

产前超声诊断人体鱼序列征 1 例

丁黎 陈娇娇

(遵义市播州区人民医院, 贵州 遵义 563100)

[关键词] 人体鱼序列征; 双下肢融合; 产前超声

[中图分类号] R 445.1; R 714.53 [文献标识码] B

1 病历资料

孕妇, 31 岁, 于遵义市播州区人民医院行产前超声筛查。孕周 22 周 6 d, 孕次 3 次, 产次 2 次, 既往体健, 无特殊病史, 无家族史及个人病史, 无近亲婚史, 孕 8 周时曾因感冒口服感冒和消炎药(具体不详)。2022 年 2 月 14 日于遵义市播州区人民医院检查胎儿颈后透明层厚度(nuchal translucency, NT)增厚约 3.0 mm, 唐氏筛查提示为低风险, 未行无创脱氧核糖核酸(deoxyribonucleic acid, DNA)及羊水穿刺等检查。

2022 年 4 月 19 日按照提前预约时间到遵义市播州区人民医院进行产前超声筛查, 超声检查设备型号为 GE-E10, 结果显示: 双顶径 4.5 cm, 头围 18.5 cm, 腹围 17.8 cm, 股骨 3.5 cm, 肱骨 3.6 cm, 小脑横径 2.1 cm, 后颅窝池宽 0.6 cm。胎儿心脏: 心脏中央“十”字交叉结构消失, 未见明显房间隔回声, 室间隔上部探及回声失落约 3 mm, 左右侧心室大小不对称, 左侧心室内径较细约 3.3 mm, 右侧心室内径约 8.7 mm, 二尖瓣及三尖瓣开闭尚可, 三血管无法显示, 仅见一条大血管内径约 5.1 mm 发自心室, 其上一侧似见一分支内径约 1.4 mm。胎儿双肾体积增大, 轮廓欠清, 包膜不光滑, 大小分别为右肾 3.4 cm×2.2 cm、左肾 3.1 cm×2.1 cm, 其内可见多个大小不等的囊性暗区(见插页 1 图 1A)。双侧下肢可见一条大腿及其内的股骨(直径约 3.5 cm)较粗下端可见分叉, 且较肱骨短(肱骨直径 3.6 cm), 小腿段其内似为胫、腓骨 2 根骨, 内径较短小, 分别为 2.6 cm、1.4 cm, 其下端足可见脚趾(见插页 1 图 1B)。

超声诊断结果: (1) 中孕期, 单胎, 胎儿存活, 胎儿测值相当于 21 周 4 d, 胎儿生物学测量头颅径线<实际孕龄 2 周以上, 余径线测量<实际孕龄 1 周以上; (2) 羊水过少; (3) 胎儿双肾多囊肾(婴儿型); (4) 胎儿心脏畸形: 考虑单心房、室间隔缺损、左心室发育不良、永存动脉干可能, 胃泡及膀胱未显示;

(5) 下肢异常声像: 胎儿多发畸形。考虑人体鱼序列征, 建议转上级医院进一步产前诊断。

孕妇转上级医院进一步检查提示: (1) 宫内妊娠, 单活胎, 臀位, 胎盘 0 级。胎儿大小相当于 21 周 4 d。胎儿超声测值与末次月经推算孕周不符。(2) 胎儿心脏声像改变符合复杂性先天性心脏畸形: 部分型房室间隔缺损可能, 冠状窦扩张(永存左上腔? 肺静脉异位引流?) 三血管切面异常。(3) 胎儿双侧肾声像改变, 提示双侧多囊性发育不良肾。(4) 胎儿四肢: 部分可见。建议产前诊断门诊就诊。

该孕妇于 4 月 22 日于返回遵义市播州区人民医院妇科要求住院引产, 4 月 24 日 23:31 经阴道顺利娩出一死婴, 长约 20 cm, 体质量 400 g, 双下肢合并, 无正常会阴结构, 无法辨别性别(见插页 1 图 2A), 臀部见一突起长约 1 cm(见插页 1 图 2B), 余部位外观未见明显畸形。

2 讨论

人体鱼序列征又称并腿畸胎序列征、美人鱼综合征, 因其形体与神话中的美人鱼相似而得名。此种畸形罕见, 发生率为 1/67000~1/24000^[1]。主要特征是双下肢融合, 足缺如或发育不良, 形似鱼尾, 双下肢可完全融合、部分融合、仅有软组织融合, 也可有下肢骨性融合、骨盆骨发育不全, 腰骶-尾椎骨发育不全或缺如。合并其他畸形有: 单脐动脉, 肛门闭锁, 直肠不发育, 双肾不发育或双肾多囊性发育不良, 膀胱、输尿管、子宫缺如, 内外生殖器官异常等。偶可伴有先天性心脏病、肺发育不全、桡骨和拇指缺如等。《胎儿畸形产前超声诊断学》^[1]中指出, Stocker 和 Heifetz 在 Forster 的基础上, 根据融合下肢残存的骨性结构将人体鱼序列征分成 7 型。I 型: 大腿及小腿的骨性结构均存在, 仅下肢皮肤融合; II 型: 仅见单腓骨, 双足借皮肤并在一起; III 型: 双侧腓骨缺矢, 双足融合; IV 型: 双侧部分股骨融合, 腓骨融合,

[收稿日期] 2023-06-25

[作者简介] 丁黎, 女, 副主任医师, 主要研究方向是心血管彩超及产前超声筛查。

单足；V 型：双侧部分股骨融合，腓骨缺失，单足；VI 型：仅见单股骨和单小腿骨，足缺如；VII 型：仅见单股骨，无小腿骨及足；按照上述分型，该病例应为 V 型。7 种人体鱼序列征腹部血管由卵黄动脉衍化而来的粗大畸形血管起自高位腹主动脉，行使脐动脉功能，将血液从脐带输送到胎盘，导致脊柱、下肢、肾、下消化道、泌尿生殖道及生殖器严重畸形。

超声特征：孕早期羊水量主要来源于羊膜分泌，羊水量不受胎儿肾功能的影响，即使有双肾缺如，羊水量也可正常，因此，孕早期（11~13⁺6 周）诊断并腿畸形相对于孕中晚期有优势。孕中晚期由于肾发育不全或缺如，羊水极度减少或没有羊水，导致产前超声对双下肢畸形的检出与辨认难度增加，尤其在双下肢仅有软组织融合时，双下肢内的骨格均存在，当可显示 2 条股骨及 4 条腿骨时，易误认为是 2 条分离的下肢。

鉴别诊断，（1）与尾骨退化不全鉴别：两者都有不同程度的脊柱下段缺失，但尾骨退化不全病例有双脐动脉、发育不全的双下肢而非并腿畸形，下肢骨的数目正常，常伴有肛门闭锁但肾脏形态及羊水量正常。（2）与 VACTERL 综合征鉴别：VACTERL 综合征除了有下肢异常外还常伴有肛门闭锁、食管闭锁或食管气管瘘及先天性心脏病。

人体鱼序列征预后：因严重的双肾发育不全或缺如，导致羊水过少，肺发育不良，常是致死性的，出生后不久即死亡，本病呈散发性。今后在检查此类胎儿畸形时需加强对尾椎缺如、腰椎下部不同程度缺如及脊柱远端、肛门及直肠等异常的检查，为进一步诊断提供可靠依据。在早期超声 NT 检查异常时应注意胎儿肢芽发育、心脏、脊柱等异常情况，且应进一步作羊水穿刺、染色体、基

因及遗传学等方面检查，以便尽早诊断该综合征，及时引产。

该孕妇曾于 2022 年 2 月 14 日于遵义市播州区人民医院检 NT，提示增厚约 3.0 mm，余未见明显畸形，科室进行病例讨论调阅图片时发现双下肢图片不清且不标准，总结经验：该孕妇在孕 12 周及 16 周行超声检查 NT 时，就应警惕发现其他结构畸形，若当时按照连续顺序追踪超声检查法观察胎儿肢芽发育异常情况，应能及时诊断该综合征，中孕期（孕 22 周及以上）时检查由于羊水少对脊柱远端及下肢并腿畸形等检查困难，且增加纠纷风险。因此加强 NT 阶段检查规范，发现增厚及其他畸形表现等应进一步作羊水穿刺、染色体、基因及遗传学等方面检查，及早发现一系列染色体相关结构畸形，及时引产，减少对患者及家属身体及精神方面的伤害^[2]。超声筛查各阶段重视超声表现：双肾、下肢、心脏、脊柱异常，考虑是否为人体鱼序列征，此类畸形为致死性畸形。人体鱼序列征的最佳检查时间为孕 11~13⁺6 周^[3]，早、中孕期采用连续顺序追踪超声法筛查胎儿四肢及脚趾，可及早发现胎儿肢体畸形，为临床处理提供诊断依据。

[参考文献]

- [1] 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: 662-664.
- [2] 姚霞飞, 周珂, 钱群飞, 等. 产前超声诊断人体鱼序列征的体会 [J]. 医学影像学杂志, 2017, 27 (7): 1411-1412.
- [3] 魏卓君, 田瑞霞, 朱有志, 等. 连续顺序追踪超声法诊断早中孕期胎儿肢体异常及图像分析 [J]. 中华医学超声杂志 (电子版), 2017, 14 (8): 64-71.