

· 短篇 ·

产前诊断胎儿前脑无裂畸形伴喙鼻1例

黎公科¹ 欧阳荣珍² 林翠莹¹ 梁乐娜¹ 王槐训¹ 郑志波^{1,*}

1.上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心海南医院放射科(海南 三亚 572000)

2.上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心放射科(上海 200127)

第一作者:黎公科,男,住院医师,主要研究方向:产前磁共振诊断。E-mail: 1003701270@qq.com。

通讯作者:郑志波,男,主任医师,主要研究方向:产前磁共振诊断。E-mail: Zzbctx2006@163.com。

【关键词】前脑无裂畸形;喙鼻畸形;产前诊断;磁共振成像

【中图分类号】R714.53

【文献标识码】D

DOI:10.3969/j.issn.1672-5131.2025.08.058

Prenatal Diagnosis Fetal of Holoprosencephaly with Rostral Nose : a Case Report

LI Gong-ke¹, OUYANG Rong-zhen², LIN Cui-ying¹, LIANG Le-na¹, WANG Huai-xun¹, ZHENG Zhi-bo^{1,*}.

1.Department of Radiology, Hainan Branch, Shanghai Children's Medical Center, Shanghai Jiao Tong University School of Medicine, Sanya 572000, Hainan Province, China

2.Department of Radiology, Shanghai Children's Medical Center, Shanghai Jiao Tong University School of Medicine, Shanghai 200127, China

Keywords: Holoprosencephaly; Rostral Nose; Prenatal Diagnosis; Magnetic Resonance Imaging

1 临床资料

患者女性,39岁,因停经20+周于本院就诊,月经史:13岁5/35天,末次月经:2023-09-28。个人孕产史:G4P1,人工流产1次。既往体健,孕期无服用药物、无病毒感染,无接触放射性物质及毒物史。查彩超提示:内见单胎,头位(LOA),双顶径42mm,头围149mm,腹围103mm,股骨长径21mm。双侧脑室体部增宽,右侧宽径约13.1mm,左侧宽约13.0mm。胎心率153次/分。胎儿肠管回声稍增强。胎盘位于子宫后壁,成熟度0级,厚约15mm。羊水最大径线33mm。颈周未见条脐带回声。考虑胎儿双侧侧脑室扩张(图1),胎儿肠管回声II°增强(图2)。2周后复诊,采用MRI序列BTFE、SSh-TSE、T1WI、DWI进行胎儿头面部平扫(负间隔扫描)提示:胎盘附于子宫体左后壁及宫底壁,胎盘最大厚度约20mm,脐带插入点距胎盘边缘约15mm,羊水最大径约46mm。胎儿头围约184.4mm,双顶径约50.8mm,双侧大脑半球脑实质明显变薄,以顶枕叶为著,厚约6.8mm,右侧顶枕叶部分缺如,双侧侧脑室部分融合,可见双侧脉络丛和双侧脑室前角融合,横跨于脑室中央,透明隔间腔缺如,双侧侧脑室前角浅而圆钝,体部、后角及颞角明显扩张,右侧宽约16mm,左侧宽约12mm,双侧丘脑融合,胼胝体缺如,大脑镰部分可见,后颅窝池宽约5.7mm,小脑宽约为19mm。胎儿眼内距过窄,宽约2.1mm,双侧眼球小,眼球直径约3.5mm,结构模糊,眼眶水平上部中线区见一短管状软组织突起,长约14mm,唇部软组织尚连续,鼻区未见正常鼻骨及外鼻,硬腭区结构模糊。考虑脐带边缘插入,前脑无裂畸形(脑叶型)(图3),伴颜面部畸形:筛骨发育不良-喙鼻(图4、图5)、小眼及眼距过窄(图5),上颌发育异常。引产一男死婴,证实为脑叶型前脑畸形,喙鼻,双侧眼眶内可见2个极小眼球,上颌发育异常(图6),与引产前影像诊断一致。

2 讨论

2.1 前脑无裂畸形与颌面部畸形的形成机制 前脑无裂畸形(holoprosencephaly, HPE)的发生因素很多,与感染、居住环境、药物以及辐射有关^[1],另外,基因突变(SHH、ZIC2等)和染色体中的13、18三体的异常与HPE的发生存在相关,已有研究证实^[2]。在胎儿的中枢神经系统发育周期内,神经管头端主要形成3个囊泡,包括前脑泡,中脑泡和菱脑泡。前脑发育过程包括形成、分裂和中线结构发育,发育过程的障碍可导致不同程度的前脑无裂畸形,DeMyer等人将大脑的缺损的程度为根据进行分型:无脑叶型,半脑叶型和脑叶型^[3]。孕5-6周时,由脊索前间充质诱导,神经管头端的原始脑泡分裂形成大脑半球和间脑,以及第三脑室、丘脑和下丘脑,脊索前间充质也负责诱导胎儿面部结构的分化。无脑叶型HPE及半脑叶型HPE常伴发颌面部的畸形及其他系统的畸形,如独眼畸形,眼距过窄或眼距过宽,长鼻畸形,正中面裂,心脏畸形等^[4]。因此在临床工作中,正确识别前脑无裂畸形的类型对于判断是否合并其他部位的畸形具有一定的指导意义。

2.2 前脑无裂畸形合并喙鼻临床、影像诊断分析 超声(ultrasonography, US)检查是目前产前筛查的首选方案,对部分的胎儿畸形具有较好的诊断价值,但是受孕周体重、羊水量、颅骨伪影等因素的干扰。因此超声检查对于诊断胎儿HPE的分型方面的能力有所不足。MRI(magnetic resonance imaging, MRI)在诊断胎儿HPE方面具有以下优势:(1)多方位、多参数成像,脑结构得到多角度观察;(2)优秀的软组织分辨率,能够了解胎儿脑组织细微结构;(3)对比超声, MRI受检查者主观判断影响程度低;(4)受到气体及骨骼伪影影响较小。因为超声图像中不同的脑结构分辨受限,透明隔间腔缺如为前脑无裂畸形重要提示征象之一,此类征象对于诊断意义重大,为了较好地观察神经系统解剖结构时, MRI是进行

评估的最佳手段^[5]。胎儿HPE的产前影像诊断及分型标准为：(1)无脑叶型：大脑半球未完全分开，大脑镰及半球缺失，单脑室，丘脑融合；(2)半脑叶型：大脑半球及侧脑室在后侧分开，前方仍然相连，单脑室，丘脑融合或不完全融合；(3)脑叶型：表现为透明隔腔消失，侧脑室前角部分融合，体部及后角可能扩张；胼胝体或发育不良、缺失，也可能存在，大脑半球基本完全分开，脑中线或存在^[6]。本病例患者诊断为脑叶型HPE并喙鼻畸形，而HPE合并颌面部畸形的发生以脑叶型HPE合并颌面部畸形的可能性最低，相关报道较少，且诊断困难，因此临床医生对于此类疾病的

诊断需要提高警惕，另外在诊断工具选择上也需要一定的优化。

2.3 前脑无裂畸形合并喙鼻的诊疗体会 随着人们对产前诊断的重视程度逐渐提高，对于产前诊断的准确性要求愈加严格，产前诊断技术的发展尤其显得重要。由于传统产前超声检查受检查者主观影响较大，超声图像上脑组织分辨率不足等因素，因此提示的诊断依据有限，但由于近年来产前MRI检查的高速发展，磁共振多参数成像、受到伪影干扰程度低、脑部细微解剖结构显示清晰等优势，诊断结果往往比较明确。因此，在产前诊断方面，MRI能够极大程度提高诊断准确性。

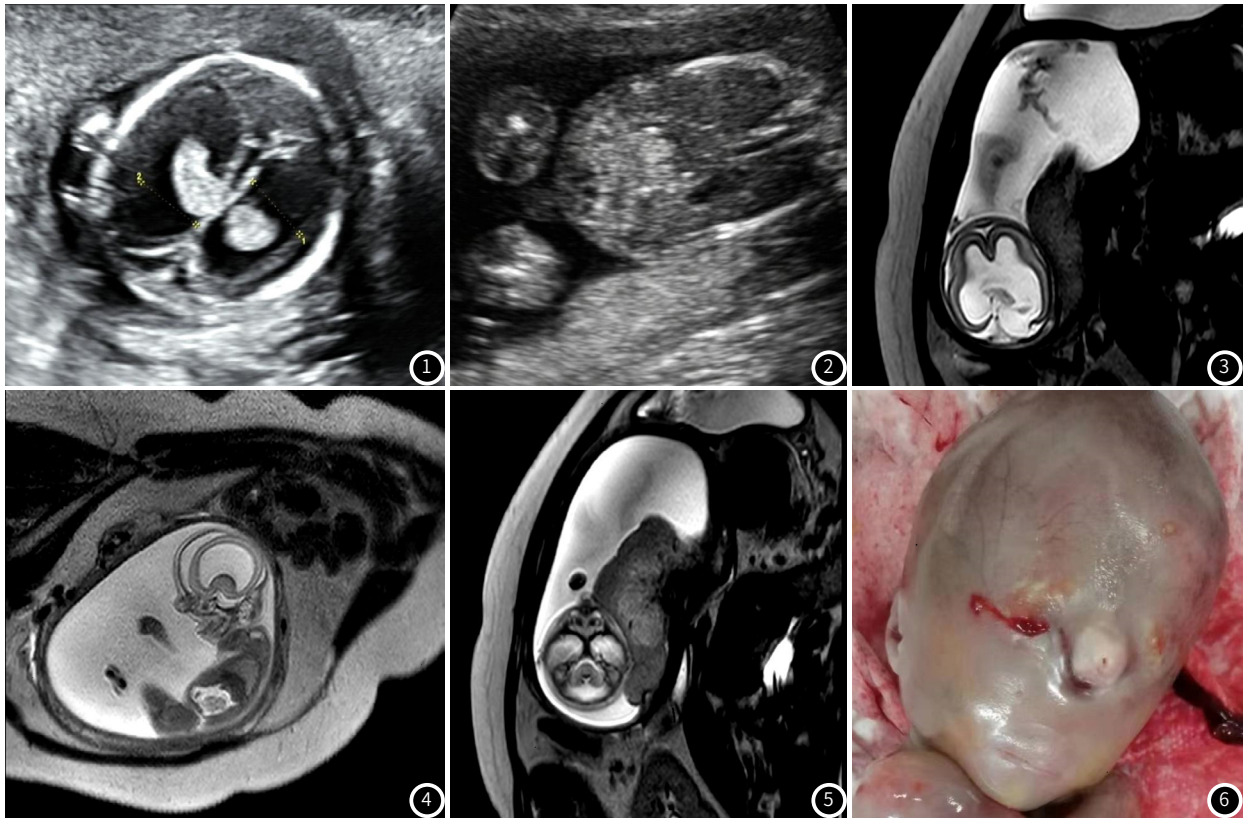


图1 超声横切面示双侧脑室体部明显增宽。

图3 SSH-TSE序列示胎儿双侧脑室前角融合，透明隔间腔缺如。

图5 SSH-TSE序列示胎儿眼内距过窄，双侧小眼，畸形而突出的喙鼻。

图2 胎儿超声图像示肠管回声稍增强。

图4 SSH-TSE序列示胎儿眼眶上部软组织突起(喙鼻)。

图6 引产后颜面部示喙鼻，双侧极小眼球。

参考文献

- [1] 肖国胜, 曾晓华, 宣宏, 等. 胎儿中枢神经系统(CNS)畸形临床诊断采用MRI结合超声诊断的价值研究[J]. 罕少疾病杂志, 2022, 29(8): 21-2.
- [2] Roessler E, Muenke M. The molecular genetics of holoprosencephaly[J]. American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics, 2010, 154C(1): 52-61.
- [3] Fallet - Bianco C. Neuropathology of holoprosencephaly[J]. American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics, 2018, 178(2): 214-228.
- [4] 李延, 陈欣林, 朱霞. 超声与磁共振成像在诊断胎儿前脑无裂畸形中的联合应用[J]. 中华医学超声杂志(电子版), 2010, 7(3): 388-94.
- [5] 吕海霞, 王艳艳, 刘晓光, 等. MRI与三维超声在产前胎儿畸形筛查中的应用[J]. 中国CT和MRI杂志, 2019, 17(3): 120-2.
- [6] 凌晨, 邓学东, 陆伟, 等. 胎儿前脑无裂畸形产前诊断分析[J]. 中华医学超声杂志(电子版), 2012, 9(7): 597-601.

(收稿日期: 2024-04-17)

(校对编辑: 赵望淇、江丽华)