

孕晚期超声诊断罕见单纯无鼻畸形一例并文献复习

张艳红, 钟晓红, 阮爱花, 谢小建, 何晓琴

【中图分类号】R445.1; R714.5 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2014)07-0849-02

DOI:10.13609/j.cnki.1000-0313.2014.07.030

【关键词】产前诊断; 胎儿畸形; 无鼻畸形

病例资料 孕妇, 31 岁, 孕 1 产 0。孕期产前筛查为低风险, 孕期未接触有毒有害及放射性物质, 孕期无用药史。孕 39 周因羊水过多来行彩超检查显示: 双顶径 9.1 cm, 头围 32.8 cm, 腹围 31.0 cm, 股骨 7.1 cm, 最大羊水深度 8.0 cm, 羊水指数 25.7 cm, 头先露。胎儿颅骨强回声环可见, 颅内脑中线居中, 丘脑未见融合, 脑室未见增宽, 眼眶、颌面未见异常改变, 上唇未见回声中断, 反复多角度扫查未清晰探及鼻骨及鼻翼(图 1、2), 可见胎心搏动及胎动, 心律齐。因胎儿孕周较大, 胎儿四肢无法清晰显示及逐一分辨。胃泡、双肾、膀胱可见, 胎盘位于后壁及右侧壁, 成熟度 II 级。胎儿颈部可见双彩环征。超声提示: ①宫内单活胎(头位); 胎儿颜面部声像提示: 鼻骨及鼻翼未清晰探及。②羊水量过多。③胎儿脐带绕颈两周。于孕 39 周 4 天因胎膜早破及相对性头盆不称, 剖宫产分娩一女婴, 阿氏初评 10 分, 出生体重 2715 克。患儿出生后靠张口呼吸, 面部未见鼻翼、鼻骨、鼻孔等正常外鼻结构。前额部较宽大, 眼距正常, 唇部正常, 确诊鼻缺如畸形(图 3)。出生后该女婴染色体

作者单位: 361003 福建, 厦门市妇幼保健院超声医学科
作者简介: 张艳红(1982—), 女, 福建建瓯人, 主治医师, 主要从事胎儿产前超声诊断工作。
通讯作者: 张艳红, E-mail: 25185127@qq.com

内分泌癌等。小细胞癌最常发生于肺内, 仅约 5% 的病例发生于肺外, 发生于食管又是肺外的最常见发病部位^[1]。在所有食管恶性肿瘤中 PSCCE 发病率低, 仅占食管癌的 0.05%~7.60%, 近十余年国内仅见百余例报道^[2]。PSCCE 具有生长快、病程短、侵袭性强、进展快及早期可发生淋巴结和血行转移等特点^[3], 其中肝和肺是最常见的转移部位。PSCCE 临床表现以吞咽困难多见, 与其它恶性食管肿瘤表现类似, 无特征性改变; 发病年龄高峰在 60 岁左右, 多位于食管中下段, 对化疗及放疗极为敏感, 但缓解期短, 短期内易复发或远处转移, 预后差。

PSCCE 影像学表现文献报道少^[4], 其钡餐造影表现与常见的食管鳞癌、腺癌表现相似, 钡餐造影缺乏特异性。PSCCE 根据病理及影像学表现可分为髓质型、蕈伞型、溃疡型和缩窄型^[5]。溃疡型 PSCCE 钡餐造影病变区域食管僵硬, 可见到大小不等的龛影, 钡剂通过梗阻较轻, 黏膜相见病变区域黏膜增粗、迂曲、中断和破坏。食管钡餐造影仍然为 PSCCE 术前必备的检查方法之一, 钡餐造影对病变范围、大小及类型的判定有重要价值, 但对肿瘤浸润深度无法直接判断, 对是否存在淋巴结转移无法评估。

PSCCE 的 CT 表现未见文献报道。本例 PSCCE 增强 CT 检查后主要表现为病变段食管壁明显增厚, 最厚处达 0.9 cm, 增

检查结果正常, 病毒检测提示风疹、巨细胞、单纯疱疹、弓形虫均阴性。患儿父母拒绝做进一步的影像学检查。

讨论 鼻的胚胎发育过程及无鼻畸形的病因: 胎儿的各种器官中, 鼻子是最早形成的, “鼻祖”一词就是由此而来的。在胚胎发育至第 4 周时(胚胎长约 0.65 cm), 原始口腔周围形成 5 个突起: 上方正中为额鼻突, 两侧为两个上颌突, 下方为两个下颌突。胚胎发育至第 5 周时(胚胎长约 0.9 cm), 在额鼻突的两侧形成一对鼻原基, 鼻原基内、外两侧高起形成左、右内侧鼻突和左、右外侧鼻突, 两侧内侧鼻突逐渐向中线及下部方向移行, 到第 7 周在眼的下方、中线处融合形成鼻中部结构, 包括鼻小柱和上唇人中。外侧鼻突和上颌突融合形成鼻侧部及鼻翼, 内侧、外侧鼻突在下方围成鼻孔^[1]。因此无鼻畸形的形成障碍应在胚胎发育的第 4 周左右的额鼻突形成期。

无鼻畸形病因不明, 孕妇高龄、遗传因素及环境因素或药物、病毒、染色体异常等^[2]可能是导致额鼻突发育或发育障碍, 从而形成无鼻畸形的原因。国内文献报道 2 例无鼻畸形儿中, 均合并多发畸形。其中 1 例孕妇孕早期正处在当地风疹病毒流行高发期; 另 1 例伴染色体 13-三体综合症。国外报道 1 例先天无鼻病例, 其母亲系高龄孕妇。然而本例无鼻畸形婴儿的病

强后呈较均匀的中等程度强化。PSCCE 的 CT 表现与其它食管癌无法鉴别。PSCCE 术前行增强 CT 检查的意义并不在于诊断疾病, 其更为重要的意义是应用 MSCT 评估区域内淋巴结转移状态及对纵隔大血管有无侵犯及对侵犯程度的评估, 通过增强 CT 对肿瘤周围组织、纵隔淋巴结及远隔脏器的评估来确定是否可以行手术治疗及手术的人路部位, 这对临床治疗方案的制定极为重要。

参考文献:

- [1] Kazushige A, Yoshiyuki S, Satoshi N, et al. Chemoradiation for small cell esophageal carcinoma: report of 11 cases from multi-institution experience[J]. J Radial Res, 2010, 51(1): 15-20.
- [2] 苗振军, 高强, 林一丹, 等. 原发性食管小细胞癌的临床病理特点和多学科治疗的疗效分析[J]. 中国胸心血管外科临床杂志, 2012, 19(4): 390-394.
- [3] Ku GY, Minsky BD, Rusch VW, et al. Small-cell carcinoma of the esophagus and gastroesophageal junction: review of the Memorial Sloan-Kettering experience[J]. Ann Oncol, 2008, 19(3): 533-537.
- [4] 徐向红, 赵玉年. 食管小细胞未分化癌的临床影像学表现[J]. 实用癌症杂志, 2009, 34(5): 510-511.
- [5] 鲁北, 郭强, 秦好朴, 等. 低张双重造影数字成像对食管隆起性肿瘤的诊断价值[J]. 放射学实践, 2012, 27(8): 847-851.

(收稿日期: 2013-07-18 修回日期: 2013-08-22)

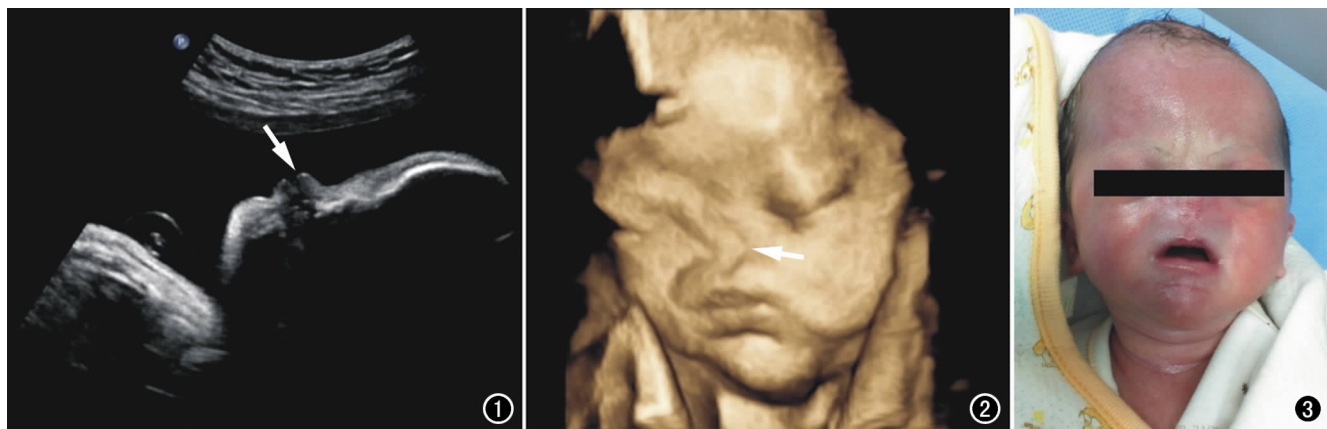


图 1 B 超正中矢状切面图像未见正常的鼻骨及外鼻形态(箭)。 图 2 三维超声未显示正常的鼻骨及外鼻形态(箭)。
图 3 婴儿出生后体表像,确诊无鼻畸形,患儿呈张口呼吸状态。

因在生后经系统检查证实,与染色体及病毒、孕妇年龄均无相关性。

无鼻畸形常伴发的畸形及分类:无鼻畸形患儿除外鼻缺如外,鼻腔、鼻窦、鼻中隔、鼻甲骨常缺如,还可伴有眼距过近、独眼或单一眼眶内两个眼球、上颌骨缺如等畸形,以及合并其他器官系统的严重畸形,如脑中线发育异常的前脑无裂畸形,包括大脑半球完全融合未分开,大脑镰及半球裂缺失,单侧脑室,有些中线结构如丘脑融合、胼胝体、大脑镰、透明隔及第三脑室等消失^[3]。在胎儿期,无鼻畸形在全前脑畸形的发生率为 1:5200~1:16000 活产^[4]。因此在扫查中发现面部鼻畸形的时候,应当重视其他组织器官的扫查,尤其是颅脑结构的分析,以免漏诊。

根据无鼻畸形是否合并其他畸形的情况,可分类两类:①无嗅脑畸形,此类型最多见。1882 年 Kundrat 最早对这类畸形以无嗅脑畸形加以记载,指出典型的无嗅脑畸形满足 3 个条件:面部中线性畸形;嗅球、嗅束缺如;单脑室。后来改称为全端脑畸形或全前脑畸形,此种类型预后极差。②单纯无鼻畸形,比较罕见,是指不合并其他重要系统结构的畸形。该种类在排除胎儿染色体异常的情况后,可告知家属患儿出生后,主要会存在呼吸困难、吞咽困难等并发症。

本例病例特征为单纯无(外)鼻畸形、前额稍宽,眼距正常,唇部正常,颅内结构正常,也未合并其他脏器的畸形,属于十分罕见的第 2 种类型。

鼻的超声扫查手法及注意事项:针对胎儿鼻部的扫查,基

本采用常规面部冠状面、矢状面、横断面 3 平面结合扫查法,其中以观察胎儿鼻孔的横断面和面部正中矢状面为主要观察和分析断面,当这些断面上均表现出畸形特征时基本可做出诊断。有条件可采用三维成像技术进一步检查,能够立体、形象和直观的显示外鼻的形态,以及与面部其他器官的比例关系,可提高对鼻畸形诊断的准确性。经阴道三维超声甚至可在早孕期做出诊断^[5-6]。

参考文献:

- [1] 李胜利. 胎儿畸形产前超声诊断学[M]. 北京:人民军医出版社, 2006:419.
- [2] Aruna E, Chakravarthy VK, Rao DN, et al. Holoprosencephaly with multiple anomalies of the craniofacial bones-an autopsy report [J]. J Clin Diagn Res, 2013, 7(8):1722-1724.
- [3] 傅娟, 李胜利, 刘菊玲, 等. 胎儿鼻畸形的产前超声诊断[J]. 中国妇幼保健, 2005, 20(12):1509-1511.
- [4] 严英榴, 杨秀熊, 沈理. 产前超声诊断学[M]. 北京:人民卫生出版社, 2003:198-205.
- [5] Hsu TY, Chang SY, Ou CY, et al. First trimester diagnosis of holoprosencephaly and cyclopia with triploidy by transvaginal three-dimensional ultrasonography[J]. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol, 2001, 96(2):235-237.
- [6] Blaas HG, Eik-Nes SH, Vainio T, et al. Alobar holoprosencephaly at 9 weeks gestational age visualized by two- and three-dimensional ultrasound[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2000, 15(1):62-65.

(收稿日期:2013-11-26)