

现与卵巢性索间质肿瘤极为相似,但结合患者病史,应考虑到放线菌上行感染卵巢致病的可能性。希望通过本病例,进一步提高相关医务人员对卵巢放线菌病的认识,做到早诊断、早治疗,从而避免不必要的手术。

[参考文献]

- [1]祁晓莉,武迪,任平,等. 腹腔放线菌病临床病理观察[J]. 诊断病理学杂志,2016,23(2):127-129.
- [2]李秀丽,李祥翠,廖万清,等. 放线菌病的研究进展[J]. 中国真菌学杂志,2008,3(3):189-192.
- [3]李晨霞,张肇歆. 侵犯多脏器的盆腹腔放线菌病临床误诊分析并文献复习[J]. 临床误诊误治,2017,30(4):10-13.
- [4]贾宗洋,张培海. 盆腔放线菌病 1 例报道[J]. 现代妇产科进展,2019,28(5):399.
- [5]Chaves J, Nieto F, Gemez M, et al. Pulmonary sequestration associated with actinomycosis: a case report [J]. Antibiotics(Basel), 2020, 9(10): 687.
- [6]García-garcía A, Ramírez-lurán N, Sandoval-trujillo H, et al. Pelvic actinomycosis [J]. Canadian J Infect Dis Med Microbiol, 2017, 2017(5): 9428650.
- [7]李雷,马水清. 盆腔放线菌病[J]. 协和医学杂志,2020,11(1):68-72.
- [8]Manterola C, Grande L, Riffo-Campos A, et al. Clinical aspects of abdominal actinomycosis: a systematic review [J]. ANZ J Surg, 2020, 90(7-8): 1465-1468.
- [9]黄位耀. 盆腔放线菌病——附 5 例报告[J]. 罕见疾病杂志,2003,10(6):4-5.
- [10]王绚华. 超声辅助诊断腹部放线菌病一例报告[J]. 青海医药杂志,2018,48(9):74-76.
- [11]Hawnaur JM, Reynolds K, McGettigan C. Magnetic resonance imaging of actinomycosis presenting as pelvic malignancy [J]. Br J Radiol, 1999, 72(862): 1006-1011.
- [12]王兴,韩萍,陈燕,等. 盆腔放线菌病合并子宫肌瘤 1 例报告[J]. 中国实用妇科和产科杂志,2020,36(8):787-790.
- [13]李载红,景香香,陈银,等. 彩超联合血清 CA125、CA724 对卵巢良恶性肿瘤鉴别诊断的意义 [J]. 中国临床医学影像杂志,2016,27(6):416-418.

产前超声诊断 Holt-Oram 综合征 1 例

Prenatal ultrasound diagnosis of Holt-Oram syndrome: report of one case

刘子琴,钟 昕,胡勇军,龙湘党,游慧萍

(湖南师范大学附属第一医院(湖南省人民医院),湖南 长沙 410005)

LIU Zi-qin, ZHONG Xin, HU Yong-jun, LONG Xiang-dang, YOU Hui-ping

(The First Affiliated Hospital of Hunan Normal University(Hunan Provincial People's Hospital), Changsha 410005, China)

[关键词] 胎儿发育;先天畸形;超声检查;产前

[中图分类号] R714.53;R445.1

[文献标识码] B

[文章编号] 1008-1062(2024)05-0377-02

DOI:10.12117/jccmi.2024.05.022

病例 女,34岁,孕2产1,孕23⁺2周来本院行产前超声筛查示:胎儿双侧桡骨缺失,可见双侧尺骨,双手向桡侧偏斜、姿势固定(图1a,1b);右手拇指缺失,余4指可见,左手未见明确拇指,中指缺失,可见食指及4、5指(图2a,2b);心脏位置及房室大小、比例正常,心房正位、心室右襟,主动脉与肺动脉均起源于右室,二者根部呈平行排列,主动脉在右、肺动脉在左,肺动脉细小,主、肺动脉瓣启闭可(图3a,3b)。室间隔上部见约3mm缺损及过隔血流;余结构未见明显异常;胎儿整体发育相当于20⁺5周。超声提示:胎儿多发异常:①双侧桡骨、拇指缺失、左侧中指缺失、双手向桡侧偏斜;②右室双出口、肺动脉狭窄、室间隔缺损。以上考虑心手综合征(Holt-Oram syndrome, HOS);胎儿总发育较末次月经偏小约2周⁺。孕妇要求住院引产,分娩一死男婴;X线示双侧桡骨缺失、右手拇指缺失,左手拇指可见、中指缺如,双手偏向桡侧(图4)。

[收稿日期] 2023-06-26

[作者简介] 刘子琴(2000-),女,湖南湘潭人,在读硕士研究生。E-mail:532955484@qq.com

[通信作者] 钟昕,湖南师范大学附属第一医院(湖南省人民医院)超声科,410005。E-mail:48850038@qq.com

[基金项目] 湖南省临床医疗技术创新引导项目(2021SK50921)。

心脏解剖可见右室双出口、肺动脉狭窄、室间隔缺损。除左手手指诊断稍有偏差外,其它均与产前超声诊断相符。孕妇自述孕11周左右感染新型冠状病毒,有发热、咳嗽症状,最高体温39°C,持续2天,予以小柴胡颗粒、川贝枇杷叶泡服后约2周好转。否认家族性遗传病史、不良环境及有害物质接触史。配偶体健。6年前平产1男活婴,体健。抽羊水行胎儿染色体核型分析+染色体微缺失微重复综合征检测(CNV-seq),结果未见明确异常。孕妇拒进一步做全外显子组测序(WES)。

讨论 HOS是一种罕见的常染色体显性遗传病,由位于12号染色体长臂(12q24.1)的TBX5基因发生功能缺失突变所致,其发病率约1/10万^[1]。TBX5表达有剂量敏感性,突变形成无效等位基因而引起单倍剂量不足,产生经典HOS表现:上肢骨骼及心脏畸形和/或传导系统异常^[2]。临床上,HOS

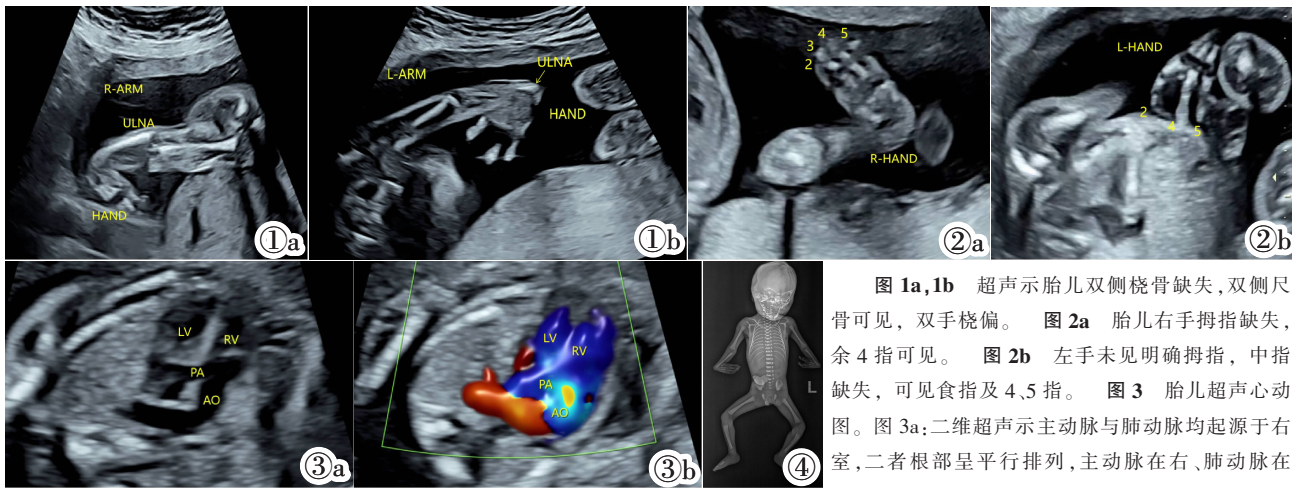


图 1a,1b 超声示胎儿双侧桡骨缺失, 双侧尺骨可见, 双手桡偏。图 2a 胎儿右手拇指缺失, 余 4 指可见。图 2b 左手未见明确拇指, 中指缺失, 可见食指及 4、5 指。图 3 胎儿超声心动图。图 3a; 二维超声示主动脉与肺动脉均起源于右室, 二者根部呈平行排列, 主动脉在右、肺动脉在

左, 肺动脉细小; 图 3b; 彩色多普勒超声示主动脉与肺动脉血流均由右室发出, 瓣口处未见明显花色高速血流。图 4 引产胎儿 X 线示双侧桡骨缺失、右手拇指缺失、左手手中指缺失, 双侧桡偏手。

采用李广镰等^[1]制定的诊断标准: 对于家族性发病者, 以下 3 项满足其二即可确诊: ①呈常染色体显性遗传特点; ②心血管畸形; ③上肢骨骼异常, 以指、腕、桡骨畸形为主。对于散发性病例, 必须同时具备心血管及上肢骨骼两个系统的畸形方可确诊。本例符合上述诊断标准。本例上肢骨骼异常, 采用连续顺序追踪扫描法^[4]可较易发现双侧各 1 根前臂骨缺失及双手向桡侧偏斜。通过仔细观察残余前臂的形态、位置及典型的双手桡偏手(即手腕向桡侧严重弯曲偏斜、呈钩状, 贴近并平行前臂^[5]), 可基本确定为双侧桡骨缺失, 同时观察到右侧拇指缺失, 可更加肯定诊断^[6]。由于左手严重桡偏且与食指贴近, 超声反复探查没能明确显示左侧拇指而误认为拇指缺失, 可见产前超声诊断手指异常仍存在局限性。早年文献报道 HOS 心脏畸形以间隔缺损多见, 本例为右室双出口、肺动脉狭窄、室间隔缺损较为罕见。随着产前超声的普及诊断技术的提高, HOS 合并复杂心脏畸形的报道增多^[7]。TBX5 基因突变已确为 HOS 主要病因, 但该病具有遗传异质性, 且由于 HOS 的临床表型多样, 即使是一个家系内, 也无法利用基因检测来预测 TBX5 的突变情况^[8]。本例孕妇无家族遗传病史、配偶体健、一子体健, CNV-seq 未见明确异常, 因此拒行进一步 WES 检测。至于孕早期新冠病毒感染是否与该病有关, 还有待研究证实。该病为常染色体显性遗传, 在家族中的遗传有逐代加重的趋势^[9], 而 HOS 并不影胎儿智力发育, 其预后只取决于上肢及心血管的畸形严重程度。超声在孕 13~20 周即能发现上肢及心脏异常^[10], 是 HOS 产前无创诊断的主要手段, 为优生优育及产前咨询、基因诊断甚至治疗提供有力依据。此外, 本病还需与血小板减少伴桡骨缺失综合征、VACTERL 综合征、Fanconi 贫血综合征、Townes-Brocks 综合征、

Duane 综合征/Okhiro 综合征等疾病相鉴别^[7]。

【参考文献】

[1] Yin Y, Ji J, Borné Y, et al. Clinical and epidemiological features of Heart-Hand Syndrome: a hospital-based study in China[J]. Sci Rep, 2018, 8(1): 8469.
 [2] Basson CT, Huang T, Lin RC, et al. Different TBX5 interactions in heart and limb defined by Holt-Oram syndrome mutations[J]. Proc Natl Acad Sci USA, 1999, 96(6): 2919-2924.
 [3] 李广镰, 张开滋, 郑宗镔. 心血管遗传病学[M]. 北京: 北京医科大学·中国协和医科大学联合出版社, 1994: 190-194.
 [4] 侯红梅. 连续顺序追踪扫描法快速筛查胎儿肢体畸形的体会[J]. 医学影像学杂志, 2017, 27(3): 512-515.
 [5] 陈琼瑛, 李胜利, 刘菊玲, 等. 连续顺序追踪超声法诊断胎儿桡骨畸形[J]. 中华超声影像学杂志, 2004, 13(8): 594-596.
 [6] 李玉婵, 陈博昌. 先天性桡骨发育不良的初步治疗体会[J]. 中华小儿外科杂志, 2010, 31(1): 30-33.
 [7] 季巍, 莫莹, 秦广宁, 等. 心手综合征合并右心室双出口并文献复习[J]. 中国医药, 2017, 12(6): 846-850.
 [8] Walencka Z, Jamsheer A, Surmiak P, et al. Clinical expression of Holt-Oram syndrome on the basis of own clinical experience considering prenatal diagnosis[J]. Ginekol Pol, 2016, 87(10): 706-710.
 [9] 琼斯, 傅松滨. SMITH 人类先天性畸形图谱: 分类、判定标准与遗传咨询[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2007: 351.
 [10] Barisic I, Boban L, Greenlees R, et al. Holt Oram syndrome: a registry-based study in Europe [J]. Orphanet J Rare Dis, 2014, 9: 156.