

◆ 个案报道

Prenatal ultrasonic diagnosis of Prune-Belly syndrome with hemivertebra: Case report

产前超声诊断梅干腹综合征合并半椎体 1 例

胡艺川, 张雪梅*, 冉素真, 张晓航

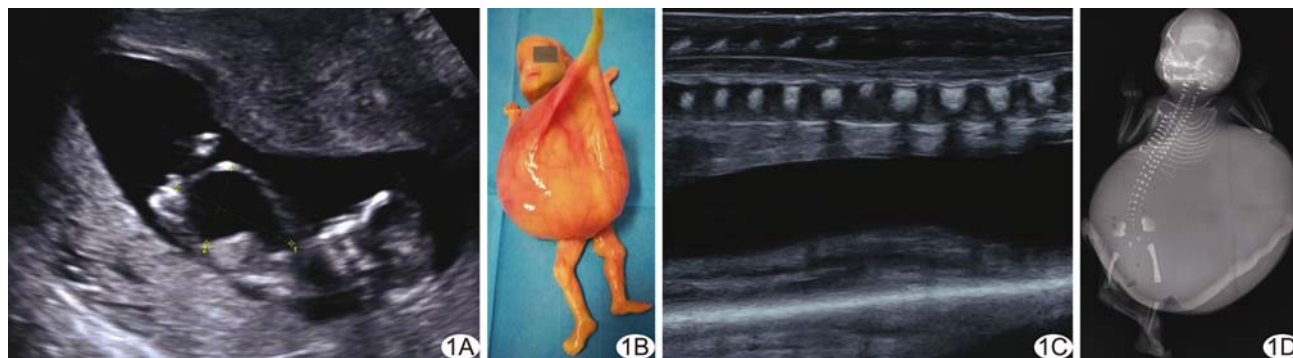
(重庆市妇幼保健院超声科, 重庆 401147)

[Keywords] Prune-Belly syndrome; ultrasonography, prenatal; hemivertebra

[关键词] 梅干腹综合征; 超声检查, 产前; 半椎体

DOI: 10.13929/j.1003-3289.201812167

[中图分类号] R714.53; R445.1 [文献标识码] B [文章编号] 1003-3289(2019)09-1440-01

图 1 胎儿 PBS 合并半椎体 A. 孕 12⁺3 周胎儿声像图; B. 引产后大体标本; C. 标本脊柱矢状切面声像图; D. 标本 X 线片

孕妇 33 岁, 孕 2 产 0, 于孕 12⁺3 周来我院接受常规产前超声检查。超声示胎儿膀胱约 2.45 cm×1.53 cm(图 1A), 单脐动脉, 静脉导管血流频谱 A 波反向。孕 17 周复查超声: 胎儿膀胱约 9.65 cm×9.63 cm×5.53 cm; 双侧肾盂稍分离; 提示: ①胎儿巨膀胱; 考虑梅干腹综合征(Prune-Belly syndrome, PBS)可能性大; ②单脐动脉。遂行羊水穿刺, 染色体结果正常。孕 18⁺1 周彩色多普勒超声: 胎儿膀胱过度充盈, 约 11.87 cm×10.53 cm×6.85 cm; 双侧肾盂分离, 双侧均宽约 0.47 cm; 胎儿 T12 椎体仅右侧椎体可见, 左侧椎体缺失; 羊水最大深度 1.39 cm。提示: ①PBS 可能性大; ②单脐动脉; ③T12 半椎体? ④羊水少。行孕中期引产术。引产后大体标本示腹部显著膨隆, 腹壁菲薄, 膀胱巨大, 充满下腹部, 伴单脐动脉(图 1B)。皮肤基因芯片检查结果正常。引产标本脊柱超声(图 1C)、X 线(图 1D)及 MRI 均显示 T12 半椎体, 腹部增大的囊性暗区为膀胱, 与两侧输尿管相通, T12 椎体左侧椎体缺失。综合诊断: 胎儿 PBS 合并 T12 半椎体。

讨论 PBS 又称腹壁肌肉缺如综合征, 典型表现为腹壁肌

肉缺损、尿路异常、双侧隐睾三联征。胎儿 PBS 声像图特征性表现为膀胱巨大, 且扩张程度远大于相应孕周膀胱。产前超声最早可在妊娠 10~14 周检测到胎儿肾脏和膀胱, 本例在孕 12⁺3 周发现胎儿膀胱扩张。由于 PBS 胎儿腹肌发育不良, 膀胱、输尿管扩张及肾积水, 最终导致肾功能损害。本例超声随访发现膀胱扩张继续发展, 并出现肾盂分离及输尿管扩张, 末次检查发现羊水少, 提示泌尿系统梗阻已影响到胎儿肾脏功能, 高度疑诊 PBS。胎儿 PBS 早期需与其他可致膀胱增大的疾病相鉴别, 如后尿道梗阻。PBS 胎儿腹壁菲薄, 胎儿纵切面可见腹部较胸部明显膨隆凸起, 而后尿道梗阻腹壁膨隆程度不及 PBS 明显。PBS 出现脊柱畸形的发病率高, 本例 PBS 胎儿 T12 为半椎体, 可能因中胚层发育障碍致胸骨不对称畸形。多数 PBS 胎儿染色体核型正常, 本例于孕 12⁺3 周超声检查发现静脉导管 A 波反向, 提示胎儿可能存在心脏畸形和染色体异常, 但产前羊水穿刺检查染色体、引产后基因芯片分析均正常。产前超声诊断中, 若发现 PBS 胎儿, 应注意是否合并脊柱发育异常。

[基金项目] 重庆市卫生计生委 2015 年医学科研计划项目(2015ZBXM026)。

[第一作者] 胡艺川(1987—), 女, 重庆人, 硕士, 医师。E-mail: 705050202@qq.com

[通信作者] 张雪梅, 重庆市妇幼保健院超声科, 401147。E-mail: 1216839264@qq.com

[收稿日期] 2018-12-29 [修回日期] 2019-03-20