

Ultrasonic manifestations of mandibular and ear deformities: a case report 胎儿无下颌并耳畸形超声表现 1 例

童立里 费智慧

[中图法分类号] R714.53;R445.1

[文献标识码] B

孕妇, 33 岁, 孕 2 产 1, 孕 25 周。本次妊娠为 5 年冻胚, 孕期无特殊病史, 未行产前血清学筛查。超声检查: 双顶径 4.5 cm, 头围 15.9 cm, 小脑横径 2.5 cm, 腹围 19.8 cm, 股骨长 4.1 cm, 肱骨长 3.8 cm。颅内仅见单一脑室, 丘脑融合, 小脑呈香蕉征, 颅后窝不清。面部仅见左侧眼球, 右侧未见眼球; 鼻孔、下颌显示不清(图 1)。脊柱排列不整齐。胎儿腹主动脉、下腔静脉均位于脊柱右侧, 二者呈前后并列关系, 肝脏胆囊位置正常, 胃泡显示不清, 左上腹相当于脾脏位置可见半月形稍高回声区, 类似脾脏; CDFI: 可见脾门条状血流信号。心尖朝向右侧, 四腔心切面示右侧心室狭小, 房室之间未见瓣膜启闭, 左侧房室宽大, 房室瓣活动自如, 可见一根大血管自左侧心室发出, 弓形向上可见“三毛征”, 于主干左后方可见一根内径 0.25 cm 的血管, 且分叉进入左右肺, 卵圆孔 0.8 cm, 卵圆瓣位于左房内活动, 可见肺静脉汇入内径 0.32 cm 肺总静脉后汇入右侧心房。左肾大小约 4.5 cm × 3.7 cm, 内可见多个囊性无回声区, 囊与囊之间未见明显相通, 肾实质内血流信号稀少。仅见 1 根脐动脉。羊水指数 21.4 cm。超声提示: 宫内妊娠 25 周, 单活胎, 双顶径和头围测值相当于 19⁺周, 余测值相当于 23⁺周; 胎儿无叶全前脑, 右侧无眼球、下颌, 鼻孔不清, 左侧多囊性发育不良肾, 脊柱排列不整齐; 羊水过多、单脐动脉; 心脏畸形: 考虑右位心、右室发育不良、永存动脉干(I 型)、肺静脉异位引流。

后引产一男死胎, 右眼有眼睑, 无眼球, 左眼正常。未见正常鼻孔, 鼻与人中交界处见一小凹, 其左上方另见一小凹, 不通畅。小嘴, 无下颌, 颈前区靠近中线两侧分别见大小不一扇形皮肤皱褶, 疑低位双耳(图 2)。尸体解剖: 胸腔左右肺均为单叶, 右旋心, 左心耳呈弯指状, 右心耳呈三角形, 永存动脉干(II 型), 右位主动脉弓分出左右头臂干, 再分别发出颈总动脉与锁骨下动脉, 单心室, 左右各两支肺静脉汇成肺总静脉后汇入右侧心房, 胃泡位于左侧腹腔, 大小正常, 肝、胆、右肾及肠道均在正常位置, 未见脾脏, 左肾上腺明显增大, 左侧多囊性发育不良肾, 左输尿管不清楚。生殖器官及四肢正常。

讨论: 无下颌并耳畸形又称为耳头畸形, 可能是在妊娠 4~5 周, 由于神经嵴间质迁移到上颌突的失败所致, 目前尚无特定的基因检测用于确诊该畸形。耳朵的低位或中线位置是诊断的关键, 三维超声有利于该特征的可视化观察。临床需与鸟面综合征、



图 1 无下颌并耳畸形胎儿面部四维成像图



图 2 无下颌并耳畸形产后面部图

眼-耳-脊椎发育不良综合征等与小下颌相关的其他综合征相鉴别。本例胎儿除了严重的颜面部畸形外, 还合并无叶全前脑、脊柱裂、复杂心脏结构畸形(右旋心、单心室、永存动脉干、完全性肺静脉异位引流、右位主动脉弓)、双肺无分叶、无脾及左肾多囊性发育不良, 由于对该罕见畸形认识不够, 未观察到向中线移位的发育不良低位耳导致产前超声未明确诊断。产前超声未显示胃泡, 可能与胎儿无下颌、小口所致吞咽障碍, 胃泡不充盈有关; 胎儿左上腹半月形高回声区经尸体解剖证实为增大的肾上腺, 正常胎儿脾脏回声应稍低。

综上所述, 无下颌并耳畸形因常合并其他严重畸形预后极差, 少数孤立性无下颌并耳畸形活产患儿可因呼吸困难死亡。超声有助于其产前明确诊断, 有利于给孕妇及其家属提供合理的咨询, 以便做出恰当选择。

(收稿日期: 2017-04-08)