

• 短篇报道 • 文章编号: 1002-0217(2015)02-0202-01

### 三维超声诊断小下颌畸形一例

程伟波 季学黄 高燕

(皖南医学院第二附属医院 超声科 安徽 芜湖 241000)

【关键词】三维超声; 小下颌畸形; 诊断

【中图分类号】R 445.1 【文献标识码】A

【DOI】10.3969/j.issn.1002-0217.2015.02.031

#### 1 病例介绍

孕妇 22 岁 孕 32 周 孕 1 产 0, 因外院超声检查示羊水过多而来我院检查, 无遗传病史。二维及三维超声检查: 妊娠子宫, 双顶径: 80 mm, 股骨长: 65 mm, 胎头椭圆形, 脑室不扩张, 上唇部未见明显缺损, 胎儿下唇及下颌正常曲线消失, 下颌后缩, 下唇后移, 呈小弧形, 双侧耳廓明显下移, 到达下颌角下方, 三维超声直观显示小下颌, 耳位低(图 1a~d)。胸部外形正常, 胸腔内未见明显液暗区, 心胸比例正常, 胎心率 134 次/min, 律整。腹部外形正常, 腹腔未见明显液暗区, 胃泡及膀胱暗区显示清晰, 双肾对称。脊柱椎骨排列整齐, 四肢上臂、前臂、大腿、小腿比例正常, 胎动好。胎盘位于子宫前壁, 厚 31 mm。羊水指数 380 mm, 清晰。脐带显示清晰, 呈三管状, 长度及位置未见明显异常。超声诊断: 宫内妊娠 单活胎 胎儿小下颌畸形、胎儿双耳位低 羊水过多。孕妇随后入院, 家属要求生下胎儿, 入院后给予相关检查, 娩出一女活婴, 下颌内收, 小嘴, 耳位低, 舌后坠, 胎儿出生后出现呼吸道梗阻等并发症, 家属放弃治疗 4 h 后胎儿死亡。

#### 2 讨论

小下颌畸形的主要特征是下颌小 颏后缩, 下唇较上唇位置更后。轻者外观可无明显异常, 也可能为正常变异, 严重者下颌骨极小, 外观上几乎看不出明显的颏或仅为一小颏, 且明显后缩, 下唇明显后缩。明显下颌畸形常伴发于许多染色体畸形、综合征和骨骼系统发育不良性疾病中, 因此常伴有胎儿其他结构或系统的畸形<sup>[1]</sup>。小下颌畸形本身即可导致新生儿死亡, 原因是严重小下颌可导致呼吸困难而死亡<sup>[2]</sup>。小下颌畸形时往往伴有羊水过多和宫内生长受限<sup>[3]</sup>。产前超声关于胎儿耳的观察文

献报道也较少, 因胎儿耳的显示受羊水量、胎方位及胎儿肢体遮挡等的影响, 使胎儿耳廓异常检出困难, 漏诊率较高。耳畸形的预后取决于合并畸形的严重程度<sup>[4]</sup>。该例胎儿有明显的小下颌畸形并伴有耳位低, 羊水过多, 应为小下颌畸形中的 Treacher Collins 综合征(下颌骨发育不全综合征)<sup>[5]</sup>。三维超声在产前筛查中广泛应用, 通过三维表面成像, 在胎儿正中矢状切面和冠状切面可立体、直观显示胎儿颜面部和耳廓形态、位置、大小, 耳轮上缘与周围结构的关系能得到更好地显示, 提供更丰富的诊断信息, 并可旋转不同角度进行观察分析, 在羊水和胎儿体位合适的时候, 有利于胎儿颜面部和外耳畸形的观察, 为优生优育及提高出生人口质量提供有益的帮助。



a. 胎儿面部正中矢状面显示小下颌; b. 正面显示小下颌; c. 侧面显示小下颌; d. 背面显示耳位低

图 1 胎儿三维成像图

#### 【参考文献】

[1] 李胜利. 胎儿畸形产前超声诊断学[M]. 北京: 人民军医出版社, 2004: 457-458.  
 [2] Rotten D, Levailant J, Martinez H *et al*. The fetal mandible: a 2D and 3D sonographic approach to the diagnosis of retrognathia and micrognathia[J]. *Utrasound Obstet Gynecol*, 2002, 19(2): 122-130.  
 [3] 陈琼瑛, 李胜利, 欧阳淑媛, 等. 胎儿小下颌畸形产前超声诊断[J]. *中华超声影像学杂志*, 2004, 13(12): 919-921.  
 [4] 王娟, 白灵子. 超声诊断小下颌伴左耳小耳并双耳位低畸形 1 例[J]. *中国产前诊断杂志*, 2013, 5(1): 39-40.  
 [5] Paladini D, Morra T, Teodoro A *et al*. Objective diagnosis of Micrognathia in the fetus: the jaw index[J]. *Obstet Gynecol*, 1999, 93: 382-386.

收稿日期: 2014-08-15

作者简介: 程伟波(1976-), 男, 副主任医师, (电话) 18955310822, (电子信箱) cw960235@126.com.