

## 单绒毛膜双胎之一结构畸形 2 例并文献复习

翟敬芳\* 王侠 沙静 刘莹 刘敏

(徐州市中心医院 产前诊断中心, 江苏 徐州 221009)

【中图分类号】 R714.23 【文献标识码】 B

单绒毛膜(monochorionic, MC)双胎妊娠围产儿并发症和死亡率较双绒毛膜性(dichorionic, DC)双胎高<sup>[1]</sup>,对两胎儿均有不同程度的影响。本文通过追踪本院产前诊断中心诊治的 2 例单绒毛膜病例,双胎之中均有一胎儿结构异常,1 例系双胎反向动脉灌注序列征(twins reversed arterial perfusion sequence, TRAP),另 1 系双胎之一 18-三体,进行系统的产前诊断和处理,妊娠结局良好,结合文献复习,报道如下。

### 1 病例分析

1.1 病例 1 28 岁孕妇, G3P0, 自然受孕, 曾有一次宫外孕和 1 次早孕胚停史, 2016 年 9 月 13 日至 10 月 5 日间, 在昆山市中医医院因先兆流产保胎治疗, 前后共行 3 次彩超均提示早孕单胎, 胎儿发育符合妊娠月份。2016 年 11 月 29 日, 本院彩超示: 双胎妊娠, 单囊, 一胎儿符合妊娠 16<sup>+</sup>周, 另一无脑胎儿无心畸形且合并颈部水囊瘤, 无心序列综合征可能。于 2016 年 12 月 12 日在本院行羊膜腔穿刺术, 术中发现两胎儿共处一羊膜腔内, 染色体核型结果显示 46, XN, AffymetricCytoScan 750Kb SNP-Array 芯片检测未见异常。后于 2017 年 1 月 13 日孕 22<sup>+</sup>周至上海市第一妇婴保健院胎儿医学部行超声引导射频消融减胎术, 术后超声动态监测胎儿生长曲线与孕周相符, 随访于 2017 年 5 月 1 日于当地医院顺产一男婴, 体重 3200g, 新生儿室缺 0.5cm。诊断: ①G3P1 妊娠 38<sup>+</sup>周分娩; ②TRAP。

1.2 病例 2 39 岁, G8P1, 自然受孕, 末次月经:

2016 年 11 月 16 日, 停经 60 余日超声检查示宫内见一妊娠囊, 其内可见两胎心胎芽, 孕 15 周彩超检查发现双胎中一胎儿全前脑、唇裂、心内膜垫缺损、永久性右脐动脉。孕 19 周于本院行双羊膜腔穿刺胎儿核型检查, 胎儿核型示异常胎儿系统 18-三体, 见图 1A, 正常结构胎儿核型: 46, XN, 孕 22 周建议其射频消融减胎术, 患者及家属拒绝, 定期产检。孕 30 周后出现结构异常胎儿羊水进行性增多, 超声监测两胎儿生长曲线相似, 孕 36<sup>+</sup>周因腹胀不能耐受剖宫产分娩两早产男婴, 正常结构胎儿重 2450g, 1~5 分钟 Apgar 评分均 9 分, 另一畸形男婴重 2800g, 头窄长, 鼻部低平, 唇腭裂, 眼距小, 耳位低, 左手食指外翻, 阴茎短小, 出生后 3 分钟死亡, 图 1B。诊断: ①C8P2 妊娠 36<sup>+</sup>周分娩; ②双胎妊娠; ③双胎之一胎儿畸形。

### 2 讨论

双胎妊娠合并胎儿结构异常时常合并胎儿非整倍体异常<sup>[2]</sup>, 对于孕期发现 MC 双胎之一结构异常, 提示有染色体异常的风险, 均应进行介入性产前诊断明确胎儿染色体问题。MC 双胎从理论上讲, 两胎儿的遗传物质来源于同一合子, 染色体核型相同, 但因分裂后期卵裂球不对称分裂、体细胞嵌合、表观遗传学修饰等, 导致 MC 双胎之一染色体改变及继后的超声结构改变<sup>[3]</sup>, 因大部分 MC 双胎共用一胎盘, 故绒毛活检不适用 MC 产前诊断; MC 双胎一部分胎盘存在血管交通吻合支, 血液通过吻合的血管在两胎儿间循环, 故脐血不适合 MC 双胎核型分析。羊水细胞核型分析是诊断 MC 核型不一致的方法<sup>[4]</sup>, 孕中期超声引导下进行羊膜腔穿刺术是相

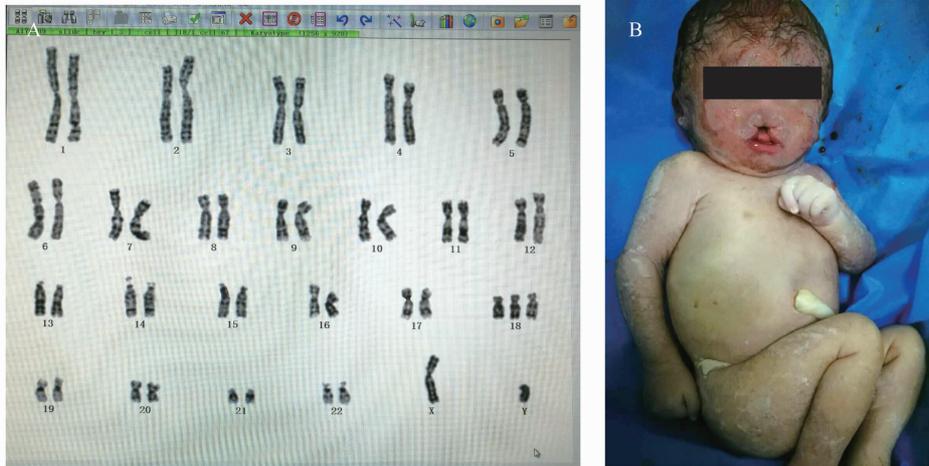


图1 病例2异常胎儿核型及胎儿外观

对安全可靠的侵入性产前诊断方法<sup>[5]</sup>,我们对此也有同样的认识。对于MC单羊膜双胎,本研究第1例羊水核型结果正常,如果孕妇及家属同意,经过医学伦理委员会同意,如以后遇到MC单羊膜双胎,可尝试性同时取羊水细胞和两胎儿脐血细胞核型检查来检验核型的一致性。

结合异常胎儿是否合并染色体异常、结构畸形的严重程度,临床上结合孕妇及胎儿各项监测指标,综合评估目前及进一步随孕周增大后对正常胎儿和母体的影响,以便进一步的临床处理,无论是期待观察还是减胎手术应本着对正常胎儿及孕妇危害最小的原则。本研究病例1采用射频消融胎儿脐血管预后良好。对于病例2,双胎之一合并致死性畸形,亦可以采用射频消融胎,但孕妇拒绝治疗,孕期未采用任何宫内干预治疗方法,监测胎儿超声生长曲线两胎儿无显著性差异,但因孕妇出现不能耐受的腹胀,剖宫产早产分娩。

需要注意的是,MC双胎选择性减胎术因双胎儿间可能存在吻合的血管,不宜采用心腔内氯化钾注射减胎,宜采取射频消融胎儿脐血管<sup>[6]</sup>或使用胎儿镜激光减胎<sup>[7]</sup>,国内多采用射频消融技术<sup>[8]</sup>,国内需转诊至有条件的产前诊断中心进行此手术阻断畸形胎儿血流达到治疗目的,因其对胎膜的损伤小,术后胎膜早破的发生率低<sup>[7]</sup>,从而提高泵血儿生存率,一般选择在19~26周为宜<sup>[9]</sup>,术前要排除肝功能及凝血功能异常等手术禁忌证。本报道中TRAP孕

妇至上海市第一妇婴保健院行超声引导下射频消融减胎术,术后预后良好,随访至今母子结局良好。

总之,对于MC双胎之一结构畸形的产前诊断建议行羊水细胞核型分析,单羊膜腔进行单腔穿刺,双羊膜腔进行双腔穿刺<sup>[10]</sup>,综合评估MC双胎之一异常胎儿对正常胎儿和母体的影响,本着对正常胎儿及孕妇危害最小的原则,采取临床进一步处理方案。

#### 参考文献

- [1] Kristiansen MK, Joensen BS, Ekelund CK, et al. Perinatal outcome after first-trimester risk assessment in monochorionic and dichorionic twin pregnancies: a population-based register study[J]. BJOG, 2015,122(10):1362-1369.
- [2] 钟世林,方群,陈宝江,等. 双胎妊娠中结构异常胎儿染色体核型异常的临床特征[J]. 中华妇产科杂志,2011, 46(9):649-654.
- [3] Post A, Heyborne K. Managing monoamniotic twin pregnancies[J]. Clin Obstet Gynecol, 2015,58(3):643-653.
- [4] 勾晨雨,方群,周祎,等. 单合子双胎之一 Turner 综合症的产前诊断及选择性减胎[J/CD]. 中国产前诊断杂志(电子版), 2013,5(3):9-13.
- [5] 刘兴会,姚强. 重视双胎临床问题与规范双胎处理流程[J]. 中华妇幼临床医学杂志, 2012,8:256-268.
- [6] Deprest JA, Audibert F, VanSchoubroeck D, et al. Bipolar coagulation of the umbilical cord in complicated monochorionic twin pregnancy[J]. Am J Obstet Gynecol, 2000,182(2):340-345.
- [7] Glennon CL, Shemer SA, Palma-Dias R, et al. The History

- of Treatment of Twin-to-Twin Transfusion Syndrome [J]. Twin Res Hum Genet, 2016, 19(3):168-174.
- [ 8 ] 孙路明,周翮,邹刚,等. 射频消融减胎技术治疗 34 例单绒毛膜性双胎妊娠并发症的妊娠结局 [J]. 中华围产医学杂志, 2014, 17(6):365-369.
- [ 9 ] Lee H ,Bebbington M , Crombleholme TM. The North American Fetal Therapy Network Registry Data on outcomes of radiofrequency ablation for twin-reversed arterial perfusion sequence [J]. Fetal Diagn Ther, 2013, 33(4):224-229.
- [10] Audibert F, Gagnon A. Prenatal Screening for and Diagnosis of aneuploidy in Twin Pregnancies [J]. J Obstet Gynaecol Can, 2011, 33(7):754-767.

(收稿日期:2017-11-15)

编辑:宋文颖

---

## 更正说明

发表于《中国产前诊断杂志(电子版)》2017 年第 9 卷第 2 期 22~25 页的文章《针对孕期耳聋基因突变携带者配偶行相应基因测序在降低出生缺陷中的意义研究》(DOI:10.13470/j.cnki.cjpd.2017.02.005),因排版错误,误将"2017 年第 9 卷第 2 期"排为"2016 年第 9 卷第 2 期",现更正为"2017 年第 9 卷第 2 期",特此更正说明。