

• 病例报告 •

梅干腹综合征 1 例报告

罗添华 张旭辉 王计文 孟庆明 张小学 陈柏峰

患儿,男,10 h。因产前检查发现双肾积水 5 月就诊。患儿系双胞胎长子、胎龄 35W + 3 周,顺产。父母非近亲结婚,无家族遗传病史。彩超提示双肾重度积水、双侧输尿管全程扩张、腹腔积液。考虑后尿道瓣膜收住院。入院体查:面色红润,发育正常。体重 3 300 g。心肺听诊未见明显异常。腹部膨隆并向两侧膨出似蛙腹,腹壁松弛多褶皱(图 1)。腹软,无压痛,未触及包块。肠鸣音正常。肛门、阴茎外观正

常。双侧阴囊发育差,未触及睾丸。实验室检查未发现异常。肝、胆、胰、脾彩超未见明显异常。住院后留置尿管失败。腹部磁共振扫描加泌尿系水成像显示腹壁菲薄,双肾积水,双侧输尿管扩张,膀胱形态异常。膀胱尿道造影提示膀胱形态异常,双侧膀胱输尿管反流,前列腺囊。排尿时尿道全程显示,未见明显扩张或狭窄。结合腹部皮肤表现诊断为梅干腹综合征。诊断明确后家长放弃治疗出院。术后 3 个月患儿

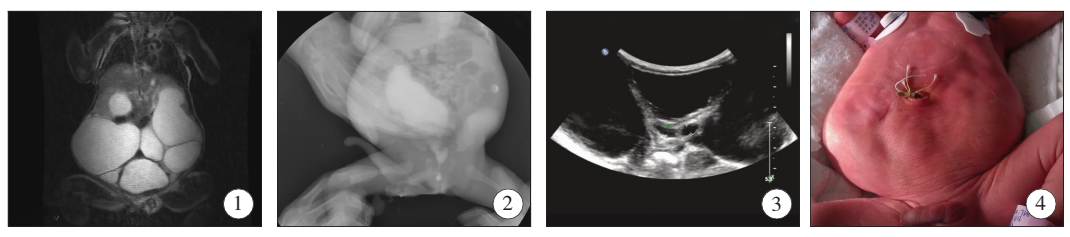


图 1 磁共振冠状面图像; 图 2 膀胱尿道造影图像; 图 3 彩超腹部横断面图像; 图 4 腹部外观

因肾功能衰竭死亡,其双胞胎弟弟目前生长发育正常。

讨论 梅干腹综合征 (Prune-belly syndrome, PBS) 是由腹壁肌肉缺损、尿路异常、双侧隐睾构成的三联征,是一种罕见的先天性发育异常。其发病率为 1/29 000 ~ 50 000,95% 以上为男性^[1]。国内多为散发病例报告,均为男性,从新生儿、婴儿到儿童均可见到,甚至还有经治疗仍存活的成年人。目前临床分为三型,即新生儿型、婴儿型和晚发型。本病例属于婴儿型,但出现在双胞胎之一,国内未见报道,该患儿与其胞弟分别有各自胎盘,但是否为单卵双胞胎情况不明。关于此综合征的病因,目前仍存在中胚层发育中止或者膀胱出口梗阻两种学说。从其合并 VACTERL 综合征(胃肠道、心血管、肌肉骨骼系统、肺发育畸形)及男性患儿占绝大多数来看,中胚层腹壁和泌尿系肌肉发育中止是主要原因,腹壁形态的形成可能与下尿路功能性梗阻有关。不过合并严重畸形的病例死产居多,能够出生的活产婴儿多为典型的三联征。肝细胞核因子(HNF1 β Gene)是目前知道的唯一有可能导致 PBS 的候选基因,但该研究结果病例数仅有 2 例,与大宗病例得出的结果出入较大,需进一步研究证实^[2,3]。

由于本病预后不良,所以产前检查显得尤为重要。彩超的产前诊断价值颇高,表现为腹部囊性包块,肾积水,羊水过少。彩色多普勒可见腹腔巨大暗区外凸,伴周边 2 条条状脐动脉血流的环绕显示。但需与后尿道瓣膜、尿道闭锁、腹腔积液、肠道梗阻等鉴别^[4]。治疗上对于产前检查发现的疑似病例,可根据情况行引产或经皮膀胱穿刺引流,改善肾功能^[5]。肾脏组织学病理改变提示膀胱引流手术宜在孕 20 周生肾带消失前进行,但这显然不能改变该病由于肌肉缺乏所

致的尿动力障碍^[6];对于晚发型患儿宜采取积极的个体化治疗,可望改善预后,治疗方式包括腹壁整形,膀胱减容,输尿管膀胱再植,发育不良肾切除,尿道成形,睾丸固定等。国内外文献均有治疗成功的案例^[7,8]。

参考文献

- 1 巢志复,何小舟. 先天性腹肌缺乏综合征一例报告[J]. 中华泌尿外科杂志,2012, 33:479.
- 2 Candace F. Granberg, Steven M. Harrison. Genetic Basis of Prune Belly Syndrome; Screening for HNF1 β Gene [J]. J Urol,2012,187:272-278.
- 3 Paul J. Murray¹, Katie Thomas. Whole gene deletion of the hepatocyte nuclear factor - 1 β gene in a patient with the prune-belly syndrome [J]. Nephrol Dial Transplant, 2008, 23:2412-2415.
- 4 解左平,金社红. 产前彩色多普勒超声诊断胎儿梅干腹综合征 5 例[J]. 中华围产医学杂志,2013,16:104-106.
- 5 Mina Byon, Gwang Jun Kim. Prune-belly syndrome detected by ultrasound in the first trimester and the usefulness of vesicocentesis as a modality of treatment [J]. Obstet Gynecol Sci,2013,56:265-268.
- 6 Kenji Shimada, Shayozo Hosokawa. Histology of the fetal prune belly syndrome with reference to the efficacy of prenatal decompression[J]. International Journal of Urology, 2000, 7:161-166.
- 7 Vahudin Zugor, Günter E. Schott. The Prune Belly syndrome: urological aspects and long-term outcomes of a rare disease [J]. Pediatric Reports, 2012, 20:78-81.
- 8 R Tyler Hillman¹, Matthew James Garabedian. Pregnancy outcome in a woman with prune belly syndrome [J]. BMJ Case Reports, 2012, 10:1136.