

·病例报告·

胎儿面横裂合并唇腭裂超声表现一例

高成英¹ 朵生兰¹ 丁海耀¹ 陈文青²¹青海红十字医院超声科, 西宁 810000; ²山西医科大学第一医院影像科, 太原 030000

通信作者: 高成英, Email: 1325274211@qq.com

【摘要】 本文报道了 1 例临床上较为罕见的胎儿面横裂合并唇腭裂, 并详细描述了超声表现。孕妇因产检发现“胎儿颜面部发育异常”入院就诊, 常规超声提示胎儿上牙槽连续性中断, 双侧口角至面颊部水平裂开, 双耳位置偏低, 考虑为胎儿双侧面横裂合并右侧唇腭裂。孕妇住院后又未引产, 待孕 39⁺周外院顺产一女婴, 新生儿颜面部表现与产前超声诊断一致。

【关键词】 胎儿; 面横裂; 唇腭裂; 超声诊断

DOI: 10.3760/cma.j.cn 112137-20200414-01191

孕妇, 26 岁, 蒙古族, 孕 3 产 2, 孕周不详, 因产检发现“胎儿颜面部发育异常”于 2020 年 1 月 19 日至青海红十字医院产前二病区就诊。孕妇平素月经规律, 末次月经不详。停经 1 个月余超声提示宫内早孕, 停经 5 个月自觉胎动。孕早期无有毒物质及放射线接触史, 无服药史。夫妇体健, 无特殊家族史。7 年前足月顺产一女活婴, 现体健。2 年前顺产一女活婴, 出生后 3 个月死亡, 死亡原因不详。本次孕期未行规律产检。

住院后超声表现: 超声提示孕 33 周 1 d。胎儿双顶径 8.5 cm, 头围 30.2 cm, 腹围 27.8 cm, 股骨长 6.2 cm, 胎盘位于子宫前壁 II 级, 厚度 2.8 cm, 羊水最大暗区 8.6 cm, 指数 31.5 cm, 胎儿心率 138 次/min。胎儿颅内结构、脊柱、颈、胸、腹部、四肢未见明显异常。胎儿颜面部超声显示: 右侧上唇皮肤连续性中断, 宽约 0.46 cm, 上牙槽连续性中断, 宽约 2.2 cm (图 1A), 双侧口角至面颊部水平裂开, 约 4 cm, 下颌骨显示不清 (图 1B), 双耳位置偏低, 眼内距增宽 (图 1C), 约 2.4 cm, 鼻翼形态失常; 颜面部三维表面成像示: 双侧面横裂 (TFC) 伴右侧唇腭裂, 并眼距增宽 (图 1D)。超声提示: (1) 晚孕单活胎; (2) 胎儿颜面部发育异常, 考虑 TFC 合并右侧唇腭裂、双耳位置偏低、眼距增宽, 建议产前门诊咨询及染色体检查; (3) 羊水过多。

孕妇住院后因个人原因未引产, 出院后未进行产检及相应的检测, 待孕 39⁺周外院顺产一女活婴, 出生后 2 h 夭折。新生儿颜面部检查示: 右侧唇裂伴腭裂, 双侧口角向外耳裂开至面颊部, 耳位偏低, 眼距增宽, 鼻子稍塌陷, 与产前超声诊断相符 (图 2)。

讨论 TFC 又称“巨口症”或“大口畸形”, 临床上比较罕见, 据文献报道其发病

率约为 1/30 万~1/15 万, 其中双侧面裂占 TFC 的 10%~20%^[1]。目前病因不明, 可能遗传因素和环境因素在特定时期内发生作用的结果, 胚胎发育期任何原因引起面部血供障碍都可以导致 TFC。一般认为是在胚胎发育 4~8 周内, 上、下颌突融合形成口角时, 发育障碍导致部分或全部未融合所致。正常情况下, 口角位于尖牙和第一前磨牙之间。TFC 表现为先天性口角组织裂开, 口角增宽, 口角位置外移。根据面裂裂隙程度的不同分 3 级: I 级, 裂隙由口角到颊区轻度增宽; II 级, 裂隙达咬肌前缘; III 级, 裂隙达下颌骨后缘或达外耳道^[2]。目前国际上颅面裂主要采取 Tessier 分类法, 本例 TFC 的裂线位于颧骨和颞骨之间, 属于 Tessier Cleft 7 (7 号颅面裂)^[3]。TFC 还可合并其他部位畸形, 如同



图 1 孕妇住院后超声表现 1A: 孕 33 周右侧上唇连续性中断; 1B: 胎儿 33 周时旁矢状切面 (红色箭头示一侧鼻骨); 1C: 孕 33 周眼内距增宽; 1D: 胎儿 33 周时三维成像示双侧面横裂, 眼距增宽 (蓝色箭头示双侧嘴角裂口位置, 白色箭头示双侧眼睛位置, 面部轮廓分辨不清晰) 图 2 足月新生儿颜面部检查 2A: 右侧面横裂及唇腭裂; 2B: 左侧面横裂

侧咬肌、颌骨或耳部发育不良,系第一腮弓畸形或半侧颜面发育不全的伴发症状。

产前超声诊断TFC非常困难,特别I级TFC更难发现。廖林等^[4]认为在胎儿颜面部检查时应多切面、多角度扫查,尤其是进行鼻唇冠状切面扫查时,注意唇红部消失时应该能够显示口角,如果在口角以外仍然显示低回声裂,应高度怀疑TFC的可能。本例中胎儿因畸形特点明显且典型,诊断不难。但在我们实际工作中,胎儿颜面部畸形检查的超声手法很重要,扫查时主要依赖二维超声显像,常规连续扫查鼻唇冠状切面显示鼻及上唇向后扫查,唇红消失时,仍可见嘴角处向后裂开。面额冠状面双侧口角不对称,患侧面颊出现凹痕,与下颌外缘连续性中断,胎儿张口时口特别大,且在横裂裂口处不能显示唇红回声。观察时经上颌横切面显示牙槽突弓,经正中矢状切面显示继发腭的融合线,经口裂硬腭斜冠状切面显示硬腭,经口裂软腭斜冠状切面显示软腭。

二维和三维是诊断胎儿颜面裂畸形最直接的诊断依据,因此在中孕期产科筛查胎儿颜面部时应二维超声联合三维表面成像,可避免漏诊颜面部畸形^[5]。但超声作为产前主要筛查手段也有其不足,而且目前TFC的检出率极低,其检出与妊娠胎龄、孕妇腹壁脂肪厚度、胎盘厚度、羊水量、胎方位、裂隙的程度和医师的检查手法及经验有密切关系^[4]。因此超声医师在中孕期做产前筛查时,需要注意胎儿

的颜面部发育,将观察口角列为常规筛查项目,若胎位影响观察口角,可嘱孕妇变换体位或下床稍活动后继续观察。TFC发病率虽低,但检出率也低,因此在医学高速发展的今天,超声医师在利用先进仪器产前检查时要提高对此病的认识,给临床提供诊断依据,早期诊断TFC并制定处理方案。

利益冲突 所有作者均声明不存在利益冲突

参 考 文 献

- [1] 房倩羽. 新生儿面横裂一例并文献复习[J]. 国际生殖健康/计划生育杂志, 2019, 38(3): 261-262. DOI: 10.3969/j.issn.1674-1889.2019.03.020.
- [2] 李胜利, 罗国阳. 胎儿畸形产前超声诊断学[M]. 第2版. 北京: 科学技术出版社, 2017: 764-766.
- [3] Raveendran JA, Chao JW, Rogers GF, et al. The "Double" Tessier 7 Cleft: An Unusual Presentation of a Transverse Facial Cleft[J]. Cleft Palate Craniofac J, 2018, 55(6): 903-907. DOI: 10.1597/16-157.
- [4] 廖林, 覃开凤, 李宁, 等. 超声诊断胎儿右侧面横裂伴低位耳畸形1例[J]. 中华超声影像学杂志, 2018, 27(3): 274. DOI: 10.3760/cma.j.issn.1004-4477.2018.03.023.
- [5] 万娜, 刘林, 李杰珍, 等. 胎儿唇腭裂伴面横裂畸形产前超声表现一例[J]. 中华医学超声杂志(电子版), 2013, 10(9): 30. DOI: 10.3877/cma.j.issn.1672-6448.2013.09.008.

(收稿日期: 2020-04-14)

(本文编辑: 李君)

· 文献速览 ·

2019年高毒力肺炎克雷伯杆菌肺炎并发肝脓肿病例报告调查

Sánchez-López J, García-Caballero A, Navarro-San Francisco C, et al. Hypermucoviscous *Klebsiella pneumoniae*: a challenge in community acquired infection[J]. ID Cases, 2019, 17: e00547. DOI: 10.1016/j.idcr.2019.e00547.

Sato S, Aoyama T, Uejima Y, et al. Pyogenic liver abscess due to hypervirulent *Klebsiella pneumoniae* in a 14-year-old boy[J]. J Infect Chemother, 2019, 25(2): 137-140. DOI: 10.1016/j.jiac.2018.07.006.

Hoashi, Harada S, Ishii Y, et al. Community-acquired liver abscess caused by capsular genotype K2-ST375 hypervirulent *Klebsiella pneumoniae* isolates[J]. ID Cases, 2019, 17: e00577. DOI: 10.1016/j.idcr.2019.e00577.

1986年,台湾地区报道了一种继发于超强毒力肺炎克雷伯菌(HvKP)的新综合征,其主要特征是能够在年轻和免疫能力强的宿主中引起严重感染。它们的毒力是通过有效获取铁和增加荚膜产量来解释的,这赋予了典型的高黏滞性表型。在相对健康的受试者中,超强毒力肺炎克雷伯菌一直与社区获得性肝脓肿有关,偶尔还伴有播散性疾病。因此,本文分析总结2019年高毒力肺炎克雷伯菌并发肝脓肿病例报道的血清型、序列类型以及临床特点,以“pneumonia”、“liver abscess”、“*Klebsiella pneumoniae*”以及“Hypermucoviscous”等关键词进行文献检索。最终筛选出3篇文献,共7例病例。荚膜血清K1型为3例,序列类型均为ST23。荚膜血清型K2型为4例,其中3例序列类型为

ST375,1例序列类型为ST881。K1血清型是原发性肝脓肿和继发性脓毒症栓子的主要病因,K2与继发性肝脓肿相关,这些荚膜血清型抗原的表达赋予了对吞噬作用的主要抵抗力。虽然属于序列类型ST23的荚膜基因型K1的分离株是该综合征最主要的病原体,但近年来病例分析提示K2-ST375分离株也可能是具有流行病学意义的肺炎克雷伯菌的超强毒力克隆株。

超强毒力肺炎克雷伯菌血清型K1和K2的鉴定应考虑作为社区获得性肝脓肿微生物学诊断的一部分,同时更应该关注肺炎克雷伯菌超强毒力克隆的临床特征和分子流行病学特征,为临床治疗提供帮助。

(编译:李永伟 河南中医药大学第二临床医学院检验中心)