

Prenatal ultrasonic diagnosis of fetal Klippel-Trenaunay syndrome: Case report 产前超声诊断胎儿 Klippel-Trenaunay 综合征 1 例

高富华¹, 唐中锋², 宋佳伟², 赵玉娜¹, 杨磊^{3*}

(1. 甘肃中医药大学第一临床医学院, 甘肃 兰州 730000; 2. 甘肃省妇幼保健院产前诊断中心,
3. 超声医学中心, 甘肃 兰州 730050)

[Keywords] fetus; Klippel-Trenaunay-Weber syndrome; ultrasonography

[关键词] 胎儿; Klippel-Trenaunay-Weber 综合征; 超声检查

DOI:10.13929/j.issn.1003-3289.2024.05.037

[中图分类号] R543; R445.1 [文献标识码] B [文章编号] 1003-3289(2024)05-0800-01

孕妇 35 岁, 孕 2 产 1; 孕 20 周常规产检超声提示胎儿多发畸形; 无特殊家族史。孕 20⁺周胎儿超声: 胎儿右手皮下软组织增厚, 右上肢皮下软组织增厚、呈蜂窝状改变(图 1A), CDFI 未于其内探及明确血流信号; 右侧胸腔皮下 6.77 cm×3.57 cm 蜂窝状无回声(图 1B); 腹腔

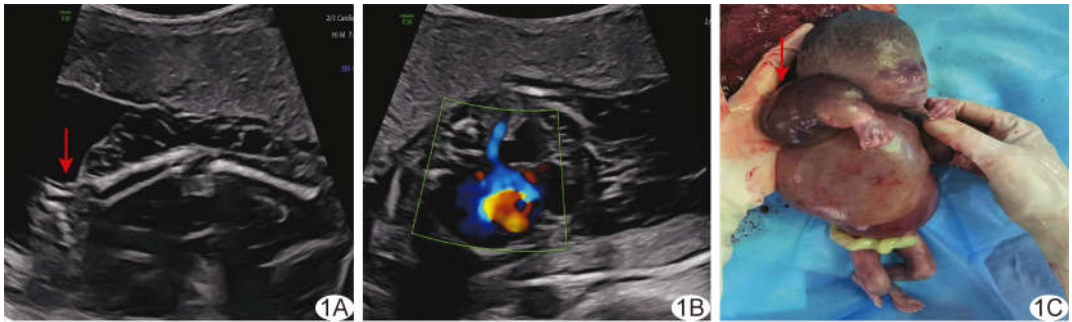


图 1 胎儿 KTS A. 产前声像图示胎儿右上肢皮下软组织增厚呈蜂窝状, 右手肥大(箭); B. 产前声像图示胎儿胸腔蜂窝状占位; C. 引产后大体标本, 可见葡萄酒斑(箭)

内 3.39 cm×1.14 cm 液性暗区; 提示胎儿右手、右上肢皮下软组织增厚, 胸腔皮下巨大蜂窝状囊性占位, 腹腔积液, 考虑 Klippel-Trenaunay 综合征 (Klippel-Trenaunay syndrome, KTS)。孕妇要求终止妊娠。引产后大体标本显示右上肢及右手明显肥大, 右上肢皮肤可见葡萄酒色斑(图 1C), 胸腔皮下巨大蜂窝状囊性占位, 腹腔积液。全外显子检测未检出致病基因。最终临床诊断: 胎儿 KTS。本例报道经医院伦理委员会批准, 批准号为(2021)GSFY 伦审[72]号。

讨论 KTS 是罕见先天性脉管疾病, 可表现为患肢毛细血管畸形、静脉畸形、骨骼和/或软组织过度生长三联征; 好发于单侧下肢, 常见于成人及儿童, 罕见胎儿相关报道; 其病因不明, 部分患者存在基因突变。胎儿 KTS 产前超声表现包括肢体静脉系统异常回声、局部皮下组织增厚呈蜂窝状改变及骨骼增粗增长等; 但产前超声观察胎儿静脉畸形难度较大, 约 37% 病例仅可见三联征中的 1 项^[1]; 静脉畸形间接表现如水肿、腹

腔积液及心包积液等有助于提示本病。本例胎儿 KTS 伴腹腔积液, 可能与动静脉畸形引起心排血量增高致心力衰竭有关。产前诊断本病需与囊状淋巴管瘤相鉴别, 后者可见颈背部“放射状”囊肿且常伴水肿、染色体异常; 必要时可行三维成像及基因检测。

利益冲突:全体作者声明无利益冲突。

作者贡献:高富华查阅文献、撰写和修改文章; 唐中锋查阅文献、修改和审阅文章; 宋佳伟修改和审阅文章; 赵玉娜审阅文章; 杨磊经费支持。

[参考文献]

- [1] 麦发泽, 黄飏, 钟小玲, 等. Klippel-Trenaunay 综合征临床表现及影像学特征[J]. 中国医学影像技术, 2016, 32(3): 425-428.

[基金项目] 兰州市人才创新创业项目(2023-RC-23)。

[第一作者] 高富华(1998—), 女, 山东济宁人, 在读硕士。E-mail: 529764567@qq.com

[通信作者] 杨磊, 甘肃省妇幼保健院超声医学中心, 730050。E-mail: gansuyanglei@163.com

[收稿日期] 2024-01-15 [修回日期] 2024-03-10