

Ultrasonic diagnosis of one of twins with dobar holoprosencephaly complicated with facial deformity: Case report

超声诊断双胎之一无叶全前脑合并面部畸形 1 例

沈红霞¹, 马红斌², 林芸^{1*}

(1. 重庆市妇幼保健院超声科, 重庆 401100; 2. 昌都市人民医院超声科, 西藏 昌都 854000)

[Keywords] nervous system malformations; ultrasonography, prenatal; dobar holoprosencephaly; facial deformity

[关键词] 神经系统畸形; 超声诊断, 产前; 无叶全前脑; 面部畸形

DOI: 10.13929/j.issn.1003-3289.2020.05.000

[中图分类号] R743.4; R445.1 [文献标识码] B [文章编号] 1003-3289(2020)05-0000-00

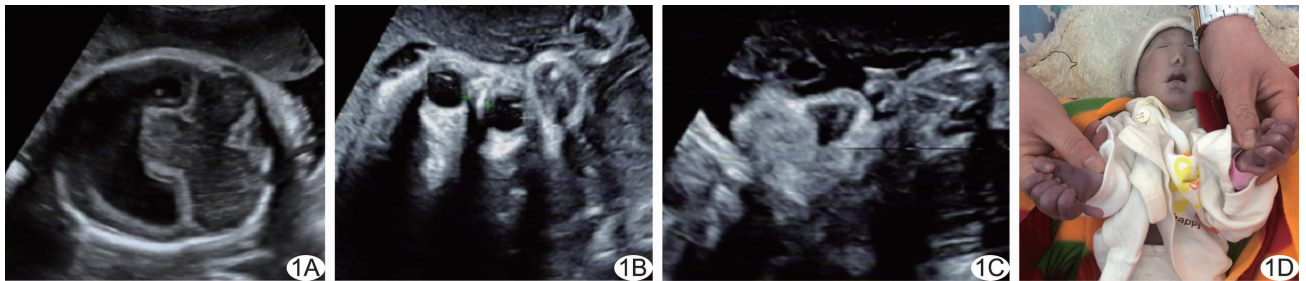


图 1 双胎之一无叶全前脑合并面部畸形 A~C. 产前超声声像图示脑内前部较大原始脑室(A)、眼距过窄(B)、单一鼻孔(C); D. 产后特殊面容、多指

孕妇 26 岁, 孕 33 周, 孕 4 产 3; 本次自然受孕, 双胎妊娠(双绒毛膜双羊膜囊), 孕早期曾因“感冒”服用藏药(药名不详), 孕早期未接受正规产前检查, 外院提示胎儿颅内异常。超声: 甲胎超声孕 31⁺5 周, 颅内结构及面部未见异常; 乙胎超声孕 30⁺4 周, 头颅横切面颅内前部见约 6.5 cm × 4.4 cm 原始脑室, 两侧丘脑完全融合, 脑中线消失, 未见两侧侧脑室、第三脑室及透明隔腔(图 1A), 双眼球横切面眼距过窄(图 1B), 鼻唇冠状切面见单一鼻孔(图 1C), 提示无叶全前脑合并眼距过窄、单鼻孔畸形; 两胎儿四腔心、左心室流出道、右心室流出道、三血管气管切面正常; 因孕周较大, 两胎儿肢体相互遮挡而显示不全。孕妇及家属选择继续妊娠, 于妊娠 38 周顺产 2 男婴。甲胎体质量 3 030 g, 身长 49 cm, Apgar 评分 9 分, 外观正常; 乙胎体质量 2 160 g, 身长 45 cm, Apgar 评分 7 分, 生后 5 h 死亡, 胎儿面容与产前超声所见一致, 合并多指、并趾及外生殖器畸形(图 1D)。

讨论 全前脑又称前脑无裂畸形, 指前脑完全或部分未分裂而引起的一系列异常, 发生率约 1/10 000, 而在双胎妊娠中发生率约 6%, 其病理分型包括无叶全前脑、半叶全前脑及叶状全前脑。本病发病原因不明, 可能与染色体异常及孕期接触高危因素有关, 尤与 13-三体综合征关系紧密。本例未接受染色体检查, 但多发畸形与 13-三体综合征临床表现相符。全前脑畸形的高危因素包括妊娠期糖尿病、双胎、孕期服用抗生素及妊娠甲状腺疾病等, 本例孕妇于孕早期服用藏药, 且为双胎妊娠。本病预后差, 无叶和半叶全前脑为致死性, 叶状全前脑胎儿出生后可存活, 但伴脑发育不良及智力低下等表现。本例孕早期已确诊, 继续妊娠至足月, 出生后仅存活 5 h。无叶全前脑畸形具有特征性声像图表现, 孕早期即可诊断, 但本例孕妇未接受正规产前检查, 至孕晚期经超声检查确诊。

[基金项目] 重庆市卫生计生委医学科研项目(ZBXM026)。

[第一作者] 沈红霞(1987—), 女, 湖北仙桃人, 硕士, 主治医师。E-mail: shenhongxia550004@126.com

[通信作者] 林芸, 重庆市妇幼保健院超声科, 401100。E-mail: 394465612@qq.com

[收稿日期] 2019-07-09 [修回日期] 2020-04-10