

• 病例报告 •

胎儿尿直肠隔畸形 1 例

福建省南平市妇幼保健院 9 楼超声科 (南平 353000)

黄敏 张寿康 刘宏

尿直肠隔畸形为少见而严重的畸形, 超声表现复杂多样。本病例产前超声诊断“肛门闭锁可能”, 引产后经病理解剖证实为尿直肠隔畸形, 不但修正了产前超声的诊断, 而且加深了对尿直肠隔畸形的认识, 对提高产前超声诊断的准确率有重要意义。

1 病历摘要

孕妇 34 岁, G₃P₁, 孕 25 W 2 d, 因外院诊断“胎儿永存左上腔静脉”转诊来我院行Ⅲ级彩超。超声描述: 胎儿心室壁回声略增强, 左心房侧壁见扩张的冠状静脉窦回声, 三血管切面显示肺动脉左侧见管状无回声, 脉冲多普勒 (PW) 显示为静脉血流频谱; 追踪该血管, 隐约见其经冠状静脉窦汇入右心房, 左无名静脉未探及; 胎儿臀部呈线状回声, 无明显靶环征 (图 1), 膀胱后方见 14 mm×7 mm 的无回声区 (图 2)。超声提示: 胎儿永存左上腔静脉、左无名静脉缺如

可能, 膀胱后方囊性占位 (肛门闭锁不能排除)。羊水核型结果为 46, XN; 羊水低深度全基因组测序 (CNV-seq) 结果为 [GRCh37] (1-22) ×2, (XN) ×1, 该样本在全基因组范围内未发现致病性染色体缺失/重复。患者 4 周后再次来我院复查彩超, 膀胱后方囊性占位较上次明显增大, 大小约 23 mm×13 mm (图 3)。患者 5 d 后在外院行 MRI 检查提示: 胎儿腹部肠管明显扩张, 提示肠闭锁可能, 膀胱后方囊状异常信号影, 请结合相关检查。经遗传门诊咨询及多学科会诊后, 患者决定在我院住院引产。

引产儿为一女婴, 臀部观显示无肛门 (图 4), 会阴部显示阴蒂略增大, 仅在尿道口处有一开口, 无阴道外口。引产后超声显示: 膀胱后方囊性包块的下缘距臀部皮肤约 12 mm。家属签署知情同意后行引产儿病理解剖。胸腔解剖见左、右肺叶均为 2 叶, 心脏外形呈扁平状, 左右径大于前后径, 左上腔静脉向下经冠状静脉窦汇入右心房, 左无名静脉缺如。腹腔解剖见回盲部上移至中上腹, 结肠全程扩张, 最宽处约 25 mm; 子宫增大伴输卵管近端扩张增粗, 结肠末端在右下腹与子宫右侧壁相连 (图 5); 切开子宫底并挤压结肠末端, 可见白色浑浊液体及粪块由结肠末端进入子宫腔内。



图 1~3 胎儿产前超声声像图 图 1 臀部呈线状, 无明显靶环征 图 2 孕 25 W 2 d 膀胱后方囊性占位 14 mm×7 mm 图 3 孕 29 W 3 d 膀胱后方囊性占位 (较上次明显增大)

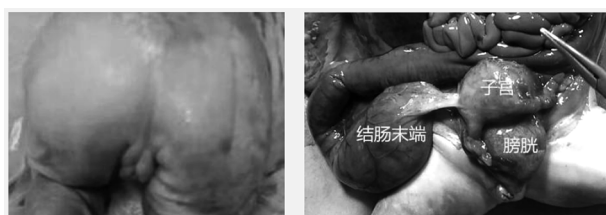


图 4 引产后臀部观显示无肛门 图 5 解剖见结肠末端与增大的子宫右侧壁相连

2 讨论

尿直肠隔畸形是指由于尿直肠隔移行、融合异常以及泄殖腔膜发育异常所致的一系列畸形, 包括尿直肠隔发育异常和/或泌尿生殖器异常。妊娠 6~7 周时, 尿直肠隔将泄殖腔分隔为腹侧的尿生殖窦和背侧的原始直肠, 并与泄殖腔膜融

合, 在尿直肠隔与泄殖腔融合的同时, 泄殖腔膜裂开, 形成开放的泌尿生殖窦和直肠。尿直肠隔不能完全分隔泄殖腔, 直肠将与前面的泌尿系或生殖系统相通; 尿直肠隔分离泄殖腔失败, 或与其与泄殖腔膜融合失败, 将导致一系列的尿直肠隔畸形。产前超声诊断尿直肠隔序列征较困难, 据报道产前超声检出率仅有 0%~54.0%, 主要与该畸形声像表现复杂、多变有关^[1]。

本例胎儿肛门闭锁、阴道闭锁、阴蒂略增大、肠旋转不良、结肠末端与子宫右侧壁相通, 考虑为尿直肠隔不能完全分隔泄殖腔形成的尿直肠隔畸形, 产前超声所见的膀胱后方囊性占位是增大的子宫腔。尿直肠隔畸形是一种较严重的畸形, 与肠道闭锁或单纯的肛门闭锁在手术方式及临床预后上有着很大的不同, 所有存活病例新生儿期需要多次进行泌尿生殖器与肠道重建手术。2001 年 Wheeler 和 Weaver 假设并描绘了 4 种由尿直肠隔发育异常所导致的畸形谱, 由重到轻分别为会阴部没有开口 (完全型尿直肠隔畸形序列征)、会

阴部 1 个开口（部分型尿直肠隔序列征）、会阴部 2 个开口（泌尿生殖窦）、会阴部 3 个开口（前位肛门）^[2]。本例畸形引产儿会阴部仅有 1 个开口，经尸体剖检最终诊断为部分型尿直肠隔畸形序列征。尸体剖检常常能够发现未预料的合并畸形，通过对该例引产儿的病理解剖，提高了对尿直肠隔畸形的认识，增加了对该病病理机制的理解，为诊断提供重要信息，从而将影响遗传学咨询^[3]。

参考文献

- [1] 李胜利, 罗国阳. 胎儿畸形产前超声诊断学 [M]. 2 版. 北京: 科学出版社, 2017: 585.
- [2] 张为霞, 黄黛, 王淑霞, 等. 尿直肠隔畸形报道并文献复习 [J]. 中国优生与遗传杂志, 2018, 26 (11): 107-110.
- [3] 唐红, 卢漫, 刘德泉, 主译. 胎儿心脏超声解剖 [M]. 北京: 人民军医出版社, 2013: 180.

桡动脉高位变异致动静脉内瘘失功 1 例

福建省福州市第一医院肾内科（福州 350004）

李艺虾

动静脉内瘘是永久性血管通路，是维持性血液透析的必由之路，因此是血透患者得以有效透析、长期存活的基本条件。动静脉内瘘在手术早期及使用过程中都有可能由各种原因导致失功，如过早使用内瘘、内瘘出血、感染、瘘管破裂等。因桡动脉变异导致的前臂动静脉内瘘术后失功的情况较少见，现对我院实施的 1 例右侧桡动脉高位变异致前臂动静脉内瘘失功患者进行回顾性分析，以提高对该病的诊断能力，根据其走行、直径、血管壁情况、血流速度等综合情况预测手术成功的概率。

1 病历摘要

患者男，46 岁。以“维持血透 4 年余，左侧内瘘震颤消失 1 d”为主诉入住我院肾内科。入院查肌酐 1 600 $\mu\text{mol/L}$ 、尿素氮 34 mmol/L ，内生肌酐清除率 8 mL/min ，血红蛋白 76 g/L 。泌尿系彩超提示“双肾缩小、皮质变薄、皮髓分界不清”，诊断“慢性肾脏病 5 期，肾性贫血”，予深静脉置管行血透治疗，并在局麻下行“左前臂动静脉内瘘成形术”，术顺，术后 2 个月内瘘成熟后改行经左侧内瘘维持血液透析。患者 1 d 前无明显诱因出现左侧内瘘震颤消失，入院行左上肢动静脉彩超提示“左侧头静脉管壁钙化，血栓形成伴闭塞”，予积极溶栓治疗仍未通畅，后改行“右前臂动静脉内瘘成形术”。取右前臂头静脉及桡动脉体表投影处之间作一长约 5 cm 纵切口，以 1%利多卡因（2%利多卡因 20 mL+0.9%氯化钠 20 mL）作局部浸润麻醉。依次切开皮肤、皮下，寻找并游离头静脉约 2 cm，将其诸分支双头结扎并中间切断。触及桡动脉搏动后，游离皮下组织，打开动脉鞘，分离与桡动脉伴行的桡静脉，游离桡动脉约 2 m，将其诸分支双头结扎并中间切断。头静脉近心端用血管夹夹

闭，远心端结扎，于中间斜行剪断头静脉，用输尿管导管和血管扩张器探查静脉近心端通畅，用 1:1 肝素生理盐水冲洗头静脉近心端管腔。桡动脉两端夹血管夹，于桡动脉桡侧剪开约 8 m 纵向切口，用血管扩张器探查动脉近心端通畅，用 1:1 肝素生理盐水冲洗桡动脉管腔后，用 7/0 血管吻合线作桡动脉和头静脉全层连续外翻侧端吻合。吻合完毕，打开血管夹，吻合口及头静脉未触及血管震颤，听诊可听到微弱的血管杂音，未见吻合口渗血。创面彻底止血，全层间断缝合皮肤及皮下组织。术后返病房，每隔 1 h 动态观察内瘘震颤情况，听诊内瘘声音越来越弱，触诊无震颤，予尿激酶 30 万单位静脉维持泵入 2 h，复查右上肢动静脉彩超提示“右侧桡动脉先天变异，右侧动静脉吻合口闭塞”，内瘘失败，改行“经右侧颈内静脉长期透析导管植入术”，继续维持血透治疗。

2 讨论

2.1 动脉系统的超声评估：分析患者未造瘘之前的双侧上肢动静脉彩超可知，患者双侧前臂腕部桡动脉内径相等（均为 0.16 cm），但右侧前臂腕部桡动脉收缩期峰值流速（PSV）明显比左侧慢（29.5 cm/s vs 60.3 cm/s ）；患者前臂中部桡动脉内径右侧明显比左侧窄（0.16 cm vs 0.25 cm），PSV 右侧明显比左侧低（30.2 cm/s vs 63.5 cm/s ）（见表 1）。患者行右侧动静脉内瘘手术失败后，再次行右侧上肢动静脉彩超示：右侧桡动脉高位变异，其发于右侧高位肱动脉（近腋窝处），全程为一狭长的细管腔（直径约 0.16 cm），管腔内血流流速慢，PSV 为（30.0 \pm 5.0） cm/s 。同一患者，双侧相同的腕部桡动脉内径，相同的手术方式，左侧内瘘术后可供维持数年血液透析，右侧内瘘术后即刻失功，这种明显的反差是由于右侧桡动脉高位变异产生的。右侧桡动脉细长的结构使得流经内瘘吻合口的血流流速慢，术后早期吻合口血栓形成，经积极溶栓治疗仍不通畅，内瘘失败。

Malovrh 等^[1]报道当动脉内径 ≤ 1.5 mm 时，AVF 即刻失败率为 55%，早期失败率为 64%；而当动脉内径 > 1.5 mm 时，动静脉瘘（AVF）的即刻失败率降至 8%，早期失败率降至 17%。超声科医生朱宇莉等^[2]通过研究发现 AVF 术前桡动脉的筛选标准为内径 ≥ 1.6 mm。尽管如此，目前超声检查技术仍然不能准确指定 AVF 所需的桡动脉阈值，并且桡动脉内径仅仅是 AVF 创建成功的诸多影响因素之一，还需评估桡动脉的血管解剖和功能状态，包括评估血流量、血管壁情况和动脉的扩张性等情况^[3]。

2.2 静脉系统的超声评估：大部分学者将 AVF 术前头静脉超声评估的临界值定为 2.0 mm，内径小于 2.0 mm 者 AVF 术后早期衰竭发生率高，但也有研究发现，AVF 术前评估时将上臂用止血带压迫，使头静脉充盈，若充盈后内径大于 2.0 mm 则也符合手术要求^[2]。本例患者双侧头静脉内径均 > 2.0 mm。

中山大学中山医院对 62 具志愿捐献遗体进行解剖，发现 3 例桡动脉高位起自肱动脉上段，占比 4.84%，与《中国人解剖学数值》报道的国人高位桡动脉出现概率 6.15% 相近^[4]。曲永松等^[5]在解剖一具成年男性尸体时发现其左侧桡动脉从腋动脉高位发出变异。李松育等^[6]在解剖成人上肢