

讨论 骨骼肌体积是竞技体育训练的重要监测指标。利用 VOI 技术可快速、精确提取骨骼肌体积信息。DOMS 指机体承受大运动量、尤其运动内容改变或强度突然增加后短时间内出现肌肉酸痛,一般运动后 12~24 h 出现,24~48 h 最明显,3~7 天可自行缓解并消失。本病与骨骼肌拉伤临床表现相似,但不

影响继续锻炼或训练,而后者需予制动;二者 MRI 均可表现为骨骼肌肿胀、脂肪抑制 T2WI 信号增高,不同之处在于前者水肿信号分布均匀、肌间隙无积液,症状消失后异常信号可长期存在,后者水肿信号主要分布于肌腱-肌腹交界区,肌腹部分水肿形态呈羽毛状,严重时可为肌纤维中断、肌间隙积液。

Prenatal ultrasonic diagnosis of short rib-polydactyly syndrome: Case report

产前超声诊断短肋多指综合征 1 胎

王琰琳¹, 李天刚^{2*}, 苏晓荣¹, 魏传敏¹

(1. 甘肃中医药大学第一临床医学院, 甘肃 兰州 730050; 2. 甘肃省妇幼保健院超声科, 甘肃 兰州 730050)

[Keywords] short rib-polydactyly syndrome; ultrasonography, prenatal

[关键词] 短肋多指(趾)畸形综合征; 超声检查, 产前

DOI: 10.13929/j.issn.1003-3289.2022.07.043

[中图分类号] R714.53; R445.1 **[文献标识码]** B **[文章编号]** 1003-3289(2022)07-1118-01



图 1 胎儿短肋多指综合征 A、B. 二维超声声像图显示胎儿胸腹壁交界处切迹(箭), 足底切面见 6 个骨化中心; C. 引产后标本; D. 标本 X 线片示腹部膨隆, 肋骨短平

孕妇 29 岁, 孕 15 周超声检查发现胎儿骨骼发育异常而入院; 孕 1 产 0, 孕早期胎儿结构未见明显异常; 无特殊既往病史。入院后胎儿超声: 左、右侧眶距分别为 6.8 mm 及 6.0 mm, 眼距 10.0 mm, 鼻骨左侧骨化欠佳; 胸围/腹围比值 0.85 (87 mm/102 mm); 肺脏体积较小, 胸壁、腹壁交接处可见切迹(图 1A), 肋骨较短小; 肱骨(11 mm)及股骨(12 mm)短小; 双侧指骨及趾骨均可见 6 个骨化中心(图 1B), 左、右手小指与第 6 指融合; 三尖瓣见少量反流; 羊水最大深度 61 mm。超声提示短肋多指综合征(short rib-polydactyly syndrome, SRPS)。1 周后予以引产(图 1C); 标本 X 线片显示腹部膨隆, 肋骨短平(图 1D)。临床综合考虑为 SRPS III 型。此后孕妇备孕, 半年后染色体基因检查结果未见异常。

讨论 SRPS 为致死性骨骼发育异常疾病, 通常为常染色体隐性遗传, 主要表现为肋骨发育不全、不发育及多指(趾)发

育畸形, 常伴短肢综合征、胸廓狭窄及内脏畸形等。SRPS 分为 4 种亚型, 其中 I 型与 III 型表现较为相似, I 型为最严重类型, 而 III 型肋骨改变较轻, 出现内脏畸形的概率小; II 型以下肢短小为主, 可伴颅面部畸形; IV 型多伴神经系统发育异常, 表现与 II 型相似, 但较少出现多指并指畸形。本例属 III 型 SRPS。超声可显示 SRPS 胎儿肺脏发育不全及羊水量过多, 出生后新生儿可能因呼吸窘迫而死亡; 母体再次妊娠时, 胎儿仍有 25% 罹患 SRP 可能。鉴别诊断: ①致死性侏儒, 为常染色体显性遗传疾病, 表现为近端严重短肢但躯干长度正常, 胎儿/新生儿多在围产期死亡; ②软骨发育不全, 表现为巨颅, 颅骨回声减低, 肢体近端短肢畸形, 骨端膨大, 多无多指畸形。作为产前筛查的首选影像学方法, 超声可为临床决策及预后判断提供重要依据; 结合基因检测可更明确地诊断 SRPS 及其分型。

[基金项目] 甘肃省自然科学基金(21JR1RA048)。

[第一作者] 王琰琳(1998—), 女, 甘肃兰州人, 在读硕士。E-mail: 360546886@qq.com

[通信作者] 李天刚, 甘肃省妇幼保健院超声科, 730050。E-mail: litiangang1981@126.com

[收稿日期] 2022-02-27 **[修回日期]** 2022-04-19