

## 参考文献

- [1] 姜慧杰, 李大庆, 郝雪佳, 等. PACS 系统在医学影像学实习教学中的应用探讨[J]. 中国医学教育技术, 2013, 27(5): 565-567.
- [2] 胡电, 贾艳爽, 古航, 等. 导师责任制结合 PBL 教学模式在妇产科住院医师规范化培训中的初步探索[J]. 中国高等医学教育,

2015, 29(5): 3-4.

- [3] 王峥, 郑敏娟, 李军, 等. 模块化 PBL 教学法在产前系统超声培训中的应用[J]. 临床超声医学杂志, 2018, 20(12): 859-861.
- [4] 杨飞, 赵敏. PACS 结合 PBL 教学在骨科临床教学中的应用研究[J]. 数理医药学杂志, 2018, 31(11): 1737-1738.

(收稿日期: 2019-01-07)

## · 病例报道 ·

## Ultrasonic diagnosis of fetal VACTERL syndrome: a case report

### 超声诊断胎儿 VACTERL 综合征 1 例

依丽娜 尚霄阳 福林

[中图法分类号] R445.1; R714.53

[文献标识码] B

孕妇, 31 岁, 孕 1 产 0, 孕 22<sup>+</sup>3 周。自述无毒麻药物及放射性物质接触史, 无家族遗传病病史。唐氏综合征产前筛查检查未见异常。行 III 级产前超声检查: 胎儿脊柱腰椎以下排列不规则, 脊柱前突, 骶尾部见大小为 45.6 mm×25.1 mm 的无回声区; 小脑呈“香蕉状”改变; 左肾盂分离, 前后间隙 5.0 mm, 右肾区未见肾脏回声; 腹壁连续性中断, 可见一稍高回声肿块向腹部外膨隆; 左足姿势固定, 足底与胫腓骨在同一平面显示; 右侧小腿及其内胫腓骨未显示, 臀部见足样软组织回声, 内见骨骼; 心脏

结构正常; 羊水最大深度 41 mm; 胎儿大小与孕周相符(图 1, 2)。超声提示: ① 头位, 单活胎; ② 胎儿右肾未显示, 左肾轻度积水; ③ 胎儿脊柱畸形; ④ 胎儿脐膨出; ⑤ 胎儿右侧小腿缺如, 右足畸形, 左侧马蹄内翻足。综合考虑可能为 VACTERL 综合征。5 d 后引产一死胎, 其脊柱发育异常, 骶尾部有一囊性结构; 脐膨出; 左侧马蹄内翻足; 右侧小腿缺如, 右足形态及位置异常; 肛门闭锁(图 3)。后经数字化 X 射线检查证实其畸形与产前超声诊断一致(图 4)。

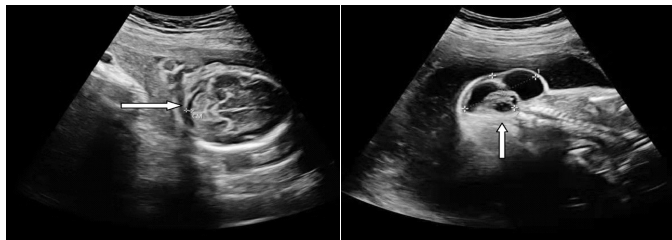


图 1 产前超声见“香蕉小脑”(箭) 图 2 产前超声见骶尾部无回声区(箭头示)

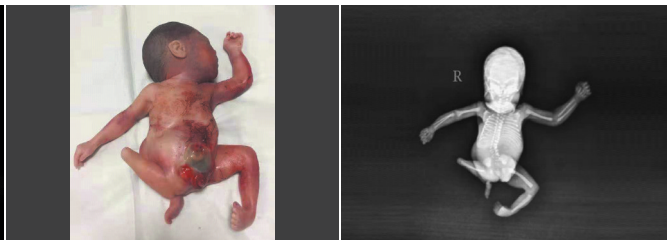


图 3 引产后胎儿整体外观 图 4 引产后胎儿 X 射线正位片

讨论: VACTERL 综合征为一组罕见的, 多为散发病例的多发性畸形, 以常染色体和 X 染色体连锁隐性方式遗传。该综合征包括椎体和血管畸形、先天性心脏畸形、食管管闭锁、肾脏和肋骨畸形、肛门直肠闭锁、肢体畸形<sup>[1]</sup>。当出现上述三个或三个以上畸形时诊断 VACTERL 综合征的特异性高, 此外, VACTERL 综合征还可伴有腹壁、生殖器及单脐动脉等其他畸形。本病预后差, 许多胎儿还未出生便死于母体内。研究<sup>[2]</sup>显示泌尿生殖系统同时畸形是 VACTERL 综合征的主要表现, 本例胎儿右肾未显示, 左肾轻度积水, 引产后未见外生殖器, 印证了此结论。VACTERL 综合征为多发性畸形, 超声表现多样, 国内目前将 VACTERL 综合征分为 4 类, 第 1 类的特征包括: 心脏畸形、肢体畸形及食管气管畸形发生概率大, 脊柱畸形、肛门闭锁同时发生概率小; 第 2 类: 脊柱畸形、肛门闭锁、心脏畸形、肾脏畸形发生概率大, 但食管气管畸形和肢体畸形发生概率较小; 第 3 类: 脊柱畸形、肾脏畸形及肢体畸形同时发生概率大, 肛门闭锁、心脏畸形及食管气管畸形发生概率小; 第 4 类: 脊柱畸形、心脏畸形及肢体畸形发生概率大, 肛门闭锁、食管气管畸

形及肾脏畸形同时发生概率小<sup>[3]</sup>。本例 VACTERL 综合征属于第 3 类畸形。VACTERL 综合征中肢体畸形多为上肢桡侧畸形, 但本例肢体畸形表现为右足未与右侧大腿远端连接, 而是与臀部直接相连。VACTERL 综合征应注意与 VACTERL-脑积水综合征、Baller-Gerold 综合征及 22q11.2 微缺失综合征相鉴别。

VACTERL 综合征多预后不良, 本例胎儿除有肢体畸形外还伴有致死性畸形, 孕妇最终选择引产。提示经多切面连续顺序追踪规范化超声检查对 VACTERL 综合征的诊断及预后具有重大意义。

## 参考文献

- [1] 周永昌, 郭文学, 燕山, 等. 超声医学[M]. 6 版. 北京: 人民军医出版社, 2011: 1315-1316.
- [2] Santos J, Nogueira R, Pinto R, et al. First trimester diagnosis of VACTERL association[J]. Clin Pract, 2013, 3(1): 5.
- [3] 李胜利, 罗国阳. 胎儿畸形产前超声诊断学[M]. 2 版. 北京: 科学出版社, 2017: 940-943.

(收稿日期: 2018-12-07)