

全内脏反位胎儿活产一例

王宏宇¹ 李久洋² 李辉¹ 李婧³ 张明杰^{4*}

1. 赤峰市妇产医院产科 内蒙古 赤峰 024000

2. 赤峰市妇产医院检验科 内蒙古 赤峰 024000

3. 赤峰市妇产医院超声科 内蒙古 赤峰 024000

4. 赤峰市妇产医院生殖医学中心 内蒙古 赤峰 024000

摘要:本研究结合一例产前超声发现的胎儿完全性内脏反位(“镜面人”)病例,探讨其漏诊原因及临床处理。镜像右位心及内脏反位多由胚胎期心管旋转异常引起,需通过系统超声明确诊断。本病例提示,该畸形虽常伴其他结构异常,但未见其必然增加染色体异常风险。产前准确诊断和充分咨询至关重要,可避免盲目终止妊娠,因“镜面人”生理功能正常,通常无需特殊治疗。

关键词: 内脏反位; 产前超声诊断; 镜面人

1 临床资料

孕妇,36岁,G2P1,剖宫产术后7年,自述月经规律,5-7/27-30天,停经30+天自测尿HCG阳性。孕早期开始感胃酸不适,未出现其它明显恶心、呕吐等早孕反应。自述无保胎及不良用药史,孕4+月开始自觉胎动,活跃。自述孕期监测血压未见异常,孕期未出现明显腹胀、水肿,无头痛、头晕及视物模糊等症状。自述孕期未定期产检,孕12W行甲状腺功能检查未见明显异常(TSH:1.41uIU/ml),孕12W行无创DNA检查均提示:低风险(未见报告单)。孕期未行OGTT试验,自觉监测空腹血糖和餐后血糖均正常。想在我院分娩,于是前来检查并咨询后续入院前准备。2023年9月孕35W就诊我院产科门诊,超声检查显示:胎儿胃泡、腹主动脉、脾脏位于腹腔右侧,下腔静脉、大部分肝脏位于腹腔左侧,心脏大部分位于右侧胸腔,心轴指向右侧,提示:胎儿内脏反位、镜像右位心可能——建议产前咨询。临床医生建议行羊膜腔穿刺术进行产前诊断,患者及家属拒绝。随即自行前往北京大学第一医院会诊,彩超检查提示:宫内孕活胎,胎儿完全性内脏反位,建议进行产前诊断,患者及家属仍拒绝检查。2023年10月返回我院预引产终止妊娠,我院伦理委员会经过讨论,不予通过。和孕妇及家属沟通,继续妊娠。2023年10月21日孕39W,患者准备剖宫产,门诊以“剖宫产史的妊娠;孕产妇产前筛查的超声波异常所见(胎儿完全性内脏反位);孕39周孕2产1单胎头位”收住院。孕期精神

食欲可,睡眠饮食及二便正常,孕期体重增长13Kg,查血压98/67mmHg,胆固醇、甘油三酯稍高,肝肾功血常规尿常规等检测均正常,心脏叩诊相对浊音界正常,见表1。剖宫活产一健康男婴,手术顺利,术后产妇生命体征平稳。

表1 相对浊音界(左锁中线距前正中线8cm)

右(cm)	肋间	左(cm)
2.0	II	2.5
2.0	III	3.5
3.0	IV	5.5
	V	7.5

新生儿体重3500g,身长50cm,Apgar评分:10分。新生儿一般情况及查体正常。新生儿心脏超声检查:心脏位于右侧胸腔,升主动脉内径:8.1mm,主动脉根部内径:7.2mm,左房内径:9.8mm,左室流出道:8.0mm,右室内径:10.0mm,右房内径:12x15mm,主肺动脉内径:10mm,室间隔厚度:3.0mm,运动幅度:3.2mm,左室后壁厚度:3.7mm,运动幅度:3.9mm,左室舒张末内径:19mm,EF:63%,FS:32%,肺动脉流速:73cm/s,主动脉流速:70cm/s,二尖瓣流速E峰:64cm/s,A峰:51cm/s。超声所见:(1)各房室内径大致正常。(2)左室壁厚度及运动正常。(3)CDFI:房间隔卵圆窝处可见束宽约3.7mm左向右分流信号。(4)室间隔连续完整,CDFI:(-).(5)CDFI:三尖瓣可见微量反流信号,余瓣膜形态未见明显异常。(6)大动脉关系正

常，降主动脉和主肺动脉间可见一异常交通，肺动脉端内径约2.0mm，CDFI：大动脉水平可见双期连续性左向右分流信号，CW：左向右分流速约Vmax:167cm/s，PG:11mmHg。超声提示：卵圆孔未闭，动脉导管未闭。2024年12月25日电话随访：幼儿14个月，身高78cm，体重10Kg，外观正常，生长发育正常，智力正常。幼儿8个月时复查心脏彩超，结果提示：右位心。（1）各房室内径大致正常（2）左室壁厚度及运动正常。（3）房、室间隔连续完整，CDFI：(-)。（4）各瓣膜形态未见明显异常。（5）大动脉关系未见异常，CDFI：(-)。

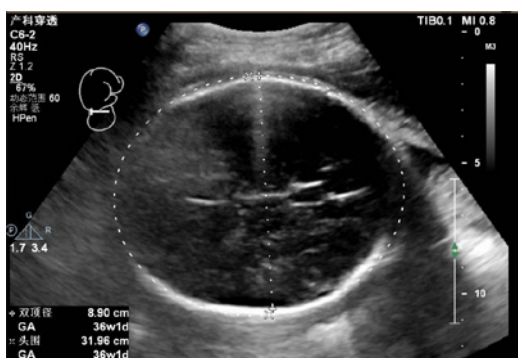


图1 孕妇35W胎儿头部彩超



图2 孕妇35W胎儿腹部彩超

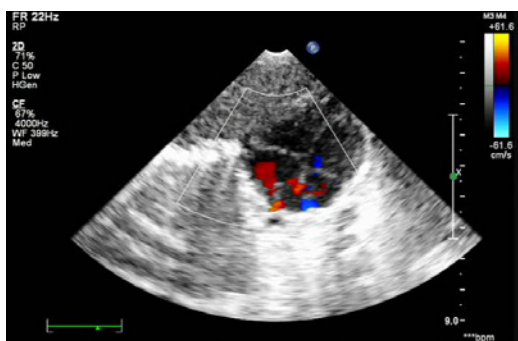


图3 幼儿8个月心脏超声显示

2 讨论

先天性右位心是一种较少见的情况，而合并

全内脏反位更是罕见^[1]，俗称“镜面人”（Situs inversus），又称全内脏反位，即心脏、肝脏、脾脏、胆等器官的位置发生变化，与正常人相反。目前胎儿全内脏反位的发病机制并不明确，可能与遗传、环境暴露、基因突变以及胚胎发育异常等相关^[2]。有医学专家推测，全内脏反位或许和人体胚胎发育阶段的基因突变存在关联。他们解释说，要是父母双方体内某个相同的基因位点都出现了突变，这种突变的基因就可能传给孩子，让孩子成为“镜面人”。不过要留意的是，这类突变属于隐性遗传，所以在现实人群里，它的遗传概率其实比较低。尽管这类人群的内脏位置完全颠倒，但内脏本身的功能并不会受到影响，依然保持正常。镜像综合征指的是这样一种情况：胎儿出现水肿，或者胎盘发生水肿，与此同时母体也会出现不同程度的水肿，期间可能还会伴有高血压、蛋白尿等类似先兆子痫的表现，也可能不出现这些症状。^[3]。镜像综合征在临床上特别少见，从已有的文献报道来看，它的发生率只有0.0154%^[4]。目前，医学界还没完全弄清楚这种病的发病机制。不过已经观察到，像胎儿免疫性水肿、胎儿非免疫性水肿，还有胎儿出生缺陷、胎盘疾病这类问题，都有可能引发镜像综合征^[5]。

本例孕妇误将“镜面人”当作镜像综合征，拒绝产前穿刺并要求终止妊娠。我院伦理委员会审议后认为，胎儿除内脏反位外超声、胎心均正常，孕妇也无相应异常症状，不符合引产指征，故未予支持。后孕妇于39周剖宫产顺利分娩一健康男婴，一年随访显示孩子一切正常，结局令人欣慰。

由于镜像综合征复杂的临床表现和尚未明确的发病机制，所以在临床上很容易和子痫前期混淆，不好区分，而且这种病的影响还挺大，不仅会让围产儿的发病率和死亡率变高，还会增加母体在妊娠期出现并发症的风险^[6]。因此孕妇一定要及时进行产检，发现内脏反位一定要产前诊断，不能存在侥幸心理，预防出生缺陷，守护生命起点健康。

本病例是我院发现的第一例全内脏反位，据中国福利会国际和平妇幼保健院和湖南省妇幼保健院两家产科中心统计发现在2023年1月-7月，两家中心共发现52例全内脏反位和4例部分内脏反位。发病率达到了

2014 ~ 2022 年间平均年发病率的 4 倍多, 具体确诊病例数也明显高于往年 (往年内脏反位总例数介于 18 ~ 38 例之间)。发病率虽然有所增加, 但内脏反位仍极其罕见, 即使上升了 4、5 倍, 也还是一个罕见病^[7]。

本病例早期产检漏诊原因可能早期胎动比较频繁, 在检查过程中胎儿体位可发生多次改变, 以至于容易混淆胎儿左右; 此外检查医生对全内脏反位认识不足, 在做常规超声检查时未对胎儿左右进行确认以致漏诊。因此检查医生首先根据胎儿方位判定胎儿的左右是诊断全内脏反位不可缺少的前提。在这个病例里, 最先观察到的是胎儿有右心位的情况。临床上, 右位心主要分成两种类型, 一种是镜像性右位心, 另一种是右旋性右位心。其中镜像性右位心有几个明显特点: 心脏的大部分会位于脊柱中线的右侧, 心尖朝着右前方的方向, 要是从正面去看, 它的形态和正常心脏完全是镜像对称的样子, 即对胸部正中矢状面来说, 心脏里的各个心房、心室, 还有那些主要的大血管, 它们的位置都完全正常, 它们

的前后关系并无改变。其原因为胚胎早期原始心管向左前方扭曲, 并向右侧旋转和移位所致。镜像性右位心可单独存在, 或伴有部分或全部内脏反位, 因为大多数镜像右位心胎儿合并其它结构畸形, 需进行规范化的全身系统超声检查, 因此, 检查医生为胎儿进一步进行系统检查, 最终诊断全内脏反位, 本病例胸腔内所有脏器都在左、右易位, 左肺分三叶、右肺二叶, 胃和脾脏位于右膈下, 肝脏移至左膈下。虽然例数较少, 但结合中内外文献, 未见全内脏反位增加染色体异常风险的相关报道, 因此我们推测胎儿全内脏反位与染色体异常没有必然相关性, 但还需要更多的病例加入进一步研究。

随着医疗水平发展, X 线、B 超等检查日益普及, “镜面人” 检出率提高。其内脏功能与常人无异, 通常不影响生活, 遗传概率也较低, 一般无需特殊治疗。临床医生应向孕妇做好相关科普, 避免因发现胎儿内脏反位就盲目终止妊娠。产前超声可准确诊断, 建议结合羊膜腔穿刺等进一步评估, 以预防出生缺陷, 科学应对。

参考文献:

- [1] 徐定元. 右位心伴全内脏反位 1 例 [J]. 罕少疾病杂志, 2006, 13(5): 48.
- [2] 刘瑜, 徐红. 胎儿水肿并发镜像综合征 9 例临床分析 [J]. 广西医学, 2015, (9): 1335-1338.
- [3] 屈清华, 周玮. 胎母输血综合征并发镜像综合征胎儿存活 1 例 [J]. 实用妇产科杂志, 2020, 36(12): 956-958.
- [4] Zhao Yang, Liu Guoli, Wang Jianliu, et al. Mirror syndrome in a Chinese hospital: diverse causes and maternal fetal features [J]. The Journal of Maternal-fetal & Neonatal Medicine: the Official Journal of the European Association of Perinatal Medicine, the Federation of Asia and Oceania Perinatal Societies, the International Society of Perinatal Obs

tetricians, 2013, 26(3): 254-258.

- [5] Braun T, Brauer M, Fuchs I, et al. Mirror syndrome: a systematic review of fetal associated conditions, maternal presentation and perinatal outcome [J]. Fetal Diagnosis and Therapy, 2010, 27(4): 191-203.

- [6] 卫星, 孙路明, 杨颖俊, 邹刚, 周奋翻. 11 例镜像综合征诊治的分析与探讨 [J]. 中国妇幼保健, 2014, 29(19): 3061-3064.

- [7] Yanlin, Wang, Zhenming, Guo, Baoying, Ye, Liangji e, Liu, Xiao, Mao, Yingchun, Luo, Shaorong, Gao, Guang, He, Shan, Bian. Association of SARS-CoV-2 Infection during Early Weeks of Gestation with Situs Inversus. [J]. The New England journal of medicine, 2023, 389(18): 1722-1724.

基金项目: 内蒙古医学科学院公立医院科研联合基金项目 基金(编号) 2024GLLH1047

作者简介: 王宏宇 (1990-), 女, 汉族, 内蒙古赤峰市人, 中级职称, 本科, 研究方向: 妇产科学。