

完全型双面畸形 2 例并文献复习

李琴 丛林* 袁静 杨金燕

(安徽医科大学第一附属医院,安徽 合肥 230022)

【摘要】 目的 提高对双面畸形的认识和产前咨询。方法 总结 2 例双面畸形的临床特征并复习相关文献。结果 多普勒超声提示两例胎儿均为双面畸形并知情同意选择终止妊娠。结论 双面畸形常合并其他结构发育异常,存活率低,建议早期产前超声筛查便于早期处理。

【关键词】 双面畸形; 临床特征; 产前诊断

【中图分类号】 R714.53 **【文献标识码】** A

【Abstract】 Objective To improve the understanding and prenatal counselling on the cases of diprosopus. **Method** Our experiences with two cases of complete diprosopus were presented and the related literatures were reviewed. **Results** Diprosopus was diagnosed through duplex doppler ultrasound and feticide was selected. **Conclusions** Accounting for a very low live birth rate, early diagnosis by doppler ultrasound and timely treatment is emphasized.

【Key words】 diprosopus; clinical features; prenatal diagnosis

双面畸形(diprosopus)亦称颅面重复,是一种罕见的胎儿先天畸形,在所有妊娠中其发生率为 1/180 000~1/1 500 000^[1],属于联体双胎的一种特殊类型,每 1000 例联体双胎中可能会出现 4 例双面畸形胎儿,较易发生于女婴,男:女=1:2^[2],活产率较低。根据头颅结构的重复程度其表型多种多样,主要分为部分型和完全型双面畸形。完全型双面畸形呈镜面对称,常合并中枢神经系统、心血管系统、消化及呼吸等系统发育异常;而部分型双面畸形一般只表现为局部结构复制。由于该畸形只表现为部分或全部面部结构的重复,容易漏诊或误诊。本文对本院 2012~2014 年诊断的 2 例双面畸形病例进行回顾性分析(12 年的 1 例为安徽省首例报道的双面畸形),现报道如下。

1 临床资料

本中心于 2012~2014 年通过产前超声共诊断 2 例完全型双面畸形,孕妇均知情选择终止妊娠,胎

儿娩出后符合超声诊断。两例孕妇的一般资料见表 1。

2 结果

2.1 诊断过程 病例 1 在常规产检过程中未见异常,直至孕 5 月在本院超声提示双面畸形。而病例 2 孕期末进行常规产检,直至孕 28 周当地医院超声发现胎头异常大于相应孕周,误诊为脑积水转入本院后超声诊断为双面畸形。

2.2 妊娠结局 超声诊断后两例孕妇均知情选择脐静脉穿刺术同时行羊膜腔药物注射终止妊娠。2 例双面畸形胎儿染色体核型均为:46,XX。超声结果及引产儿特征见表 2。

3 讨论

双面畸形的形成机制不详,其相关病因可能与遗传、环境污染及早孕期接触有害物质等有关^[3-6]。目前关于双面畸形的形成主要存在两大胚胎学理论:①双面畸形的形成基础是联体双胎:胚胎发育早期(第 12~13 天)受精卵分裂过程中不完全分离导

DOI: 10.13470/j.cnki.cjpd.2015.03.013

* 通讯作者:丛林,E-mail:conglin1957@163.com

表1 2例患者一般情况

病例	年龄(岁)	孕产史	诊断孕周(周)	孕期情况	家族史	职业
病例1	29	G1P0 自然受孕	21 ⁺⁵	否认有毒物质接触史及感冒发热史等	无多胎家族史	职员
病例2	28	G3P1 自然受孕	28 ⁺⁶	同上	同上	按摩师

表2 两例孕妇超声多普勒、引产后胎儿临床特征

病例	超声结果	引产后胎儿
病例1	BPD79 mm, HC224 mm, AD141 mm, HL32 mm, FL32 mm, HR155 次/分, 律齐。脐动脉2根, 脐血管 S/D3.1, 羊水平段 85 mm。头颅光环完整, 脑中线2个, 4个丘脑, 1个小脑, 小脑横径 27 mm, 小脑蚓部缺失, 第四脑室扩张, 与颅后窝池相通, 4个侧脑室, 侧脑室宽 10 mm, 胎儿2个面部。四腔心十字交叉存在, 大动脉交叉存在, 室间隔回声中断约 5.1 mm。余未见异常。超声提示: 宫内活胎, 单胎妊娠; 双面畸形; Dandy-walker 畸形; 室间隔缺损。	娩出一女死婴: 体重约 450 g, 可见 2 个完整相连的面部。包括眼、耳、鼻、嘴及下颌均重复, 而颈部及以下均未见异常, 外生殖器为女性生殖器官。四肢发育与孕周相符。脊柱未见异常, 外生殖器及肛门未见异常
病例2	胎儿头形异常, 头颅横径 100 mm, 前后 99 mm, HC319 mm, AC248 mm, HL45 mm, FL50 mm, HR150 次/分, 律齐。羊水最大深度 90 mm。头颅光环完整, 脑中线2个, 4个侧脑室, 1个小脑, 小脑横径 19 mm, 颅后窝池宽 15.7 mm。胎儿2个面部, 每个面部上唇线连续及眼鼻存在。四腔心十字交叉存在, 室间隔上段中断约 4.6 mm, 未见大动脉交叉, 2条大动脉均由右心室发出。余未见异常。超声提示: 宫内妊娠, 单活胎; 双面畸形, 后颅窝池增宽, 小脑发育不良; 先心: 室间隔缺损, 右室双出口; 羊水过多。	娩出一女死婴: 胎儿头围 36 cm, 胸围 28 cm, 身长 35 cm, 体重 1500 g。见 2 个下颌, 2 张嘴巴及嘴唇(无唇裂或腭裂, 2 个口腔均可见独立的舌), 2 只鼻子(鼻骨发育无异常, 两侧鼻腔互不相通), 4 只眼睛(中间 2 只共用一个眼眶, 4 个独立的眼球), 2 只耳朵; 颈部及以下未见异常, 肛门未闭锁, 生殖器外观模糊, 可见 2 个大阴唇和其包绕的类似勃起的小阴经, 但无下降的睾丸(见图 1)。

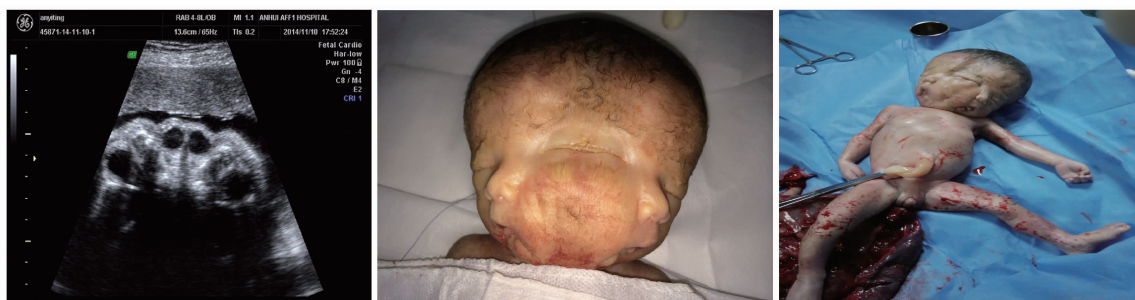


图1 病例2患儿超声图像与引产儿图像

致各自胚盘上的原条不能完全分开, 从而形成联体双胎^[7]。根据胚盘不完全分裂的程度及出现异常分裂的先后形成不同的联体双胎: 坐骨联合畸形、双臂畸形、并头联胎畸形、胸部联胎、脐部联胎和脊柱联胎等^[8], 其中双面畸形是最罕见的^[9]。Winkler 等^[10,11]支持这一理论并曾报道过相关文献, 认为双面畸形是单卵性双胎囊胚着床后分离不完全的结果。②正常双胎形成过程中, 存在两个临近但独立的脊索朝着平行的方向伸长生长形成各自的神经胚和神经脊衍生物^[12,13], 每个神经脊分化成神经细胞团时, 神经细胞逐渐内移被外胚层包绕而形成独立的神经管; 若两个脊索相邻太近且没有足够的外胚层覆盖内移的神经细胞, 形成神经管开放的状态, 此时两个临近的脊索在延伸过程中通过闭合障碍的神

经管开放处发生融合, 根据融合的位置、先后及程度形成不同的联体双胎。而双面畸形可能是交叉融合时机最早和程度最严重的一种^[14]。本文病例1为安徽省双面畸形的首例报道, 于 21⁺⁵ 周行超声检查诊断并即时采取了终止妊娠, 减少了对孕妇的生理及心理创伤。因该畸形在孕期无任何症状, 故定期产检及产前超声筛查以便早期发现显得尤为重要。Jacobvan Maerlant^[15]于 1270 年在其日记中记载过双面畸形。Ambroise Paré^[16]于 16 世纪就曾报道过一篇关于双面畸形的病例。虽然双面畸形已被人类认识数世纪之久了, 但对妇产科临床医师来说, 双面畸形早期诊断及产前咨询知识的掌握仍至关重要。

双面畸形的产前诊断主要依靠多普勒超声检查, 可以通过超声检测胎儿面部相连的部位及融合

程度而较早做出准确诊断,但是易漏诊或误诊为脑积水。国内关于超声诊断联体双胞胎的最早报道是孕期第50天^[17],而双面畸形则多在中孕期才被发
现^[18]。目前,胎儿磁共振MRI作为产前诊断最重要的影像学补充,能更早地发现双面畸形且更清晰地显示其全貌及彼此之间的连接^[19]。

双面畸形的预后主要取决于面部结构的重复程度和其有无合并重要器官结构发育异常。双面畸形胎儿大多数在出生前或出生后24小时内夭折,存活率极低,需要早期手术。但手术治疗难度大,周期长,目前国内无存活案例报道,双面畸形胎儿在确诊后应立即终止妊娠。本文2例均选择终止妊娠,提高优生优育;国外仅有2007年德国海德堡大学在多科室的配合下对1例完全型双面畸形胎儿进行多次面部矫形手术并进行长达四年的随访:4年不间断的家庭随访发现术后颌面部结构的发育同步协调,智力及生长发育与正常同龄人一致^[20]。本文两例均是完全型双面畸形,考虑到面部结构重复较广泛,同时合并心脑发育异常,预后较差,手术风险大,综合评估国内可能达到的结构及功能恢复、美学效果及家庭的承受能力水平等因素,建议终止妊娠。

双面畸形胚胎染色体大多数正常,且无相关致病基因,进一步支持早孕期干扰胚胎早期分裂的内
外因素可能是双面畸形的形成原因之一。已诊断孕有双面畸形胎儿的孕妇,应及时终止妊娠和提高优生优育率。由于双面畸形与遗传无必然关系,双面畸形分娩史的妇女再次妊娠时,更早期的产前诊断和更详细的产前筛查是必需的。

参 考 文 献

- [1] Suryawanshi P, Deshpande M, Verma N, et al. Craniofacial duplication: a case report[J]. J Clin Diagn Res, 2013, 7(9): 2025-2026.
- [2] Martínez-Frías ML, Bermejo E, Mendioroz J, et al. Epidemiological and clinical analysis of a consecutive series of conjoined twins in Spain[J]. J Pediatr Surg, 2009, 44: 811-820.
- [3] 唐莹, 朱军, 周光萱, 等. 1996至2004年中国联体双胞胎流行病学调查[J]. 中华预防医学杂志, 2007, 41: 258-259.
- [4] D'Armiento M, Falletti J. Diprosopus conjoined twins: radiologic, autopic, and histologic study of a case[J]. Fetal Pediatr Pathol, 2010, 29(6): 431-438.
- [5] 朱俊真, 张为霞, 李亚丽, 等. 孕前咨询及产前超声筛查是预防联体双胎畸形的关键[J]. 中国优生与遗传杂志, 2010, 18: 95-96.
- [6] Thornton KM, Bennett T, Singh V, et al. A case of diprosopus: perinatal counseling and management[J]. Case Rep Pediatr, 2014, 27(9): 8-15.
- [7] Dhaifalah L, Curtisova V, Santavy J. Prenatal diagnosis of monocephalic bifacial tetraophthalmic diprosopus (conjoined twin) [J]. Fetal Diagn Ther, 2008, 23: 82-86.
- [8] 刘世连, 邢丽莎, 康慧. 联体双胎畸形的病因与临床附2对病例报告[J]. 中国优生与遗传杂志, 1999, 7(6): 94-97.
- [9] Sokiranski R, Pirsig W, Nerlich A. Diprosopus triophthalmus [J]. Originalien, 2005, 53: 223-229.
- [10] Hahnel S, Schramm P, Hassfeld S, et al. Craniofacial duplication (diprosopus): CT, MR imaging, and MR angiography findings-case report[J]. Radiol, 2003, 226: 210-213.
- [11] Winkler N, Kennedy A, Byrne J, et al. The imaging spectrum of conjoined twins[J]. Ultrasound Q, 2008, 24(4): 249-255.
- [12] Strauss S, Tamarkin M, Engelberg S, et al. Prenatal sonographic appearance of diprosopus[J]. Ultrasound Med, 1987, 6(2): 93-95.
- [13] Spencer R. Conjoined twins: theoretical embryologic basis [J]. Teratology, 1992, 45(60): 591-602.
- [14] Wu J, Staffenberg DA, Mulliken JB, et al. Diprosopus: A unique case and review of the literature[J]. Teratology, 2002, 66: 282-287.
- [15] Bos CA, Baljet B. Cynocephali and Blemmyae: Congenital anomalies and medieval exotic races [J]. Ned Tijdschr Geneesk, 1999, 143: 2580.
- [16] Walton MT, Fineman RM, Walton PJ. Of monsters and prodigies: the interpretation of birth defects in the sixteenth century[J]. Am J Med Genet, 1993, 1, 47(1): 7-13.
- [17] 徐学翠, 茹彤, 杨岚. 产前超声诊断联体双胎的价值[J/CD]. 中国产前诊断杂志(电子版), 2012, 4(1): 5-7.
- [18] Asa A. Mair, Eric A. Mair. Two babies, one heart, and no airway[J]. Int J Pediatr Otorhinolaryngol, 2006, 70: 489-493.
- [19] Laor T, Stanek J, Leach JL. Diprosopus tetraophthalmus: CT as a complement to autopsy[J]. Br J Radiol, 2012, 85: e10-e13.
- [20] Kotrikova B, Hassfeld S, Steiner HH, et al. Operative correction and follow-up of craniofacial duplication[J]. Plast Reconstr Surg, 2007, 119(3): 985-991.

(收稿日期: 2015-03-21)

编辑: 宋文颖