

dysfunction and risk of heart failure and mortality after myocardial infarction. J Am Coll Cardiol, 2002;39(9):1450-1455.

[12] Meris A, Faletta F, Conca C, et al. Timing and magnitude of

regional right ventricular function: A speckle tracking-derived strain study of normal subjects and patients with right ventricular dysfunction. J Am Soc Echocardiogr, 2010;23(8):823-831.

Ultrasonic diagnosis of fetal Jarcho-Levin syndrome combined with tethered cord: Case report 超声诊断胎儿 Jarcho-Levin 综合征合并脊髓栓系 1 例

翟晶^{1,2}, 蔡爱露^{1*}

(1. 中国医科大学附属盛京医院超声科, 辽宁 沈阳 110004;

2. 大连市妇幼保健院超声科, 辽宁 大连 116030)

[Keywords] Jarcho-Levin syndrome; tethered cord; ultrasonography, prenatal

[关键词] Jarcho-Levin 综合征; 脊髓栓系; 超声检查, 产前

DOI: 10.13929/j.1003-3289.201804161

[中图分类号] R714.53; R445.1 [文献标识码] B [文章编号] 1003-3289(2019)02-0208-01



图 1 胎儿 Jarcho-Levin 综合征合并脊髓栓系 A. 产前二维超声胎儿脊柱纵切面声像图; B. 胎儿脊柱三维成像; C. 引产胎儿高频超声脊柱胸段声像图; D、E. 引产胎儿矢状位(D)和冠状位(E)脊柱 T2WI, 脊髓圆锥低位(箭)

孕妇 29 岁, 孕 2 产 0, 孕早期自然流产 1 次, 夫妻双方既往体健, 无家族性遗传病史及致畸因素接触史; 孕 13 周超声筛查显示胎儿颈项透明层厚度正常, 孕 25 周超声筛查发现脊柱排列不整齐而就诊。孕 25⁺₃ 周超声: 胎儿生物测量指标均与孕周相符; 胎儿脊柱较短, 排列失常, 颈段至腰骶段椎体及椎弓均排列不整齐, 椎体大小不等; 胸段多处椎弓融合; 脊髓圆锥位于约 L₅-S₁ 椎间隙水平(图 1A)。三维超声示多发椎体畸形, 包括半椎体、融合椎、蝴蝶椎; 多处椎弓融合; 双侧肋骨不对称且数目均减少(图 1B)。超声提示胎儿脊柱及肋骨发育畸形合并脊髓圆锥低位, 故孕妇选择接受引产。对引产后标本行高频超声及 MR 检查, 见脊柱颈段至腰骶段椎体多发畸形, 脊柱侧弯, 胸段多处椎弓融合, 脊髓圆锥位于 S1 水平(图 1C~1E)。最终临床诊断: Jarcho-Levin 综合征合并脊髓栓系。

讨论 Jarcho-Levin 综合征是一种罕见疾病, 与常染色体

隐性遗传和 DLL 基因突变有关, 主要表现为躯干短小、椎体分节不全和肋骨发育畸形, 可合并其他异常或畸形, 包括腹股沟疝、泌尿系统畸形、神经管畸形、下肢发育异常等。本病分为脊椎肋骨发育不良(spondylocostal dysplasia, SCD)和脊椎胸廓发育不良(spondylothoracic dysplasia, STD)2 种类型, 其共同表现为椎体分节不全和形成障碍, 主要包括椎体融合或缺失、半椎体、蝴蝶椎; 此外, STD 表现为肋骨融合呈“蟹”状, 胸廓严重变形, 新生儿可因肺功能受损而死亡; SCD 则主要表现为多个椎体和肋骨形态和数量异常, 新生儿表现为胸廓不对称和严重脊柱侧弯。Jarcho-Levin 综合征需与 Klippel-Feil 综合征相鉴别, 后者表现为短颈、颈椎分节不全及肋骨融合、耳畸形及低发际等。本病预后与脊柱侧弯和胸廓变形程度有关。产前超声检查是发现 Jarcho-Levin 综合征最有效的手段, 应尽可能做到早期诊断, 避免缺陷儿出生。

[基金项目] “十二五”国家科技支撑计划项目(2014BAI06B05)。

[第一作者] 翟晶(1982—), 女, 辽宁大连人, 在读博士, 主治医师。E-mail: zjwyj107928@sina.com

[通信作者] 蔡爱露, 中国医科大学附属盛京医院超声科, 110004。E-mail: caial1224@sina.com

[收稿日期] 2018-04-30 [修回日期] 2018-09-10