histopathologic findings[J].J Comp Assis Tomogr, 2020, 44(3): 1.
[10] 韩红芳, 乞艳华, 郑转梅, 等. 超声弹性成像组织弥散定量分析诊断宫颈良恶性病变的临床效果[J]. 现代生物医学进展, 2020, 12(12): 2263-2266.
[11] 郗玲玲, 于泳. 常规超声与超声弹性成像在宫颈良恶性占位性病变影像特点及临床价值[J]. 医学影像学杂志, 2017, 10(3): 1970-1973.
[12] 刘励昂, 王佳, 杜晶, 等. 经阴道超声联合弹性成像技术对宫颈病变的诊断价值初探[J]. 影像研究与医学应用, 2018, 2(7): 128-130.
[13] Wei S, Dai P, Wang Z. Cervical cancer detection and diagnosis based on saliency single shot multibox detector in ultrasonic elastography [J]. J Med Syste, 2019, 43(8): 487-489.
[14] 鲁虹霞, 李燕, 梁涛, 等. 经阴道超声弹性成像在宫颈癌诊断及分期中的应用[J]. 兰州大学学报(医学版), 2018, 44(3): 72-76.

(收稿日期: 2022-08-20)

·病例报道·

Ultrasonic manifestations of amniotic band syndrome combined with craniofacial malformation: a case report

羊膜带综合征并颅面畸形超声表现1例

冯　丹　周素芬

[中图法分类号]R445.1; R714.5　　[文献标识码]B

孕妇, 29岁, 孕3产0, 既往体健, 夫妻双方均否认遗传病史。孕11^{+5}周于我院行产前超声检查: 宫腔内见一带状稍强回声与胎儿前额相连(图1), 余未见明显异常。孕13周复查超声发现羊膜囊内带状强回声杂乱, 宫腔内见数条带状稍强回声与胎儿前额相连(图2); 颅骨见宽约0.18 cm连续中断, 颅内结构异常, 鼻骨显示不清, 颜面部显示不满意, 上唇似见连续中断; 胎儿颈项透明层厚度0.16 cm, 头臀长6.20 cm, 羊水深度3.30 cm, 胎盘位于前壁, 厚约1.40 cm, 下缘达宫颈内口。三维超声成像表现同前(图3), 随体位变化未见明显分离。综合上述检查结果提示羊膜带综合征可能, 建议专科咨询并进一步检查。MRI检查示: 宫腔内见数条带状信号与胎儿前额相连, 胎儿颅内结构信号紊乱(图4), 提示羊膜带综合征可能。孕妇遂行引产, 后证实为羊膜带综合征, 于胎儿前额见一残余透明带状薄膜粘连(图5), 眼距明显增宽, 鼻骨分成左、右两处未见融合, 上唇中部见一宽约2.0 mm缺口; 剪开额部皮肤见部分颅骨缺失, 颅内结构水肿紊乱(图6)。染色体检测: 未检出非整倍体或符合性染色体连锁遗传及常染色体显性遗传方式的致病、疑似致病变异; 全外显子组测序检测: FGFR1基因上检出与受检者表型部分相关的1个意义未明变异。

讨论: 羊膜带综合征又称羊膜带序列, 是一种先天性疾病, 表现为与胎儿胎盘纤维带相关的胎儿异常, 可导致胎儿畸形。其发病率为1∶15 000~1∶1200, 无明显性别差异[1]。羊膜带综合征临床表现包括较为常见的不对称分布手臂和腿部先天性缺失, 以及影响身体多区域的复杂畸形, 如头部、面部或内脏器官畸形, 某些情况下会危及胎儿生命[2]。本例胎儿孕早期三维超声成像示与胎儿前额相连的羊膜带, 联合MRI检查及引产后临床诊断发现胎儿除前额羊膜带粘连外还合并唇腭裂、眼距增宽、鼻骨未融合、部分颅骨缺失及颅内结构紊乱, 属于较罕见的合并颅面畸形的羊膜带综合征。目前羊膜带综合征的发病机制尚未明确, 主流的假说包括内因论和外因论。内因论认为是

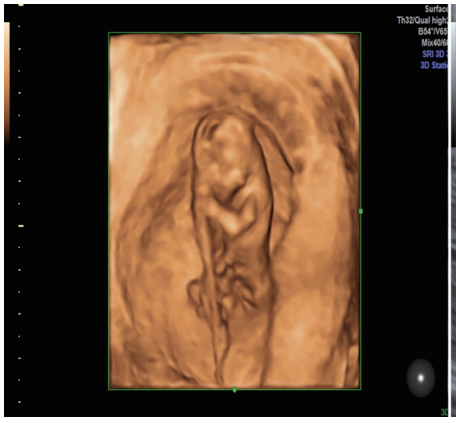


图1　孕11^{+5}周声像图示宫腔内一带状稍强回声与胎儿前额相连

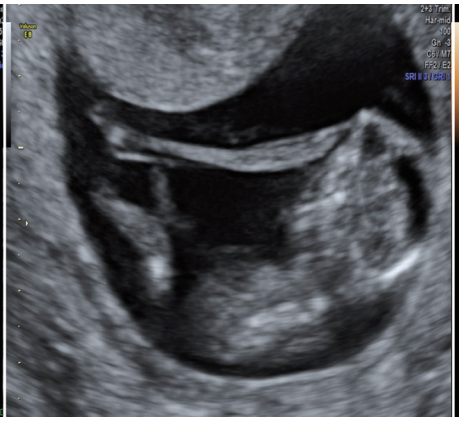


图2　孕13周声像图示宫腔内数条带状稍强回声与胎儿前额紧密相连

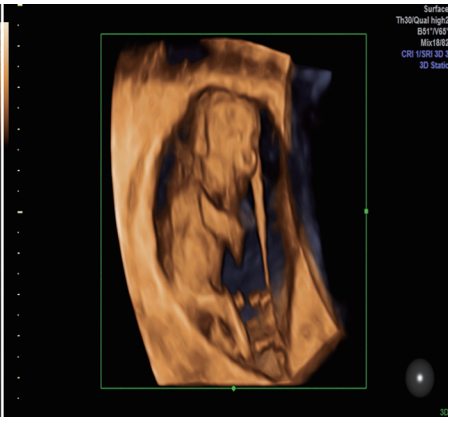


图3　孕13周声像图示带状稍强回声与胎儿前额相连

(下转第236页)

作者单位: 441002　湖北省襄阳市, 湖北医药学院附属襄阳市第一人民医院超声科
通讯作者: 周素芬, Email: 1319936045@qq.com

[5] 何美情,韩磊,彭健美,等.实时剪切波弹性成像超声定量检测评估儿童脂肪肝的应用价值[J].肝脏,2020,25(9):978-981.
[6] Qu Y, Song YY, Chen CW, et al. Diagnostic performance of FibroTouch ultrasound attenuation parameter and liver stiffness measurement in assessing hepatic steatosis and fibrosis in patients with nonalcoholic fatty liver disease[J]. Clin Transl Gastroenterol, 2021,12(4):e00323.
[7] 钏莉雪,常江,赵锦涵,等.非酒精性脂肪性肝病与结直肠腺瘤性息肉的相关性分析[J].临床肝胆病杂志,2020,36(6):1299-1303.
[8] 张晓静,林淑珍,张志安,等.FibroTouch技术在诊断非酒精性脂肪性肝病患者肝脂肪变程度中的应用[J].临床医学,2020,40(4):85-86.
[9] Serra JT, Mueller J, Teng H, et al.Prospective comparison of transient elastography using two different devices: performance of FibroScan and FibroTouch[J].Hepat Med,2020,27(3):41-48.
[10] 李正鑫,陈洋溢,赵志敏,等.基于肝脏病理学对慢性乙型肝炎肝硬化患者FibroTouch测量值的影响因素分析[J].临床肝胆病杂志,2019,35(2):338-344.
[11] 李萍英,李娟,谢守珍,等.FibroTouch联合超声和CT检查诊断高原地区非酒精性脂肪性肝病临床应用研究[J].实用肝脏病杂志,2020,23(6):817-820.
[12] Wu J, Xiao H, Zheng X, et al. Down-regulation of IL-25 accompanied by a decrease in the number of M2 macrophages in patients of non-alcoholic fatty liver disease with significant liver fibrosis[J].Xi Bao Yu Fen Zi Mian Yi Xue Za Zhi, 2021, 37(3): 246-252.
[13] Peng X, Tian A, Li J, et al.Diagnostic value of FibroTouch and non-invasive fibrosis indexes in hepatic fibrosis with different aetiologies [J].Dig Dis Sci,2021(45):1-10.
[14] 王文玲,张馨元,叶松,等.丙氨酸氨基转移酶水平对FibroTouch检测慢性乙型肝炎患者肝脏硬度值的影响研究[J].中国全科医学,2021,24(30):6.
[15] Ajmera V, Kim BK, Yang K, et al. Liver stiffness on magnetic resonance elastography and the MEFIB index and liver-related outcomes in nonalcoholic fatty liver disease: a systematic review and Meta-analysis of individual participants[J]. Gastroenterology, 2022, 163(4):1079-1089.

（收稿日期:2022-07-06）

（上接第232页）

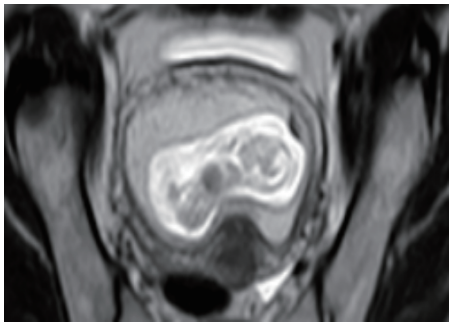


图4　MRI示宫腔内数条带状信号与胎儿前额相连,颅内信号紊乱



图5　引产后大体图示胎儿前额见一残余透明带状薄膜

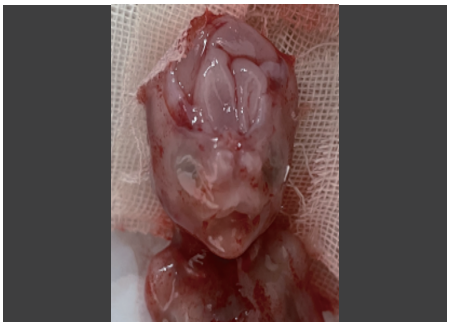


图6　引产后大体图示胎儿颅内结构水肿紊乱

基因因素导致遗传物质的改变,如胶原蛋白缺陷、凝血缺陷、血管破坏等[3],从而致使胎儿发生畸形;外因论则认为由于某些外在因素导致妊娠早期羊膜破裂,与胎儿肢体、躯干、颜面发生粘连,从而阻碍相关部位组织生长,导致对胎儿的机械损伤,如收缩带和裂隙等[4]。本例胎儿全外显子组测序检测发现FGFR1基因上存在与其畸形部分相关的未明变异,FGFR1基因编码成纤维细胞生长因子受体,其缺失或激活突变与颅面骨畸形相关[5],表明基因变异可能在本例中发挥作用。文献[6]报道大部分羊膜带综合征病例为散发,偶有家族性病例报告,提示基因缺陷可能偶尔发挥作用,更多的是多因素导致羊膜带综合征。建议临床产前超声检查怀疑胎儿存在羊膜带综合征时,除联合MRI检查外,可行染色体及基因检测,明确有无相关变异,防止家族性病例发生。

参考文献

[1] López-Muñoz E, Becerra-Solano LE. An update on amniotic bands sequence[J].Arch Argent Pediatr,2018,116(3):409-420.
[2] Shetty P, Menezes LT, Tauro LF, et al. Amniotic band syndrome[J]. Indian J Surg,2013,75(5):401-402.
[3] Callaghan MB, Hadden R, King JS, et al. Amniotic band sequence in paternal half-siblings with vascular Ehlers-Danlos syndrome[J].Am J Med Genet Part A,2019,182(3):553-556.
[4] Syvänen J, Raitio A, Nietosvaara Y, et al.Risk factors and prevalence of limb deficiencies associated with amniotic band sequence: a population-based case-control study[J].J Pediatr Orthop,2021, 41(1):94-97.
[5] García-García E, Fernández RM, Navarro-Moreno C, et al. Identification of a novel mutation in FGFR1 gene in mother and daughter with Kallmann syndrome[J].J Pediatr Endocrinol Metab, 2022,35(10):1306-1308.
[6] Gandhi M, Rac MWF, McKinney J. Amniotic band sequence[J].Am J Obstet Gynecol,2019,221(6):5-6.

（收稿日期:2022-09-03）