

# 产前诊断 13 三体综合征 3 例

潘玲 徐晨明 贺晶\* 周露璐 孙亚莉  
(浙江大学医学院附属妇产科医院,浙江 杭州 310006)

【中图分类号】 R714.53 【文献标志码】 B

## 1 临床资料

1.1 一般资料 病例 1, 孕妇 26 岁, G1P0, 孕 19<sup>+2</sup> 周, 产前筛查提示 21 三体高风险。病例 2, 孕妇 29 岁, G1P0, 孕 18<sup>+3</sup> 周, 产前筛查提示 21、18 三体及 NTD(神经管缺陷) 低风险, 但 free-β-HCG 中位倍数(MOM) 异常增高, 为 11.09。病例 3, 孕妇 39 岁, 高龄, G2P0。

### 1.2 胎儿经腹部超声检查及诊断

1.2.1 病例 1 双顶径 5.0 cm, 股骨长 3.7 cm, 胎儿头颅内大脑镰部分缺如, 单一脑室, 丘脑融合, 上唇中线部位连续性中断 0.5 cm, 鼻结构显示困难, 双眼外缘距 3.1 cm, 内缘距 1.0 cm。超声诊断: 胎

儿全前脑伴颜面部征象, 见图 1。

1.2.2 病例 2 胎儿双顶径 4.5 cm, 股骨长 3.6 cm, 脐动脉舒张期缺如, 颅内单一脑室腔, 丘脑融合, 四腔心无法显示, 房室间隔十字交叉消失, 颜面部情况因胎儿较小显示不清。超声诊断: 脐动脉舒张期缺如, 胎儿多发畸形(全前脑, 心脏异常: 考虑房室共用通道)。见图 2。

1.2.3 病例 3 胎儿双顶径 5.6 cm, 股骨长 3.7 cm, 胎儿上唇连续性中断约 0.8 cm, 小脑横径 1.8 cm, 下蚓部分离约 0.4 cm, 后颅窝池 0.9 cm。四腔心切面: 左心房内见扩张的冠状静脉窦, 室间隔连续性中断约 0.3 cm, 可见穿隔血流。三血管平面肺动脉左侧见内径 0.2 cm 左上腔静脉, 经冠状静脉



图 1 病例 1 超声图像

注: a. 全前脑; b. 唇裂; c. 眼距过近

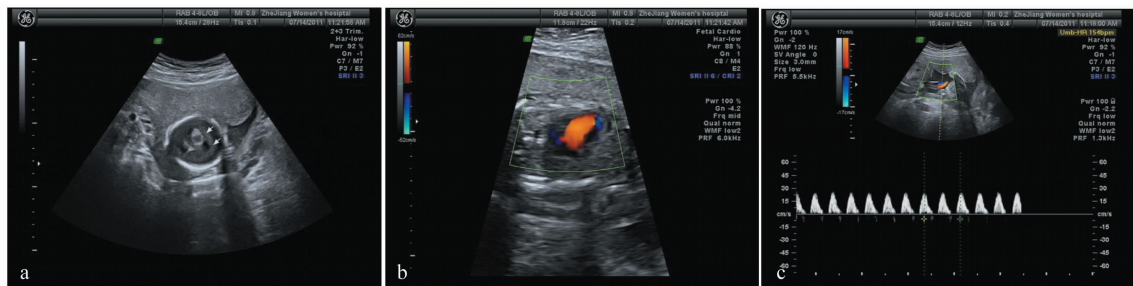


图 2 病例 2 超声图像

注: a. 全前脑; b. 房室共用通道; c. 脐动脉舒张期缺如

\* 通讯作者: 贺晶, E-mail: hej@zju.edu.cn

窦回流至右心房。胃泡大小 $0.7\text{ cm} \times 0.5\text{ cm}$ ，20分钟后复查胃泡大小无明显变化。左肾长径 $3.1\text{ cm}$ ，肾实质回声增强，集合系统分离 $0.4\text{ cm}$ ，右肾长径 $3.8\text{ cm}$ ，肾实质回声增强，集合系统分离 $0.9\text{ cm}$ 。腹壁脐带插入处前腹壁连续性中断约 $0.5\text{ cm}$ ，见大小 $1.8\text{ cm} \times 1.5\text{ cm} \times 1.0\text{ cm}$ 肠管样强

回声向外突起，外见包膜，其旁见脐带。脐动脉膀胱水平仅见左侧脐动脉，右侧未显示，脐动脉横断面呈“吕”字形。超声诊断：胎儿多发畸形(唇裂、室间隔缺损伴永存左上腔静脉、脐膨出、单脐动脉、双肾偏大回声改变、胃泡小、小脑发育异常可能)。见图3。

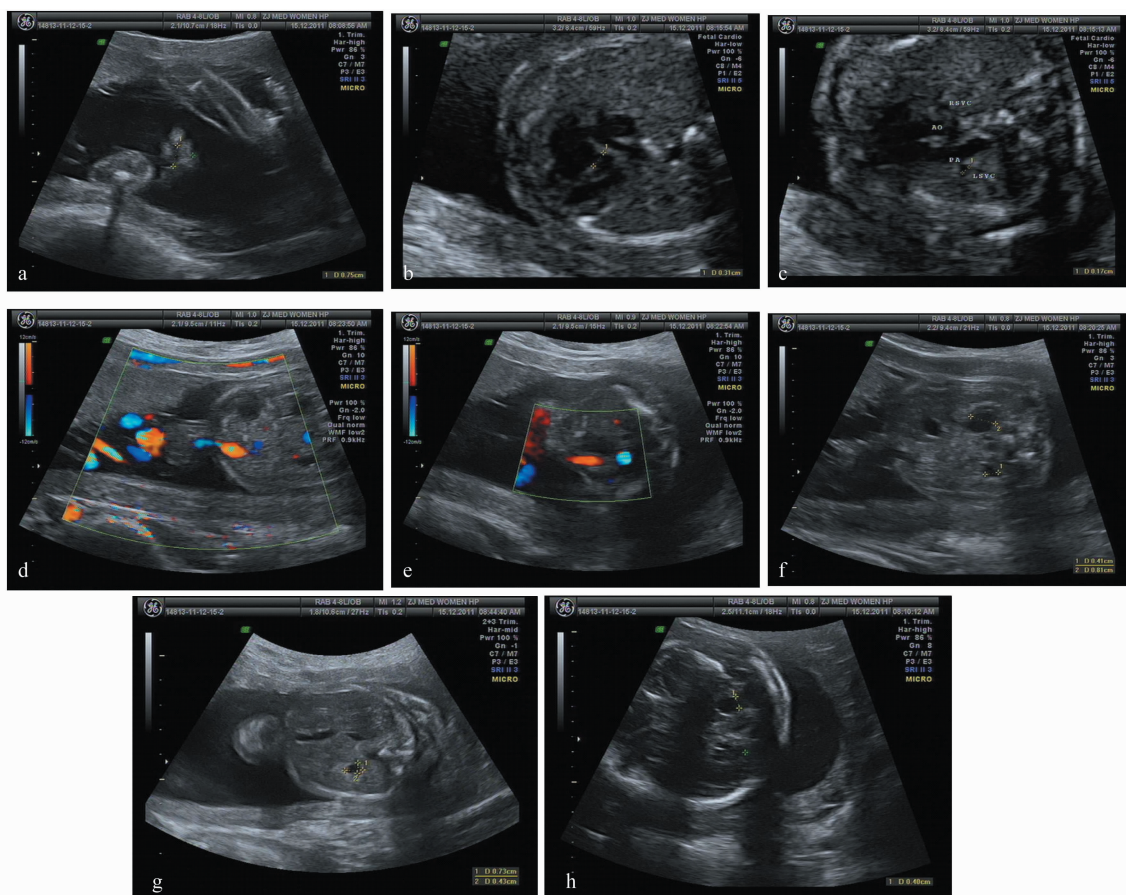


图3 病例3超声图像

注:a.唇裂;b.室间隔缺损;c.永存左上腔静脉;d.脐膨出;e.单脐动脉;f.肾偏大伴回声改变;g.小胃泡;h.小脑蚓部分离

1.3 羊水胎儿染色体核型分析 超声引导下羊膜腔穿刺术,抽取羊水 $20\text{ ml}$ ,常规羊水胎儿染色体制备,G显带核型分析:病例1, $47,XX,+13$ ;病例2, $47,XY,+13$ ;病例3, $47,XY,+13$ ,见图4。

## 2 讨论

13三体综合征是一种常染色体数目异常疾病,又名Patau综合征,是由于患儿D组染色体中多了一条额外的13号染色体<sup>[1]</sup>而致的先天性畸形综合征,常累及颅脑、颜面部、颈部、心脏、腹部、泄殖腔、

肢体等全身多个部位。本报道中3例胎儿均为多发畸形。该病常由于双亲之一生殖细胞在减数分裂时不分离所致<sup>[2]</sup>,多源于母亲,在高龄孕妇中发病率明显增高。本报道中1例为高龄孕妇,39岁。13三体综合征发病率约为活产新生儿的 $1/5000$ <sup>[3]</sup>,预后很差,90%在6个月内死亡<sup>[4]</sup>,仅5%的患儿能活过10岁<sup>[5]</sup>。至今13三体综合征尚无根治措施,因此产前诊断并终止妊娠显得尤为重要。目前产前诊断的检查方法逐渐完善:超声作为一种影像学检查手段能发现解剖结构畸形,无创、经济且有效,因而在筛查

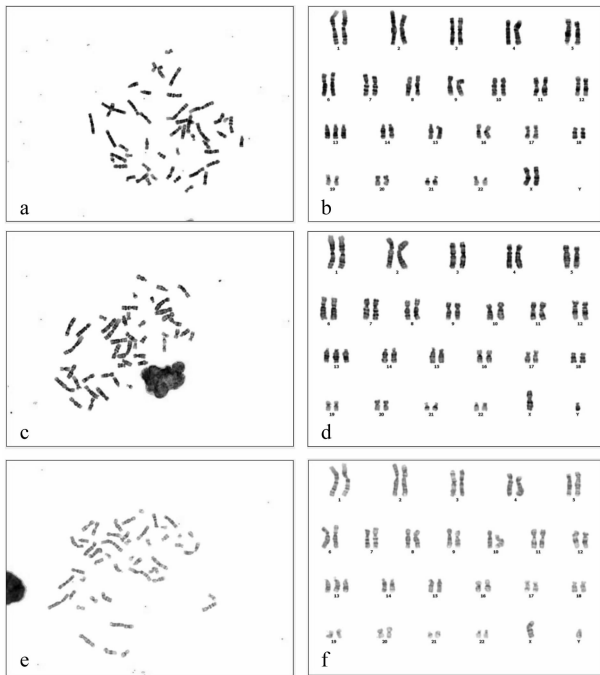


图4 a、b, 病例1, 47, XX, +13; c、d, 病例2, 47, XY, +13; e、f, 病例3, 47, XY, +13

染色体疾病中有较好的应用价值,尤其是当发现全前脑及颜面部异常改变时,对13三体综合征有较好的提示作用,有研究表明91%~100%的13三体综合征胎儿产前能通过超声检出<sup>[6]</sup>,另外,目前常用的血生化产前筛查也有一定的预测价值。当然,该病的确诊需依据染色体核型分析。本报道中3例胎儿均经超声发现多发畸形,其中2例均发现全前脑,

1例伴随颜面部改变,2例产前筛查结果异常,1例提示21三体高风险,1例free-β-HCG中位倍数(MOM)异常增高,3例均经羊水胎儿染色体核型分析确诊为13三体综合征。

#### 参考文献

- [1] Patau K, Smith DW, Therman E, et al. Multiple congenital anomalies caused by an extra autosome[J]. Lancet, 1960, 1 (7128): 790-793.
- [2] Jacobs P A, Hassold T J, Henry A, et al. Trisomy 13 ascertained in a survey of spontaneous abortions[J]. J Med Genet, 1987, 24(12):721-724.
- [3] Misanovic V, Jonuzi F, Biscevic E, et al. The Patau syndrome [J]. Med Arh, 2002, 56(3):42-43.
- [4] Duarte AC, Menezes AI, Devens ES, et al. Patau syndrome with a long survival. A case report [J]. Genetics and Molecular Research, 2004, 3(2):288-292.
- [5] Tunca Y, Kadandale JS, Pivnick EK. Long-term survival in Patau syndrome [J]. Clin Dysmorphol, 2001, 10(2): 149-150.
- [6] Lehman CD, Nyberg DA, Winter TC, et al. Trisomy 13 syndrome: prenatal US findings in a review of 33 cases[J]. Radiology, 1995, 194(1): 217-222.

编辑:杨昕

(收稿日期:2012-06-27)

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