

# 超声诊断胎儿泄殖腔畸形 1 例

吴丽君 许争峰 张菁菁 周静 曹荔\*

(南京医科大学附属南京妇幼保健院, 江苏 南京 210004)

【中图分类号】 R714.53 【文献标识码】 B

泄殖腔畸形是先天性肛门直肠畸形中的一种, 其特点为直肠、阴道、尿道共同开口于一个腔, 其发病率极低<sup>[1]</sup>。本院曾遇 1 例, 现报道如下:

## 1 临床资料

1.1 一般资料 孕妇 25 岁, G1P0, 孕 24<sup>+</sup>2 周。自诉平时体健。2013 年 4 月 1 日本院, 超声描述: 双顶径 6.22 cm, 头围 23.07 cm, 腹围 19.90 cm, 股骨长 4.49 cm, 羊水暗区 4.24 cm, 胎盘位于前壁, 胎心率 157 次/分。颅脑、胸部未见明显异常。腹部: 胃泡可见, 左、右肾可见, 膀胱未显示(图 1), 40 分钟后复查膀胱仍未显示。外阴部呈“郁金香”状。脊柱可显示, 上肢肱骨、尺桡骨可显示, 下肢股骨、胫腓骨可显示。脐带血管数 3 根, 脐带与腹壁插入处可显示。超声提示: ①单胎, 头位; ②胎儿先天性发育异常可能; ③结合临床, 建议产前诊断排除染色体异常。患者于 2013 年 4 月 2 日行羊水穿刺, 确诊胎儿染色体核型为 46XX。于 2013 年 4 月 7 日来本院进行 B 超复查, 超声描述: 双顶径 6.25 cm, 胎先露臀, 羊水暗区 4.09 cm。胎儿膀胱未显示, CDFI(彩色多普勒表现)可见脐动脉进入胎儿腹部后往胎儿盆腔分为 2 支。超声提示: ①、单胎, 臀位; ②胎儿先天发育异常待排。



图 1 两根脐动脉之间未见膀胱回声

1.2 引产标本 孕妇于 2013 年 4 月 10 日行引产术, 引产示: 胎儿下腹壁不连续, 膀胱外翻, 外生殖器不明显, 整个会阴稍显平滑, 证实为胎儿泄殖腔畸形(图 2)。



图 2 引产后证实膀胱外翻, 外生殖器不明显

## 2 讨论

泄殖腔畸形(cloacal malformation)是罕见的畸形组合, 主要包括脐膨出(omphalocele)、内脏外翻(exstrophy)、肛门闭锁(imperforate anus)、脊柱畸形(spina bifida), 故也称 OEIS 综合征<sup>[2]</sup>。目前病因尚不清楚, 在胚胎学上, 胚胎发育第 3 周末后肠扩大与尿囊相通形成泄殖腔, 而后进入分隔期, 泄殖腔被尿直肠隔分隔为前后两部分, 前者为尿生殖窦, 将发育成膀胱和尿道, 后者为原始直肠, 将发育成直肠和肛管下段; 在泄殖腔形成与分隔的过程中, 若受到某些因素的影响, 会导致各种畸形的产生。

对胎儿进行全程产前检查对于及早发现泄殖腔畸形极为重要, 而超声诊断可作为首选方法<sup>[3]</sup>。超声常表现为下腹壁皮肤层回声的中断、缺损, 盆腔内无膀胱显示, 并在缺损处可见包块, 可合并有脊髓脊膜的膨出及肛门闭锁的超声征象。当出现下列影像学改变时常提示可能存在泄殖腔畸形<sup>[4]</sup>: ①肾脏及

\* 通讯作者: 曹荔, E-mail: njcaoli7@hotmail.com

泌尿道的畸形病变;②胎儿盆腔发出的囊状结构、双侧肾积水;③结肠和尿道内钙化的胎粪影;④膀胱和尿道根部的膨大(键孔征);⑤胎儿(22周)前腹壁发出的条索状组织突出影(象鼻征)。

胎儿泄殖腔畸形需与胎儿尿道下裂进行鉴别。尿道下裂分阴茎头型、阴茎体型和阴囊会阴型。超声常表现为阴茎短小、阴茎末端变钝、阴茎向腹侧弯曲或阴茎阴囊分离征象。尿道下裂可合并其他畸形,如隐睾、斜疝、膀胱尿道返流、泌尿系统畸形<sup>[5]</sup>。因本例胎儿染色体核型为46XX,故可排除胎儿尿道下裂。

泄殖腔畸形通常是致死性畸形,多数婴儿出生后不能成活且治疗困难,治疗以成形手术为主,修复肠管、腹壁及生殖器,效果欠佳。

#### 参 考 文 献

- [1] 刘大看,张宪生. 泄殖腔畸形 1 例报告[J]. 临床小儿外科杂志,2005,4(2):157-158.
- [2] 李胜利. 胎儿畸形产前超声诊断学[M]. 北京:人民军医出版社,2011:5.
- [3] Chaubal N, Dighe M, Shah M, et al. Calcified meconium: an important sign in the prenatal sonographic diagnosis of cloacal malformation[J]. Ultrasound Med,2003,22(7):727-730.
- [4] 刘大看,张宪生. 泄殖腔畸形诊治进展[J]. 临床小儿外科杂志,2005,5(4):362-363.
- [5] 赵胜,陈欣林,杨小红. 胎儿尿道下裂的超声诊断及文献复习[A]. 中国超声医学工程学会第三届全国妇产及计划生育超声医学学术会议论文汇编[C]. 2010.

编辑:孟梦  
(收稿日期:2013-04-18)

#### 视频导读

## 快速产前诊断技术简介与比较

许争峰

(南京医科大学附属南京妇幼保健院)



快速产前诊断技术由于无需培养、针对间期的胎儿细胞、操作及阅片过程相对简单,因而大大缩短报告时间,从而减少孕妇因等待报告而产生的焦虑。

在该视频讲座中,来自南京医科大学附属南京妇幼保健院的许争峰教授介绍了目前快速产前诊断技术,主要分成以荧光原位杂交为基础的技术(包括 FISH、PRINS、CGH、SKY、Array-CGH)以及以 PCR 为基础的技术(包括 QF-PCR、MLPA、digital PCR)。

对于现在临床常用的 FISH、QF-PCR、MLPA 以及 Array-CGH 这 4 种快速产前诊断技术,许争峰教授则在视频中对其技术原理、优缺点等方面作了总结和比较。