

[8] Jia Y, He C, Liu L, et al. A retrospective study of the imaging and pathological features of metaplastic breast carcinoma and review of the literature[J]. Med Sci Monit, 2019, 25(1): 248-258.

[9] Yoon GY, Cha JH, Kim HH, et al. Clinicopathological and imaging features predictive of clinical outcome in metaplastic breast cancer[J]. Curr Med Imaging, 2020, 16(6): 729-738.

[10] 姜珊珊, 张乃千, 佟凌霞. 乳腺化生性癌的超声表现与临床病理特点[J]. 中国实验诊断学, 2020, 24(10): 1637-1639.

[11] 巩海燕, 栗翠英, 邓晶, 等. 常规超声结合超声造影在三阴性乳腺癌诊断中的价值[J]. 肿瘤影像学, 2019, 28(4): 227-231.

[12] 詹韵韵, 彭梅, 姜凡. 特殊类型乳腺癌的超声诊断与病理学基础对照分析[J]. 中国超声医学杂志, 2020, 36(4): 369-373.

[13] Al Sayed AD, El Weshi AN, Tulbah AM, et al. Metaplastic carcinoma of the breast: clinical presentation, treatment results and prognostic factors[J]. Acta Oncol, 2006, 45(2): 188-195.

[14] Yuan P, Xu BL, Wang CZ, et al. Ki-67 expression in luminal type breast cancer and its association with the clinicopathology of the cancer[J]. Oncol Lett, 2016, 11(3): 2101-2105.

[15] Aman NA, Doukoure B, Koffi KD, et al. Immunohistochemical evaluation of Ki-67 and comparison with clinicopathologic factors in breast carcinomas[J]. Asian Pac J Cancer Prev, 2019, 20(1): 73-79.

(收稿日期: 2021-01-27)

· 病例报道 ·

Prenatal ultrasonic diagnosis of fetal short rib polydactyly syndrome: a case report

产前超声诊断胎儿短肋-多指综合征 1 例

马斌 李丽 李天刚 冉婕

[中图法分类号] R445.1; R714.53

[文献标识码] B

孕妇 27 岁, 孕 2 产 1, 孕 25 周。夫妻双方平素身体健康, 无吸烟酗酒史, 无不良接触史。因孕 24 周于外院超声检查提示胎儿四肢短小来我院复查, 超声检查: 双顶径 6.2 cm, 头围 22.6 cm, 股骨长 1.9 cm, 肱骨长 2.1 cm, 矢状切面腹部膨隆, 腹围 19.1 cm, 胸腹交界处可见“切迹”, 胸围 12.6 cm (图 1), 心胸面积比 0.56; 三维表面及骨骼成像显示胸廓较窄, 肋骨短小 (图 2); 动态观察胃泡显示较小 (2 mm×3 mm), 双侧肾盂分离, 宽度均为 0.8 cm; 左手 7 指 (图 3), 右手 6 指, 双足均为 6 趾 (图 4); 羊水指数 269 mm。超声提示: 胎儿四肢短小畸形, 窄胸、多指及多趾畸形, 消化道畸形可能 (胃泡小), 羊水过多, 考虑致死性短肋-多指综合征 (short rib polydactyly syndrome, SRPS)。经遗传学及产前医师咨询后, 考虑为致死性畸形。后引产一女婴, 其胸廓狭小, 腹部

膨隆, 左手 7 指, 右手 6 指, 尺侧多指, 双足均 6 趾 (图 5)。X 线检查: 胸廓窄, 肋骨短小呈水平位, 四肢长骨粗短 (图 6); 证实为 SRPS, 考虑为 III 型 (Verma-Naumoff 型)。

讨论: SRPS 是一组罕见的致死性骨骼发育异常, 也称 Saldino-Noonan 综合征。病因尚未明确, 所有亚型均为常染色体隐性遗传。胎儿以肋骨短小并胸廓发育不良、严重四肢短肢畸形、多指 (趾) 为特点, 可合并多种内脏畸形。本病预后不良, 出生后常因肺发育不良致呼吸功能障碍而死亡。根据国际骨软骨发育不良分类, 可分为 4 种亚型^[1]: I 型 (Saldino Noonan 型) 以椎体、髌骨发育不良, 长骨干骺端发育异常为特征, 伴心脏异常、多囊肾及泄殖腔发育异常; II 型 (Majewski 型) 以躯干短小, 正中唇腭裂, 鼻梁低短, 小耳、两性畸形等为特征; III 型 (Verma-Naumoff



图 1 三维超声表面成像示胎儿胸廓窄小, 腹部膨隆



图 2 三维超声骨骼成像示肋骨短小



图 3 三维超声成像示左手 7 指

(下转第 150 页)

基金项目: 国家重点研发计划 (2018YFC1002500)

作者单位: 730050 兰州市, 甘肃省妇幼保健院功能检查科 (马斌、李天刚、冉婕); 甘肃省天水市中西医结合医院超声科 (李丽)

脓毒症患者由于组织灌注障碍而易导致严重炎症反应的发生,诸多炎症因子呈“瀑布式”释放,进行性加重病情。本研究中,两组治疗后 IL-10、ET-1、LAC 均较治疗前下降,NT-proBNP 均较治疗前增加,且治疗后观察组 IL-10、ET-1、LAC 均低于对照组,NT-proBNP 高于对照组,差异均有统计学意义(均 $P < 0.01$)。表明采用超声检查指导早期液体复苏治疗能更好地平衡患者的体液状况,减少体液液体蓄积情况,为重要脏器生理功能的逐步恢复提供缓冲时机。

综上所述,超声检查可用于指导脓毒症患者早期液体复苏,较 PiCCO 监测的效果更好。

参考文献

[1] 尚丽.PiCCO 预防儿童脓毒症液体超载的临床价值与护理[J].延安大学学报(医学科学版),2020,18(2):97-100.
 [2] 陈亚强,王子正,刘巧艳,等.PiCCO 监测技术在脓毒症休克患者液体复苏中的应用[J].海南医学,2019,30(23):3056-3059.
 [3] Chen W, Zang X, Niu S, et al. Early predictive value of hemodynamic parameters during fluid resuscitation in patients with sepsis shock[J]. Zhonghua Wei Zhong Bing Ji Jiu Yi Xue, 2015, 27(1): 43-47.
 [4] 要莉莉,贾丽静,段希洁,等.床旁超声指导重症脓毒症患者早期液体复苏的临床应用价值[J].临床和实验医学杂志,2019,18(12):1320-1323.

[5] 黄燕,张亚梅,李世琪,等.PiCCO 指导液体复苏联合前列地尔治疗脓毒性休克致急性肾损伤的临床研究[J].重庆医科大学学报,2019,44(6):825-829.
 [6] 金光勇,梁栋诚,林乐清,等.PiCCO 在脓毒症液体复苏的应用进展[J].医学研究杂志,2019,48(4):164-167.
 [7] 陈卫挺,陶福正,陈仁辉,等.肺部超声 B 线数目与血管外肺水及 ARDS 严重程度的相关性分析[J].浙江临床医学,2017,19(8):1428-1430.
 [8] Brown RM, Semler MW. Fluid management in sepsis[J]. J Intensive Care Med, 2019, 34(5): 364-373.
 [9] 秦学东,王泉利,刘鹏飞.PiCCO 监测指导严重脓毒症合并肺损伤患者液体管理的临床研究[J].临床和实验医学杂志,2017,16(7):699-702.
 [10] 卢露,潘国权,汤鲁明,等.PiCCO 指导下液体复苏对脓毒症休克患者免疫功能及炎症介质的影响[J].中华全科医学,2017,15(4):562-564.
 [11] 刘晓耘,戴文利,梅华鲜.PiCCO 在脓毒性休克患者中的应用策略[J].南昌大学学报(医学版),2014,54(4):41-44.
 [12] 何罗宜.感染性休克患者超声、PiCCO 血流动力学指标对比研究及容量指标与 NT-proBNP 相关性分析[D].西宁:广西医科大学,2019.
 [13] 刘建凌,张明,温振杰,等.脉搏指示连续心排量监测对脓毒症休克液体复苏的指导价值[J].中国医药导报,2016,13(8):120-123.

(收稿日期:2020-09-07)

(上接第 146 页)



图4 三维超声成像示右足6趾

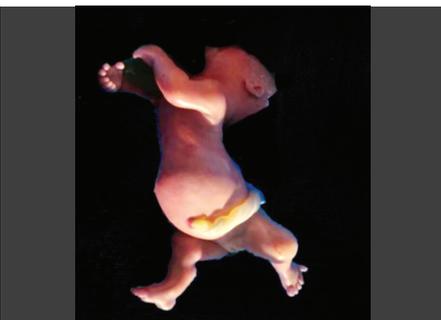


图5 引产后标本外观示胸廓窄小,多指(趾)



图6 引产后标本 X 线图示胸廓窄,肋骨短小呈水平位,大腿长骨粗短

型)与 I 型临床特点类似,内脏畸形较少,喉和会厌部发育不良;IV 型(Beemer Langer 型)胎儿水肿较明显,伴腹水、大头畸形、腭裂。本例胎儿四肢短小,明显低于 4 个标准差,轴后多指(趾),肋骨短小呈水平位,消化道畸形,符合 III 型 SRPS。产前诊断以超声检查为主要依据,如胎儿长骨短、胸廓窄、合并多指(趾),应首先考虑 SRPS^[2],可根据合并的其他结构畸形对其进行具体分型,如有长骨干骺端发育异常及内脏多发畸形,常考虑为 I 型;如合并颜面部异常,则考虑 II 型;合并胎儿水肿,多考虑为 IV 型。本例为胎儿胃泡未显示且羊水过多,产前怀疑为食管闭锁或喉部发育不良,故考虑为 III 型。但 SRPS 准确的分型还需结合详细的产后体格检查、骨骼 X 线、病理检查等协助诊断。产前超声可根据长骨缩短严重程度、心胸比值等较好地地区分致死性与非致死性骨发育不良^[3],根据其特征性表现可做出推断性诊断,以协助临床进行早期诊断及采取正确的临床处理。临床需注意与软

骨发育不良、肢体屈曲症、致死性侏儒等致死性骨骼畸形鉴别。

参考文献

[1] Chen CP, Ko TM, Chang TY, et al. Prenatal diagnosis of short-rib polydactyly syndrome type III or short-rib thoracic dysplasia 3 with or without polydactyly (SRTD3) associated with compound heterozygous mutations in DYNC2H1 in a fetus[J]. Taiwan J Obstet Gynecol, 2018, 57(1): 123-127.
 [2] Taylor SP, Dantas TJ, Duran I, et al. Mutations in DYNC2LI1 disrupt cilia function and cause short rib polydactyly syndrome[J]. Nat Commun, 2015, 6(1): 7092.
 [3] 沙恩波,姜久盛,刘彧,等.DYNC 2H1 基因复合杂合突变致短肋-胸廓发育不良综合征 3 型一例[J].中华围产医学杂志,2018,21(7): 499-501.

(收稿日期:2020-05-14)