

· 病例报告 ·

双下肢融和畸形一例

金科 陈桦 甘清 肖怀春

患儿 外观性别不清, 染色体检查为男性, 出生后发现双下肢畸形 1 d 入院。体检: 足月新生儿貌, 头颅五官外观无畸形, 双上肢正常。胸廓双侧对称无畸形, 胸骨左缘 2 ~ 3 肋间可闻及 ~ (或) 级喷射性杂音。腹部膨隆, 无外生殖器, 无臀沟, 臀部见一肛孔, 孔周无肛门括约肌。双下肢并腿并足呈鱼鳍样畸形。患儿入院后予腹部手术探察, 未发现肾脏及输尿管, 透析治疗 38 d 后因感染及多器官衰竭而死亡。

影像检查: 双下肢 X 线正位片示双侧股骨、胫骨及腓骨未见明显骨质异常, 双膝关节间隙正常, 双下肢软组织融合 (图 1)。脊柱及骨盆 X 线正斜位片示 L5 以下脊柱椎体发育异常, L5 及 S1 椎体形态不规则, 骶尾椎向右侧偏斜。骨盆窄小, 双侧髌骨发育不良且不对称 (图 2)。腹部 X 线平片及倒立侧位片示腹部肠管明显扩张, 可见数个小气液平面, 充气肠管盲端距肛门标志物约 4.5 cm (图 2, 3)。CT 平扫 (图 4) 及三维重组示腹部及盆腔内未见明显肾脏及膀胱影; 左锁骨上方可见一大小约 5 cm × 3 cm 不规则骨密度影, 与左锁骨中段相连。骨盆倾斜, L5 及骶尾骨发育异常。双下肢软组织相连, 双足呈鱼鳍样。双股骨及胫骨、腓骨及双足诸骨骨质正常, 腿部肌肉存在。腹盆部 MR 平扫示肝脾大小形态正常, 其内未见异常信号灶。腹部未见肾实质信号。肠管扩张, 内充盈短 T₁、长 T₂ 信号影。腹部 B 超: 腹部未探及明显肾脏和膀胱声像。

手术所见: 肝、脾正常, 腹膜后未扪及肾脏、输尿管。盆腔发育不良, 呈浅窝状, 盆腔内未扪及子宫、卵巢。于盆底前上腹壁可扪及一团状软组织, 其顶端有一束带与脐部相连,

考虑为膀胱组织。结肠于盆底处形成一盲袋样闭锁, 直径约 3 cm, 其后部见一直径约 0.3 cm 瘘管向腹膜后延伸。

讨论 双下肢融合畸形是一种以下肢完全或部分融合为典型特征的涉及多个器官的严重畸形, 此种畸形极其罕见, 发病率约为 1.2 ~ 4.2/100 000^[1], 其病因不明。双下肢融合畸形分为无足并腿畸形、单足并腿畸形和双足并腿畸形 3 种类型^[2]。美人鱼综合征的骨骼发育异常可包括腰骶尾椎骨发育不全、骨盆发育不全等, 其他具有的特征性表现为肛门闭锁, 直肠不发育, 双肾不发育或双肾、膀胱及输尿管缺如, 内外生殖器异常等, 可伴发先天性心脏病。

双下肢融合畸形在出生以前可通过超声检查诊断, 因此大都引产。本例患儿存活 38 d, 除双下肢并腿畸形外, 还合并有腰骶尾骨及骨盆发育不良, 肛门闭锁, 双肾、输尿管缺如及膀胱发育不良等多种畸形。通过 X 线片可了解骨骼发育异常情况, 三维 CT 骨骼重组显示骨骼畸形更清晰、更直观, 本例患儿通过骨骼三维 CT 重组可发现 X 线片显示欠佳的左锁骨及骶骨发育畸形。B 超及 MR 检查可用于诊断盆腹部脏器解剖结构上的异常。如预行下肢分离整形术, 双下肢 MR 血管成像 (MRA) 或 DSA 检查了解双下肢血管分布则是术前必备的检查。

参 考 文 献

[1] Lutz N, Meyrat BJ, Guignard JP, et al . Mermaid syndrome: virtually no hope for survival. *Pediatr Surg Int*, 2004, 20: 559-561.
 [2] Sirtori M, Ghidini A, Romero R, et al . Prenatal diagnosis of sirenómelia. *J Ultrasound Med*, 1989, 8: 83-88.



图 1 双下肢正位 X 线片示双下肢软组织融合, 双侧股骨、胫骨及腓骨未见明显骨质异常 图 2 脊柱及骨盆正位 X 线片示骨盆窄小, 双侧髌骨发育不良。L5 及 S1 椎体形态不规则, 骶尾椎向右侧偏斜 图 3 腹部倒立侧位 X 线片示肠管明显扩张, 可见数个气液平面及充气肠管盲端 图 4 骨盆 CT 横断面示骶骨发育异常, 骨盆倾斜