

双卵双胎之一唐氏综合征产前诊断一例

黎璐珊 刘倩 吴菁 尹爱华 钟燕芳*

(广东省妇幼保健院,广东 广州 510010)

【摘要】 目的 双卵双胎之一确诊唐氏综合征及进一步诊治。方法 通过回顾分析我院收治的一例双卵双胎之一产前诊断为 21 三体患儿的经过,结合相关文献,探讨双卵双胎之一产前诊断异常进一步诊治方法。结果 双卵双胎之患胎行减胎术。结论 详细的术前计划后对患胎施行减胎术为有效安全的手段。

【关键词】 双卵双胎;唐氏综合征;减胎术

【中图分类号】 R714.23 **【文献标识码】** B

据大量统计资料显示,自然状态下双胎妊娠发生率为 1:89。近 20 余年由于促排卵及辅助生殖技术的广泛应用,使双胎的发生率明显增高。由于双胎的发生与孕妇年龄有关,且由于不孕等原因接受辅助生殖技术治疗的孕妇年龄普遍较高,因此发生胎儿染色体异常几率也相应增高。双胎妊娠的并发症风险高^[1],如自然流产率、早产率及围产儿死亡率都明显高于单胎妊娠,在产前诊断以及进一步的处理和监护方面相对于单胎上难度较大,仍欠缺经验,因此探讨有效而安全的的产前诊断方法十分必要。

1 临床资料

1.1 一般资料 孕妇吕某某,26 岁,因“停经 18⁺周,双胎之一胎 NT 增厚,唐氏高风险”来本科室就诊。平素月经规则,末次月经:2011 年 2 月 20 日。自然受孕,本孕期无特殊不适,无不良接触。

1.2 超声检查 2011 年 5 月 21 日至本院查 B 超提示:双绒毛膜双胎,CRL63/59 mm,NT1.5/3.5 mm。唐氏筛查:21 三体高风险 1/228。G1P0A0,既往史及家族史无特殊。于同年 6 月 29 日来本科室行羊膜腔穿刺术,由高年资的超声科医生 B 超确定双胎性别,并画出双胎示意图,注意作出胎一、胎

二的标示,标出双胎的胎盘及脐带附着的位置、羊膜隔的大致走行方向等。分别在两个羊膜腔中各抽取羊水 25 ml,行羊水染色体核型分析及 STR(人类短串联重复序列)检查。

1.3 诊断结果 7 月 2 日 STR 报告示双胎 STR 位点不一致。其中一胎未发现 13、18、21 号、X 或 Y 染色体数目异常,另一胎提示为 21 三体。染色体核型分析报告(图 1、2)与 STR 报告一致(报告提示双胎性别不一致,与术前超声提示一致,根据国家法律规定未向孕妇及家属提示,不写入报告)。拟行“减胎术”收入院并完善术前检查及行三维彩超,排除手术禁忌证后,于 7 月 23 日行减胎术。术前再由高年资的超声科医生 B 超确定双胎性别,再次复查双胎的胎盘及脐带附着的位置、羊膜隔的大致走行方向等,与前面提及双胎示意图一致后,确认患胎位置,向患胎心腔进针注射 10% KCl 5 ml,1 分钟后胎心停止。继续观察 15 及 30 分钟患胎心无复跳。术毕予盐酸利托君片安胎治疗,孕妇无不适,健胎胎心率正常,3 天后出院。

术后一个月孕妇复诊无特殊,2011 年 11 月下旬于孕 39⁺周时在当地医院剖宫产出一女婴,出生体重 3.1kg,羊水清,自诉出生 Apgar 评分 10 分,喂养好,现两岁余,生长发育及智力发育与同龄儿无异。

DOI: 10.13470/j.cnki.cjpd.2014.04.016

* 通讯作者:钟燕芳,E-mail:zhongyan2006@21cn.com

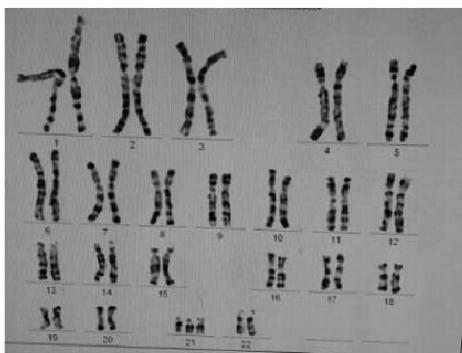


图1 双胎之一胎染色体 21 三体

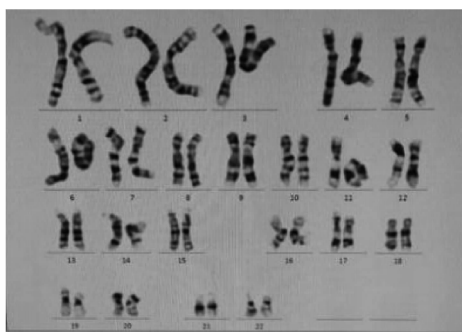


图2 双胎之二胎染色体正常

2 讨论

据报道,双胎中至少一胎为染色体异常的发生率较同年龄组单胎高 1.5 倍^[2]。

对双胎进行产前诊断前,首先要明确合子性质。约有 90% 的双绒毛膜双胎属于双卵双胎,而所有的单绒毛膜双胎都是单卵双胎,所以临床上一般把双绒毛膜双胎按双卵双胎对待,产前诊断应对两个不同的胎儿分别取样检查。产前确定双胎妊娠的绒毛膜特性最准确时机在孕早期。在 7~14 周超声观察“λ”征,出现“λ”征是双绒毛膜妊娠的可靠标志^[3,4]。妊娠早期的超声诊断绒毛膜性的准确性可达 96%~100%^[5]。

双卵双胎行产前诊断存在两个胎儿标本交叉污染或取样重复的风险,操作技术要求较单胎高,术前的超声检查及术中的超声定位就更重要。由于唐氏综合征患儿部分不存在明显外观结构异常,故产前诊断双胎之一为患儿时,必须依赖术前超声的特定指标去鉴别健胎与患胎,才能进一步减胎。总结本例经验为,由有经验的超声医生术前探查确定双胎性别,并画出双胎示意图,注意标出双胎的胎盘及脐带附着的位置、羊膜隔的大致走行方向等,术中抽取

羊水及时在标本及示意图上标记胎一、胎二。由于本例患胎与健胎性别不同,减胎术前能通过超声检查很好进行健胎/患胎的鉴别。如果性别一致则产前诊断术前及术中记录尤其重要,否则可能会导致有产前诊断结果却无法进一步处理的局面,甚至把健胎减灭而保留患胎的严重后果。

整个孕期都可以进行选择性感胎术,早孕期多胎妊娠的减胎术最为广泛开展^[6,7],而妊娠早中期的选择性减胎目前认为多数安全^[8,9],关键在于精确的产前诊断结果及准备充足前期工作。而成熟的减胎技术更成为双胎或多胎妊娠的产前诊断提供了进一步的处理手段,在双胎或多胎妊娠出生缺陷的预防及避免中起重要作用。减胎后的健存新生儿应按围产高危儿进行系统管理^[10],密切随访。

参考文献

- [1] 梁爱兰,陈爱芳. 155 例双胎妊娠孕晚期并发症分析[J]. 国际医药卫生导报,2006,12(21):35-37.
- [2] Rustico MA, Baietti MG, Coviello D. Managing twins discordant for fetal anomaly[J]. Prenatal Diagnosis, 2005. 766-771. doi:10.1002/pd.1260.
- [3] Machin GA. Why is it important to diagnose chorionicity and how do we do it? [J]. Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol, 2004,18(4):515.
- [4] 周祎. 双胎染色体非整倍体的产前筛查[J]. 实用妇产科杂志,2012,5(28):328-330.
- [5] 周祎. 重视双胎妊娠的早期筛查与后续规范化处理[J/CD]. 中国产前诊断杂志(电子版),2012,4:1-4.
- [6] 方群,陈健生,游泽山,等. 妊娠中期多胎妊娠减胎术九例分析[J]. 中华妇产科杂志,2002,37:421-422.
- [7] Lipitz S, Peltz R, Achiron R, et al. Selective second-trimester termination of an abnormal fetus in twin pregnancies[J]. J Perinatol, 1997,17:301-304.
- [8] Bonney E, Rathod M, Cohen K, et al. Twin pregnancy[J]. Obstet Gynaecol and Reprod Med, 2013,23:165-170.
- [9] Audibert F, Gagnon A. Prenatal screening for and diagnosis of aneuploidy in twin pregnancies. Joint SOGC-CCMC Clinical Practice Guideline NO. 262[J]. J Obstet Gynaecol Can, 2011, 33:754.
- [10] 宋燕燕,李桦,李坚,等. 围产高危儿系统管理建立的作用[J]. 国际医药卫生导报,2010,16(02):173-177.

(收稿日期:2014-08-15)

编辑:刘勇