 2 产 1,1 年前孕 2 月胚胎停育,原因不详。平时月经规律,自然受孕,停经 10⁺⁵ 周,有少量阴道出血,在本院做超声检查。家族中无双胎史及遗传病史。

1.2 所用仪器 SIMENSE SEQUOIA 512 及 Antares 超声诊断仪。腹部探头频率(3.5~8 MHz),阴道探头频率(5~8.5 MHz)。三维、四维容积探头。应用胎儿条件及胎儿心脏条件,经腹部及经阴道检查。MO 及光盘存盘。

1.3 超声检查 宫腔内可见 2 个不能分开的胎儿,1 个胎盘,羊膜腔内未见光带分隔,1 个卵黄囊。2 胎儿头臀长均为 36 mm,可见 2 个分开的头,均有颈项皮肤透明层(NT)增厚,厚度分别为 5 mm、4.5 mm(图 1A)。胸腹部联体,彩色及频谱多普勒显示两胎儿胸腔内共心脏(图 1B),没有正常四腔心结构,单一心房,可见 2 个心室,室间隔缺损,心室往两侧脊柱方向发出的大血管与各自的降主动脉相延续,但主动脉及肺动脉分辨不清。腹部共用肝脏,见 2 个胃泡、2 个膀胱。两胎儿四肢均正常。一根融合脐带,多普勒显示脐带内血管超过 3 根。

1.4 超声诊断 单绒毛膜单羊膜胸腹联体双胎,两胎儿颈项透明层厚度增加,共心脏,心脏复杂畸形。

患者及家属要求引产,口服米非氏素 4 天后娩下一胎儿,性别不详。大体标本:两胎儿颈部皮肤厚。共用肝脏,共心脏,两胎儿均有肺动脉狭窄,心脏太小,没有剖开心脏,两胃泡,十二指肠及部分空

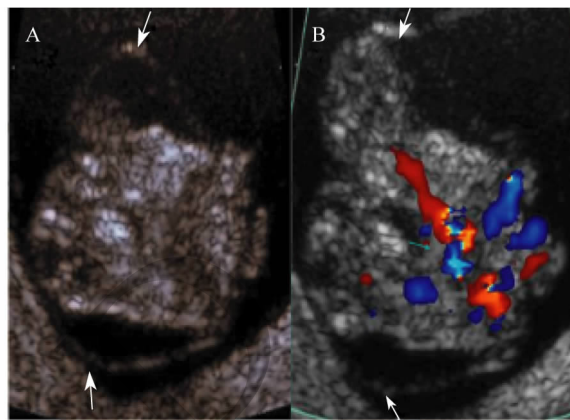


图 1 联体双胎超声影像

注:A 孕 10⁺⁵ W 胸脐联体双胎 NT 值增厚,白色箭头标志处;B 同一例胎儿彩色多普勒显示两胎儿共用一心脏。蓝色箭头标志处肠共用,肾脏及膀胱正常,四肢正常,一根脐带,脐带内有 5 条血管。

2 讨论

联体双胎是罕见的畸形,发生率约为 0.001%~0.002%,占单绒毛膜双胎的 1%^[1]。联体双胎根据联合的部位分型有:颅部联体、臀部相连的盆部联体、胸部和上腹部联合的胸部或胸腹联体等。联体双胎中,胸腹联体最常见,本例为一早孕期胸腹联体。

早孕期超声是精确分辨双胎绒毛膜、羊膜囊的最佳时间和方法。双胎羊膜的分化发生在绒毛膜之后,单羊膜囊一定是单绒毛膜,所以早孕期区别双胎间的分隔即羊膜囊是很重要的。卵黄囊分化较羊膜稍晚,但卵黄囊在超声中比胚胎显示还早,所以卵黄囊显示数目可很好的代表羊膜囊数。当发现双胎间无分隔,并只显示一个卵黄囊时,应该仔细观察胎儿的结构,有没有联体,特别在早孕期只有少量部位如骶尾部联体畸形时,经阴道超声可以提高双胎间羊

* 通讯作者:杨小红. E-mail: yangxiaohong123@163.com

膜囊及卵黄囊显示率。

早孕期超声是识别 NT 值增厚的最佳手段和时期,NT 值增厚与染色体异常、胎儿畸形,特别是心脏畸形密切相关。当联体双胎 NT 值增厚时,可能是有心脏畸形及其他器官复杂畸形的一个指标^[2]。

早孕期超声可显示联体双胎独立及连接器官,能对联体双胎进行正确分型。据文献报道,74%胸腹联体共心脏,并有严重心脏畸形、多有单心房、室间隔缺损、大血管异常^[1-3]。彩色及频谱多普勒超声对显示胎儿心血管有帮助。虽然早孕期胎儿心脏畸形诊断有困难,引产后病理由于胎儿过小,心内结构也难诊断,但没有正常四腔心结构及正常大血管排列关系均提示心脏多发畸形。对脐带的观察也是诊断联体双胎的一个重要的方面,胸腹联体两胎儿在脐部常融合为一根脐带,但有多于 3 根的脐血管^[3]。

国内最早联体双胎的报道是 50 天^[4],但 10 周前的联体双胎可以有假阳性结果,有些联体双胎不

肯定时,要进行及时复查。在早孕期确诊的联体双胎有重要器官联体及多器官畸形时,应建议及时终止妊娠,有利于优生优育。

参 考 文 献

[1] Sebire NJ, Souka A, Skentou H, et al. First trimester diagnosis of monoamniotic twin pregnancies[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2000, 16: 223-225.

[2] Maymon R, Mendelovic S, Schachter M, et al. Diagnosis of conjoined twins before 16 weeks' gestation: the 4-year experience of one medical center[J]. Prenat Diagn, 2005, 25: 839-843.

[3] 卢丹,陈欣林,陈常佩. 12 例联体双胎的产前超声诊断[J]. 中国医学影像技术,2009,25: 874-877.

[4] 詹林. 超声诊断早孕联体双胎 1 例[J]. 中华超声影像学杂志, 2006,15:50.

编辑:史夏琛子
(收稿日期:2011-03-01)

读 者 · 作 者 · 编 者

本刊对文稿撰写的要求

文稿应具科学性、实用性,论点明确,资料可靠,数据准确,层次清楚,文字精练,用字规范,文稿附图量不限,提倡多附图片和视频(音频)内容。论著性文章 4000 字左右,综述、讲座 5000 字左右,论著摘要、经验交流、病例报告等一般不超过 2000 字,欢迎以图像为主的来稿,并贯穿文字说明和评析,专家视频讲座为 30~40 分钟(分成 3~4 段)。当报告是以人为研究对象的试验时,作者应该说明其遵循的程序是否符合负责人体试验的委员会(单位性的、地区性的或国家性的)所制定的伦理学标准并得到该委员会的批准,是否取得受试对象的知情同意。文题力求简明,且能反映出文章的主题。中文文题一般不超过 20 个汉字。

中国产前诊断杂志(电子版)编辑部

唐氏综合征产前检查中的伦理学问题

严晓玲^{1,2} 段涛²

(1. 复旦大学, 上海 200032; 2. 同济大学附属第一妇婴保健院, 上海 200040)

【摘要】 由于国家对预防出生缺陷工作的日益重视及医疗技术的快速发展,临床上对常见的染色体疾病如唐氏综合征开展了大范围的产前筛查和产前诊断,在减少唐氏患儿的出生上有显著进步。随着医疗辐射面的增大、唐氏综合征产前检查的深入,在临床遗传咨询、筛查及诊断前的知情同意、异常胎儿终止妊娠方面涉及的伦理问题和争论逐渐显现出来。本文针对上述问题展开讨论,希望从伦理学角度为临床工作提供指导,使我国的产前诊断向着有序、合理、快速的方向发展。

【关键词】 唐氏综合征; 产前筛查; 产前诊断; 伦理学问题

Ethnic Thought of Prenatal testing for Down Syndrome

Yan Xiao-ling^{1,2}, Duan Tao²

(1. Fudan university, Shanghai 200032, China; Shanghai First Maternity and Infant Hospital of Tongji University, Shanghai 200040, China.)

【Abstract】 Prenatal testing for Down's syndrome is a topic covered in most of prenatal diagnosis center in China. It is effective to reduce the birth of Down's syndrome. Using these prenatal testing, the ethic issues about clinic genetic counseling, informed consent and termination of pregnancy are shown. To study the approach to these questions and demonstrate current situation of the faced ethnic issues. It is our whole target to improve birth quality and ensure maternal and fetal health through an ethnic system which lead a reasonable direction of prenatal diagnosis.

【Key words】 Down's syndrome; prenatal screening; prenatal diagnosis; ethnic issue

唐氏综合征,俗称先天愚型儿,是由于21号常染色体异常所致。患者有智力低下、呆滞面容,眼裂小、两眼距离宽、鼻根低平、耳位低、指纹异常等外表异常,同时合并有心血管系统或代谢系统疾病。根据欧美国家的出生登记制度统计,每年出生新生儿约2000万,约有26600个唐氏儿娩出,其新生儿发病率约1/750。而我国每年约有60万唐氏儿娩出。目前无有效的治疗方法,给家庭及社会带来沉重的负担。由于唐氏综合征的临床高发病率和分娩后巨大的心理经济负担,产前进行唐氏综合征检查成为各个国家预防出生缺陷策略的主要组成部分。

唐氏综合征的产前检查在临床开展已经几十年了,各种新的方法和技术不断的推出使唐氏儿的检出率显著提高。唐氏检查主要由2个层面组成:产

前筛查和产前诊断。产前筛查通过孕母外周血清学标记物或超声检查胎儿染色体标记物计算患病的可能性。以前曾使用孕妇年龄作为单纯的筛查指标,如年龄大于35岁,即进行产前诊断,但检出率只有30%~50%,却导致更多的孕妇因手术而流产。20世纪80年代开始使用血清生化指标筛查,Wald等^[1]使用AFP、 β -HCG、UE3联合筛查可以将诊断提高60%。90年代初期 Nicolaidis^[2]发现在妊娠早期通过超声检测胎儿颈项厚度,检出率可增加至80%,假阳性率5%。最近,PAPPA也被应用到筛查中。结合血清学和超声的联合检查方式使唐氏综合征筛查有了快速的发展。各个地区和国家因为政治、经济、宗教信仰、法律法规等的不同,建立了不同的筛查规范和指导要求。在筛查阳性的人群中建议