

超声可通过多平面成像、多角度观察子宫内膜;超声造影可评估肿瘤内部及周边血流灌注分布,显著提高鉴别良、恶性肿瘤能力。鉴别诊断:①子宫腺肌瘤,增强晚期与子宫肌层同步消退,呈不均匀低增强,周边假包膜可呈“血管环”征;②子宫内膜癌,超声造影亦呈“快进快退”模式,增强晚期相对低增强,且与

周围正常肌层分界清。最终确诊有赖病理学检查。

利益冲突:全体作者声明无利益冲突。

作者贡献:张火根撰写和修改文章;任苓和游宇光指导、审阅文章;彭松林和姚智杰图像处理和分析。

## Fetal MYH3 related distal arthrogryposis: Case report 胎儿 MYH3 相关远端关节挛缩 1 例

李春玲,黄睿淳,邱力妍,杨芳\*

(南方医科大学珠江医院胎儿医学与产前诊断科,广东 广州 510282)

[Keywords] fetus; arthrogryposis; ultrasonography, prenatal [关键词] 胎儿; 关节挛缩; 超声检查, 产前

DOI:10.13929/j.issn.1003-3289.2026.01.035

[中图分类号] R714.53; R445.1 [文献标识码] B [文章编号] 1003-3289(2026)01-0155-01



图 1 MYH3 相关远端关节挛缩胎儿,孕 22<sup>+</sup>周超声 A、B. 常规超声图; C. 实时三维超声图; D. 其父双手外观

孕妇 29 岁,孕 1 产 0,自然受孕;孕早期颈项透明层(nuchal translucency, NT)厚度 1.2 mm、头臀径(crown-rump length, CRL)53 mm,孕 15<sup>+</sup>周无创产前基因检测(non-invasive prenatal testing, NIPT)提示低风险,孕 18<sup>+</sup>周外院超声提示羊水过多(最大深度 8.8 cm);孕期无射线、毒物等接触史,其配偶患“大骨节病”。孕 22<sup>+</sup>周超声:胎儿发育如孕 23 周,双手示指弯曲且与中指、环指及小指呈锐角,双手拇指内收,多次动态观察均未见十指张开(图 1A~1C),羊水过多(最大深度 8.7 cm);提示胎儿双手姿势异常、羊水过多。详细询问其配偶既往史,自 2 岁起双手部分指关节逐渐粗大、变形,弯曲受限,但十指张开尚可(图 1D)。孕 24<sup>+</sup>周羊水穿刺提示羊水巨细胞病毒及风疹病毒均(-);染色体微阵列分析(chromosomal microarray analysis, CMA)未见明显异常;全外显子组测序(whole exome sequencing, WES)提示 MYH3 c.700G>A(p. A234T)杂合突变,为 2 类可能致病,经双脱氧测序验证遗传自父亲。临床最终诊断:MYH3 相关远端关节挛缩(distal arthrogryposis,

DA)。本例报道经医院伦理委员会批准(2022-KY-216-01)。

讨论 DA 为先天性关节畸形,以双手、双足等远端关节固定性姿势异常为主要特征;临床表现异质性较强。本例孕中期系统超声检查发现胎儿手部固定性姿势异常,为 DA 关键超声表现;同时见羊水过多,为 DA 间接征象;二者共同提示需进一步行遗传学评估。目前产前诊断 DA 仍面临挑战,主要原因在于以常规超声观察胎儿四肢形态及运动受限时易受胎位及羊水量等因素干扰。本例提示,产前超声检出胎儿孤立性或轻微关节姿势异常如持续性握拳、拇指内收等时,应考虑 DA 可能,并通过动态观察深入评估胎儿关节及姿势甚为重要,同时将 MYH3 纳入鉴别诊断基因列表。

利益冲突:全体作者声明无利益冲突。

作者贡献:李春玲图像分析、撰写和修改文章;黄睿淳和邱力妍研究实施;杨芳修改和审阅文章、经费支持。

[基金项目] 国家重点研发计划(2022YFC2703304)、国家自然科学基金(82571950)、广州市科技计划项目(2024B03J1036)。

[第一作者] 李春玲(1993—),女,河南信阳人,博士,医师。E-mail: m13608692422@163.com

[通信作者] 杨芳,南方医科大学珠江医院胎儿医学与产前诊断科,510282。E-mail: 964175870@qq.com

[收稿日期] 2025-04-29 [修回日期] 2025-10-30