

Prenatal ultrasonic diagnosis of triphalangeal thumb-polysyndactyly syndrome: Case report

产前超声诊断拇指三指节-并指多指综合征 1 例

林海滨¹, 张诗婕², 吕国荣^{2,3}

(1. 晋江市医院超声医学科, 福建 晋江 362200; 2. 福建医科大学附属第二医院超声科, 福建 泉州 362000; 3. 泉州医学高等专科学校母婴健康服务协同创新中心, 福建 泉州 362000)

[Keywords] fetus; polydactyly; thumb deformity; ultrasonography

[关键词] 胎儿; 多指/趾畸形; 拇指畸形; 超声检查

DOI: 10.13929/j.issn.1003-3289.2021.07.044

[中图分类号] R714.53; R445.1 [文献标识码] B [文章编号] 1003-3289(2021)07-1120-01



图 1 孕 19 周⁺胎儿, 三节指节拇指-并多指综合征 A、B. 超声声像图示胎儿双手多指、并指畸形 (LH: 左手; RH: 右手) 图 2 引产标本 X 线片 A. 左手; B. 右手

孕妇 30 岁, 孕 19 周⁺超声提示胎儿双手发育异常; 孕妇及其配偶均无家族遗传病史; 孕 3 产 1, 长子双手多指合并并指畸形(轴前多指 II 型合并轴后多指 B 型, 3、4、5 并指畸形, 对称型)。查体: 孕妇双手、双足对称型多指合并并指(趾)畸形(轴前多指 II 型合并轴后多指 B 型, 3、4、5 并指, 右足 4/5 并趾)。孕 16 周唐氏综合征产前筛选检查呈阴性。胎儿超声: 单胎, 头位, 双顶径 3.80 cm, 股骨径 2.75 cm, 肱骨径 2.78 cm, 足长 2.90 cm, 颅骨光环完整; 脑中线居中, 脊柱排列整齐, 胸、腹腔脏器及胎盘未见明显异常; 羊水指数 15.60 cm; 双手指骨排列紊乱, 双手拇指侧均可探及额外手指回声, 3、4、5 指皮肤相连, 小指外侧均另见指蹼赘生, 双侧 6 块掌骨(图 1), 双手对称, 双足趾数量正常, 四肢长骨未见异常。超声提示: 宫内单活胎, 头位; 胎儿双手发育异常, 考虑拇指三指节-并指多指综合征(triphalangeal thumb-polysyndactyly syndrome, TPTPS)。引产后胎儿尸检及 X 线片(图 2)证实产前超声诊断结果。全外显子序列检测发现孕

妇、其长子及引产后胎儿 LMBR1 序列 NM_022458.3: EX1-EX17E Dup 变异, 常染色体显性遗传; 其夫未见变异基因。

讨论 多指(趾)畸形(polydactyly, PD)为最常见的遗传性肢体畸形之一, 多为常染色体显性遗传, 少数为常染色体隐性遗传; 可伴并指、短指及其他畸形, 多余指可为无关节、无肌腱的软组织皮赘, 可有部分指骨和肌腱, 或具有指骨、掌骨且功能完整的额外手指。PD 可独立发生, 也可为 Laurin-Sandrow 综合征的部分表现。TPTPS 临床罕见, 表现为三节指节拇指及多指、三节指节拇指多指合并 3、4、5 并指, 部分可合并轴后多指等。超声是产前诊断本病的主要影像学方法之一, 可清晰显示胎儿手足畸形; 检查时应注意寻找胎儿手足冠状切面, 观察胎儿桡侧和尺侧多指情况及中指是否合并并指畸形, 并与其他手足畸形相鉴别。PD 与 2 号或 7 号染色体上多段区域内多个基因突变、易位或复制有关。超声引导下羊水穿刺或取胎儿脐带血进行全外显子组基因检测可为产前早期诊断胎儿 PD 提供更多依据。

[第一作者] 林海滨(1988—), 男, 福建泉州人, 本科, 主治医师。E-mail: 592693296@qq.com

[收稿日期] 2020-10-28 [修回日期] 2021-06-06