

atresia in infants younger than 90 days. AJR Am J Roentgenol, 2011, 196(4):W438-W445.

[15] Siles P, Aschero A, Gorincour G, et al. A prospective pilot

study: Can the biliary tree be visualized in children younger than 3 months on Magnetic Resonance Cholangiopancreatography? Pediatr Radiol, 2014, 44(9):1077-1084.

Prenatal ultrasonic diagnosis of Beckwith-Wiedemann syndrome: Case report

产前超声诊断 Beckwith-Wiedemann 综合征 1 例

祁平安¹, 王艺璇¹, 李天刚¹, 练芮含²

(1. 甘肃省妇幼保健院功能检查科, 2. 小儿综合内科, 甘肃 兰州 730050)

[Keywords] fetus; Beckwith-Wiedemann syndrome; ultrasonography, prenatal

[关键词] 胎儿; Beckwith-Wiedemann 综合征; 超声检查, 产前

DOI: 10.13929/j.1003-3289.201803091

[中图分类号] R714.53; R445.1 [文献标识码] B [文章编号] 1003-3289(2019)01-0090-01

孕妇 29 岁, 孕 1 产 0, 孕中期超声筛查未见明显异常。孕 37⁺₂ 周时超声检查: 胎儿双顶径 9.0 cm, 头围 32.0 cm, 腹围 37.8 cm, 股骨长 7.7 cm, 估测胎儿体质量为 (4 800 ± 417)g; 胎儿舌体厚 1.2 cm, 舌体长 6.0 cm, 约 2.5 cm 的舌体始终位于口腔外 (图 1A、1B), 多次复查均不能还纳入口腔; 胎儿脐孔处见约 3.3 cm × 2.0 cm 低回声区域 (图 1C); 肝脏及双肾体积增大, 羊水指数 28.5 cm。产前

超声提示胎儿舌体巨大、腹围过大、脐孔处回声异常, 综合考虑 Beckwith-Wiedemann 综合征 (Beckwith-Wiedemann syndrome, BWS)。孕妇要求引产, 娩出活婴体质量 4 900 g, 身长 52 cm, 1 min 时 Apgar 评分为 5 分, 5 min 时 4 分; 面颊部呈火焰状, 双耳可见皱褶, 舌体巨大, 始终位于口腔外, 脐孔处可见囊状包块, 四肢粗大, 脐带增粗, 应家属要求不予抢救。最终临床诊断为 BWS。

讨论 BWS 又称巨舌-巨体-脐膨出综合征, 1963 年 Beckwith 和 1964 年 Wiedemann 分别对该病进行了较详细的描述, 其发病率在活产儿中约为 1/13 700, 11p15.5 区域母源或父源性印记基因表达缺陷为本病的致病因素。BWS 是以巨大舌、脐膨出和生长过剩为主要临床表现的综合征, 其他特征还包括



图 1 Beckwith-Wiedemann 综合征胎儿声像图 A. 三维超声显示胎儿舌体位于口腔外; B. 二维超声示胎儿舌体明显增厚, 不能还纳入口腔; C. 胎儿脐孔处见无回声脐膨出区

内脏巨大、耳朵皱褶以及出生后暂时性低血糖等。因缺乏特异性诊断指标, BWS 产前诊断较困难, 有学者提出具备主要标准 (腹壁缺损、巨舌、巨体) 中的 2 项或 1 项主要标准加 2 项次要标准 (巨肾或肾脏畸形、肾上腺细胞肥大、基因或染色体异常、羊水过多等) 即可诊断。

关于 BWS 的治疗, 目前主要针对特有畸形予以矫正治疗, 及时应对新生儿时期的暂时性低血糖, 大部分 BWS 患儿经矫正畸形后预后尚可。BWS 患儿儿童期罹患胚胎源性肿瘤的概率显著高于正常儿童, 应长期密切随访, 及时发现肿瘤。BWS 患儿预后与畸形的矫正密切相关, 产前超声诊断有重要意义, 尽早发现畸形胎儿, 对可疑胎儿行多学科会诊并评估胎儿存活能力, 有利于减少畸形胎儿出生。

[第一作者] 祁平安 (1989—), 男, 甘肃临夏人, 本科, 主治医师。E-mail: 13669301644@163.com

[收稿日期] 2018-03-14 [修回日期] 2018-07-19