

## 参考文献

- [1] Roehrborn CG. Benign prostatic hyperplasia: an overview[J]. Rev Urol, 2005, 7(9): 3-14.
- [2] Kolontarev K, Govorov A, Kasyan G, et al. Current drug therapy of patients with BPH -LUTS with the special emphasis on PDE5 inhibitors[J]. Cent European J Urol, 2016, 69(4): 398-403.
- [3] 李三祥, 刘春晓. 经尿道等离子前列腺中叶切除治疗大体积高危前列腺增生症临床研究[J]. 实用医学杂志, 2014, 30(4): 580-583.
- [4] Chia SJ, Heng CT, Chan SP, et al. Correlation of intravesical prostatic protrusion with bladder outlet obstruction[J]. BJU Int, 2003, 91(4): 371-374.
- [5] Hossain AK, Alam AK, Habib AK, et al. Comparison between prostate volume and intravesical prostatic protrusion in detecting bladder outlet obstruction due to benign prostatic hyperplasia[J]. Bangladesh Med Res Counc Bull, 2012, 38(1): 14-17.
- [6] Lim KB, Ho H, Foo KT, et al. Comparison of intravesical prostatic protrusion, prostate volume and serum prostatic-specific antigen in the evaluation of bladder outlet obstruction[J]. Int J Urol, 2006, 13(12): 1509-1513.

(收稿日期: 2017-08-06)

## • 病例报道 •

## Ultrasonic diagnosis of fetal mircrophthalmia complicated with multiple malformations: a case report

# 超声诊断小眼畸形合并多发畸形 1 例

陈 澄 肖春梅

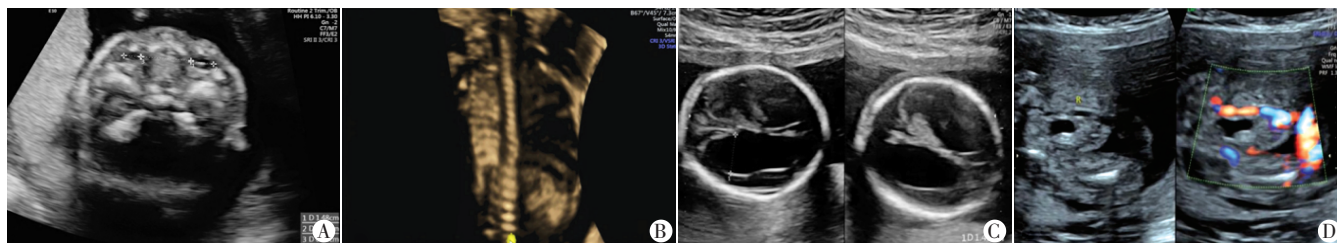
[中图法分类号] R445.1

[文献标识码] B

孕妇, 26 岁, 孕 1 产 0, 孕 19<sup>+</sup> 周。孕早期唐氏筛查提示低风险。产前常规超声检查提示 14 周时: 颈项透明层厚度 1 mm, 单脐动脉; 19 周时: 侧脑室明显扩张, 宽约 1.40 cm, 透明隔隐约可见。双侧眼球可显示, 两侧不对称, 左侧较大, 右侧较小, 眼外距 1.48 cm, 左侧眼球距 0.67 cm, 右侧眼球距 0.50 cm, 两侧眼球内部结构不清, 细小眼球无回声内可见点状强回声, 晶体显示不清。第 11 胸椎左侧椎体未显示, 脊柱稍向右侧弯曲成角, 其余隔断弯曲度及椎体排列未见明显异常。胎儿膀胱仅右侧可见一条脐动脉。超声提示: 中孕期单活胎, 双侧小眼畸形, 双侧侧脑室增宽, 单脐动脉, 考虑脊柱 11 胸椎半椎体可能性大(图 1)。胎儿心脏超声心动图表现: 主动脉瓣环处内径 0.21 cm, 主动脉峡部内径 0.08 cm。肺动脉瓣环处内径 0.39 cm。三尖瓣右房侧可见反流, 反流束超过右房 1/2。房室沟处可见扩张冠状静脉窦, 宽约 0.22 cm, 后汇入右房。三血管气管切面示肺动脉左侧可见一血管横切

面, 其汇入扩张冠状静脉窦。在主动脉弓的右侧可显示右上腔静脉。左无名静脉未显示。超声心动图提示: 主动脉狭窄, 以峡部明显; 双上腔静脉, 冠状静脉窦增宽; 三尖瓣中重度反流。考虑胎儿多发畸形。与孕妇及家属充分沟通后放弃本次妊娠, 引产后证实为双侧小眼畸形, 余外观无明显异常(图 2), 未进行进一步探查。

讨论: 先天性小眼畸形是由原发性视神经管发育缺陷引起的胎儿罕见异常, 为眼睛的肉眼可见的缺失, 存在组织学眼残余, 可单侧或者双侧发病<sup>[1]</sup>, 染色体异常、遗传缺陷、感染和产前药物暴露是最常见的潜在原因, 新生儿发病率为万分之 0.7~1.9<sup>[2]</sup>。文献<sup>[3]</sup>指出当眼球的轴径小于平均值低于 2 个标准差时, 可通过产前超声诊断先天性的小眼畸形, 单侧小眼畸形产前超声表现为病变眼眶及眼球明显小于健侧, 在双眼横切面上明显不对称; 双侧小眼畸形表现为双眼眼眶及眼球明显缩小, 可伴有眼内



A: 二维超声示小眼畸形; B: 三维超声示 11 胸椎半椎体可能; C: 二维超声示侧脑室增宽; D: 二维多普勒超声示单脐动脉。

图 1 小眼畸形合并多发畸形胎儿超声图像

(下转第 774 页)

走向<sup>[4]</sup>。本研究病例组 7 例右侧膈疝胎儿,胃泡位置均发生明显后移,仔细扫查发现部分肝脏及门静脉穿过膈肌,位于右侧胸腔。③胎儿腹围较小,亦是一个重要的提示,由于腹腔脏器疝入胸腔所致。本研究病例组中 60 例提示腹围较小,其他因脏器疝入胸腔较少,致腹围减小不明显。④羊水增多,部分可出现胸腔积液、腹腔积液等<sup>[5]</sup>。本研究病例组中羊水过多胎儿有 30 例,若产前超声发现羊水多时,需仔细观察胎儿膈肌;2 例合并羊水过少,其中 1 例是中孕期(24.4 周),合并双肾发育不良,1 例是晚孕期(38.1 周),合并腹裂。⑤常合并其他系统畸形。文献<sup>[6]</sup>报道约 1/3 先天性膈疝合并其他畸形,本研究病例组中合并其他畸形共 35 例(占 46.67%),各个系统均有涉及,以心血管系统最常见,其次为神经系统、泌尿系统和骨骼系统等。由此可见,若产前超声发现其他畸形,应仔细检查胎儿膈肌是否完整。需要注意因膈疝可以是交通性的,随着腹腔的压力不同,疝入物可回纳至腹腔;若腹腔脏器未疝入胸腔内,导致部分膈疝直至孕晚期甚至临产时因子宫收缩腹压增高才能确诊。

先天性膈疝的预后并不乐观,其预后主要影响因素有:①膈疝发生时间、类型、部位及大小等,膈疝发生时间越早,预后越差;单侧膈疝如肝脏疝入胸腔,预后较差<sup>[4]</sup>;双侧膈疝几乎是致死性的。②合并其他畸形或染色体异常者,预后差。③羊水过多,这可能是膈疝影响胎儿静脉回流及羊水吞咽、胃肠道受压梗阻所致<sup>[5]</sup>。④LHR>1.6 时,产后胎儿生存率明显升高;LHR<1.0 则死亡率为 100%<sup>[6]</sup>。本研究病例组 LHR>1.6 者 33 例,合并其他畸形 13 例;LHR<1.0 者 20 例,合并其他畸形 14 例;LHR 1.0~1.6 者 22 例,合并畸形 8 例。但大多数患儿家属选择引产,仅 3 例存活直至生产(LHR 均>1.6)。⑤胎儿大脑中动脉血流情况与预后的关系仍存在争议。本研究中,与正常对照组比较,病例组胎儿大脑中动脉峰值流速明显减低( $P<0.05$ ),搏动指数和阻力指数比较差异均无统计学意义,这可能是膈疝导致了心脏

受压移位,左心系统血液输出障碍,致使胎儿大脑中动脉流速减低;但是血液成分仍为富氧血,未能引起脑血管扩张及“微脑保护效应”,因此搏动指数和阻力指数未发生改变<sup>[7]</sup>。

综上所述,产前超声可以准确诊断先天性膈疝及其合并畸形情况,了解膈疝胎儿健侧肺的 LHR 及大脑中动脉血流情况,可能为膈疝胎儿产前管理及产后干预提供更多的参考信息。

#### 参考文献

- [1] Gallindo RM, Goncalves FL, Figueira RL, et al. Standardization of pulmonary ventilation technique using volume-controlled ventilators in rats with congenital diaphragmatic hernia[J]. Rev Col Bras Cir, 2014, 41(3):181-187.
- [2] Jeong BD, Ahn SH, Song JW, et al. Impaction of an intrathoracic kidney acted as a shield against herniation of the abdominal viscera in a case of right congenital diaphragmatic hernia[J]. Obstet Gynecol Sci, 2016, 59(1):58-61.
- [3] Kumar VH. Current Concepts in the Management of Congenital Diaphragmatic Hernia in Infants[J]. Indian J Surg, 2015, 77(4):313-321.
- [4] Marlow J, Thomas J. A review of congenital diaphragmatic hernia[J]. Australas J Ultrasound Med, 2013, 16(1):16-21.
- [5] Bahlmann F, Merz E, Hallermann C, et al. Congenital diaphragmatic hernia; ultrasonic measurement of fetal lungs to predict pulmonary hypoplasia[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 1999, 14(3):162-168.
- [6] Lusk LA, Wai KC, Moon-Grady AJ, et al. Fetal ultrasound markers of severity predict resolution of pulmonary hypertension in congenital diaphragmatic hernia[J]. Am J Obstet Gynecol, 2015, 213(2):216.
- [7] Van Mieghem T, Sandaite I, Michielsen K, et al. Fetal cerebral blood flow velocities in congenital diaphragmatic hernia[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2010, 36(4):452-457.

(收稿日期:2017-07-01)

(上接第 771 页)



图 2 引产后大体标本图

距增大,两眼直径,眼内距不成比例,眼内距明显大于眼眶左右径,小眼球内可有异常回声,透声差。先天性小眼畸形常伴有全身的异常(50%~90%),当产前诊断出该病时,应该对潜在原因和相关异常进行详细的评估,充分了解家族性病史,需要母体血清检测来鉴别宫内感染,同时应该注意筛查其他组合异常。由于单纯的小眼畸形极为罕见,常合并有其他畸形,因此其预后通常取决于合并其他异常的情况<sup>[4]</sup>。本例胎儿右眼眼球距小于左眼眼球距,细小眼球无回声内可见点状强回声,符合小眼畸形诊

断,且本例同时合并神经、脊柱、心脏等系统多发畸形,预后较差,因此考虑引产。总之,小眼畸形是一种罕见的产前可诊断的先天性异常,产前超声发现有小眼畸形的时候应注意扫查是否合并其他畸形,并进行羊水穿刺做胎儿核型分析及遗传分析,以评估胎儿的预后情况。

#### 参考文献

- [1] Shaw G, Carmichael S, Yang W, et al. Epidemiologic characteristics of anophthalmia and bilateral microphthalmia among 2.5 million births in California, 1989-1997[J]. Am J Med Genet A, 2005, 135(8):36-40.
- [2] Yeom W, Kim MN, Choi SJ, et al. Hyperplastic primary vitreous with hemorrhage manifested as a hyperechoic mass in the fetal orbit by prenatal ultrasound in a case of isolated unilateral microphthalmia[J]. Obstet Gynecol Sci, 2015, 58(4):309-313.
- [3] Graw J. The genetic and molecular basis of congenital eye defects[J]. Nat Rev Genet, 2003, 4(11):876-888.
- [4] Nishina S, Kurosaka D, Nishida Y, et al. Survey of microphthalmia in Japan[J]. Jpn J Ophthalmol, 2012, 56(3):198-202.

(收稿日期:2018-09-03)