

patients with infected diabetic foot ulcers[J].J Plast Reconstr Aesthet Surg,2011,64(7):867-872.

[3] Schaper NC, Van Netten JJ, Apelqvist J, et al. Prevention and management of foot problems in diabetes: a Summary Guidance for Daily Practice 2015, based on the IWGDF Guidance Documents[J]. Diabetes Metab Res Rev, 2016, 32(1): 7-15.

[4] Zhang X, Wei X, Liang Y, et al. Differential changes of left ventricular myocardial deformation in diabetic patients with controlled and uncontrolled blood glucose: a three-dimensional speckle-tracking

echocardiography-based study [J].J Am Soc Echocardiogr, 2013, 26(5): 499-506.

[5] 甘小玲, 张隶, 郭盛兰, 吴棘. 实时三维超声心动图评价 2 型糖尿病患者左室功能及同步性观察[J]. 中国糖尿病杂志, 2014, 11(22): 689-692.

[6] Gerdt E, Okin PM, Omvik P, et al. Impact of diabetes on treatment-induced changes in left ventricular structure and hypertensive patients with left ventricular hypertrophy [J]. Nutr Metab Cardiovasc Dis, 2009, 19(5): 306-312.

(收稿日期:2019-10-18)

· 病例报道 ·

Prenatal ultrasonic diagnosis of harlequin ichthyosis : a case report 产前超声诊断胎儿丑角样鱼鳞病 1 例

周巧兰 张金辉 张雪松

[中图法分类号]R445.1;R714.55

[文献标识码]B

孕妇, 39 岁, 孕 3 产 2, 既往体健, 无家族史及个人病史, 无近亲结婚史。孕 24 周于外院行胎儿四维超声检查未发现胎儿异常; 孕 27 周于外院常规超声检查发现胎儿口裂大, 遂来我院就诊。超声检查: 胎儿口裂大, 嘴唇增厚, 呈持续半张口状态, 下颌小, 双耳轮短小紧贴颅骨; 羊水量正常但稍浑浊; 胎儿姿势固定, 一天内间断观察 4 次胎儿体位无明显变化, 余未见明显异常。两周后超声复查: 胎儿颜面部改变明显, 双眼部位可见两团块状对称出现的软组织(图 1), 双唇明显增厚, 口裂大, 呈持续张口位, 类似“鱼嘴”样改变(图 2); 羊水量正常, 但羊水内漂浮大量的碎屑样沉积物, 较两周前数量明显增多稠厚, 随体位改变沉积物的沉降速度明显减慢, 胎儿双肾盂肾盏分离 7 mm。三维表面成像示: 胎儿双眼部位可见明显外凸的软组织团块(图 3)。两次超声检查发现胎儿均为臀位, 姿势几乎无变化, 活动度极差, 持续观察仅发现肢体小幅弹动。孕妇自述几乎无胎动。超声提示: 胎儿颜面部多发畸形(胎儿鱼鳞病待排)。孕妇自愿终止妊娠, 引产一男活婴, 大体标本见胎儿有微弱呼吸, 全身覆盖较厚的角质性甲状斑块, 双眼睑及唇外翻, 外耳发育不全, 小下颌(图 4)。临床诊断: 胎儿丑角样鱼鳞病。

讨论: 丑角样鱼鳞病是鱼鳞病中最严重的一种类型, 为极罕见的常染色体隐性遗传病^[1], 全球发生率占活产儿的三十万

分之一^[2]。妊娠早期通过绒毛膜穿刺或羊水穿刺进行相关基因检测可以早期诊断本病。本病预后差, 多胎死腹中, 或出生后早期即出现喂养困难、呼吸受限或其他器官发育不良等而死亡。患儿因皮肤角质层功能障碍而导致一系列结构和功能上的改变。本病超声诊断的重点及特征性表现为胎儿颜面部的改变, 包括颜面部畸形明显, 口唇增厚外翻呈“鱼嘴样”改变, 眼睑水肿增厚外翻呈“金鱼眼样”^[3], 双耳廓皮肤增厚短小紧贴颅骨, 头颅及额部皮肤明显增厚。辅助诊断依据包括胎儿躯体如双手、足等出现过度屈曲等持续被动姿势, 肢体活动度明显减弱甚至固定, 以及与孕周不符的重度羊水浑浊、羊水中漂浮物颗粒粗大呈斑片状。本病超声诊断的难点在于当病变未进展到一定程度, 即未出现颜面部的典型表现时, 超声无法明确诊断, 发现时多为孕 26 周以后。本病胎儿颜面部的改变需同其他疾病如面横裂、额部脑膜膨出等鉴别诊断。

参考文献

[1] 吴志华. 皮肤性病学[M]. 6 版. 广州: 广东科技出版社, 2008: 272.

[2] Ugezu CH, Mazumdar A, Dunn E, et al. Harlequin ichthyosis—a case report[J]. Ir Med J, 2017, 110(7): 606.

[3] 沈艳, 钟日胜, 黄丽妮, 等. 花斑眼镜蛇样鱼鳞病 1 例临床分析及文献复习[J]. 中国实用妇科与产科杂志, 2016, 32(7): 697-700.



图 1 超声示双胎儿眼睑增厚外翻 图 2 超声示口唇冠状切面见胎儿口唇增厚、口裂大 图 3 三维表面成像示胎儿眼睑增厚外翻 图 4 引产后胎儿大体图

(收稿日期:2019-09-03)