

【DOI】 10.3969 / j.issn.1671-6450.2026.06.019

罕见病例

## 胎盘间叶发育不良 1 例报道及文献复习

梁文洋, 邹晶晶, 陈水燕, 王家琦, 陈妙榕, 叶蔚

作者单位: 524000 广东湛江 广东医科大学附属第一医院妇产科

通信作者: 叶蔚, E-mail: gdzjyw@126.com



【摘要】 报道 1 例胎盘间叶发育不良(PMD) 患者的临床资料, 并进行文献复习。

【关键词】 胎盘间叶发育不良; 部分性葡萄胎; 胎盘疾病; 诊断; 治疗

【中图分类号】 R714.56 【文献标识码】 B

A rare case of placental mesenchymal dysplasia with accompanying literature review Liang Wenyang, Zou Jingjing, Chen Shuiyan, Wang Jiaqi, Chen Miaorong, Ye Wei. Department of Obstetrics, Affiliated Hospital of Guangdong Medical University, Guangdong Zhanjiang 524000, China

Corresponding author: Ye Wei, E-mail: gdzjyw@126.com

【Abstract】 This article reports a rare case of placental mesenchymal dysplasia (PMD) with clinical data and conducts a literature review.

【Key words】 Placental mesenchymal dysplasia; Partial mole; Placental diseases; Diagnosis; Treatment

患者,女,24岁,因“停经 21<sup>+</sup>周, B 型超声提示部分性葡萄胎 12 d”于 2025 年 4 月 14 日入院。患者平素月经规律,末次月经为 2024 年 11 月 14 日,预产期为 2025 年 8 月 21 日。生育史: G3P1, 2023 年顺产 1 子, 体质量 3.55 kg, 现体健。2024 年 6 月因“孕 6<sup>+</sup>周稽留流产”行药物流产, 未送染色体检查。患者既往史、家族史无特殊。患者本次妊娠为自然受孕, 孕早期因“孕酮数值低”外院予口服黄体酮胶囊 2 周保胎治疗, 孕早期其余产检资料未见明显异常。2025 年 4 月 3 日患者于外院行产检彩色超声提示: 部分胎盘呈水泡样改变, 胎盘部位妊娠滋养细胞疾病未排, 建议追踪复查。患者为进一步就诊, 于 4 月 9 日在我院行三维彩色超声提示: 宫内妊娠, 单活胎, 胎儿大小相当于 19 周 6 天。腹围第 3 百分位数、体质量低于第 3 百分位数。胎盘声像图改变: 考虑部分型葡萄胎可能; 羊水范围正常(见图 1A、1B)。患者无特殊不适, 门诊医师建议严密随诊, 但患者因个人因素要求终止妊娠, 遂拟诊“部分性葡萄胎”入院。入院后予利凡诺羊膜腔穿刺术引产, 同时抽取羊水送检。患者于 4 月 17 日排胎, 死胎为女性, 外观未见明显畸形, 体质量 0.37 kg, 胎盘大小 16 cm×14 cm×1.5 cm, 检查胎盘可见散在水泡样组织, 胎盘胎膜全送检(见图 2A、2B)。患者排胎后于 4 月 18 日复查血常规、C 反应蛋白、D 二聚体未见明显异常, 血 HCG 2 628 IU/L。送检胎盘病理提示: 送检孕 22 周单胎胎盘, 固定后重 200 g, 镜下部分绒毛间质水肿明显伴中央池形成, 绒毛内间质增生, 间质内可见厚壁血管, 诊断为胎盘间叶发育不良; 脐带近边缘位, 可见 2A1V(见图 3A、3B)。羊水染色体核型分析: 46, XN, inv(9)(p12q13)。一条染色体发生臂间倒位。胎儿羊水细胞染色体 G 显带 320 条带水平。羊水 QF-PCR 快速诊断: 未见

21 号、18 号、13 号及性染色体数目异常。胎儿及胎盘送染色体拷贝数变异检测(CNV-seq) 结果提示, 胎儿、胎盘样本在低深度全基因组高通量测序检测范围内, 未检出染色体非整倍体或 100 kb 以上已知的、明确致病的基因组拷贝数变异(CNVs)。患者出院后恢复良好, 定期随访示血 HCG 降至正常水平, 复查妇科 B 型超声未提示明显妊娠组织物残留。

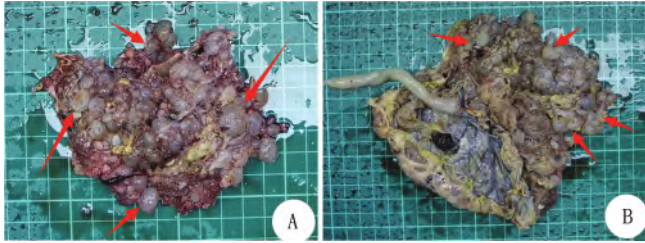


注: A. 胎盘下部可见多发囊样无回声区, 较大范围 80 mm×28 mm; B. 彩色多普勒血流图(CDFI): 多发囊样无回声区内未见明显血流信号。

图 1 胎盘超声图像

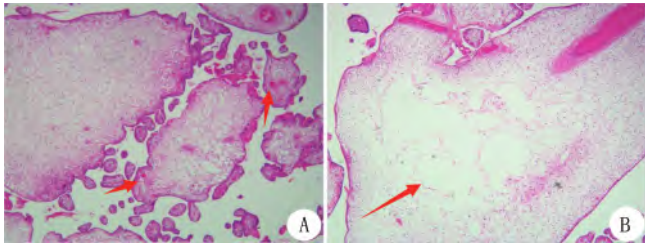
讨论 胎盘间叶发育不良(placental mesenchymal dysplasia, PMD) 是一种以胎盘增大、胎盘水泡样变和绒毛膜血管扩张为特征的罕见疾病。该疾病最早于 1991 年由 Moscoco 等<sup>[1]</sup>提出, 其发病率为 0.002%~0.02%<sup>[2-3]</sup>。

胎盘间叶发育不良的发生机制尚未阐明, 目前主要存在 3 种假说。首先, 雄激素/双亲嵌合体假说是相对主流的解释。该假说认为, 受精卵在早期分裂时发生异常, 产生一个包含父母双方遗传物质的正常二倍体细胞, 及一个仅携带父源基因组的异常细胞系。后者选择性定植于绒毛膜板及胎盘血管中, 与



注: A.胎盘母体面; B.胎盘胎儿面,胎盘可见散在水泡样组织。

图 2 胎盘肉眼观



注: A.镜下见绒毛间质增生,间质内可见厚壁血管(×100); B.镜下绒毛间质水肿明显伴中央池形成(×200)。

图 3 胎盘镜下观(HE 染色)

正常细胞形成嵌合体,导致胎盘过度增生和结构异常<sup>[4]</sup>。近年来 Xuncellà 等<sup>[5]</sup>进一步提出,该嵌合体可能源自一个卵子和两个精子结合形成的三细胞系复合物,为理解其起源提供了新的视角。其次,贝克威斯-维德曼综合征(Beckwith-Wiedemann syndrome, BWS) 相关假说也备受关注。BWS 是一种与 11p15.5 染色体区域印记基因表达失调相关的过度生长综合征,临床常表现为巨舌症、内脏肥大、脐膨出等<sup>[6]</sup>。该区域的基因异常表达不仅与 BWS 有关,也可能诱发 PMD,这解释了为何约 20% 的 PMD 胎儿同时合并 BWS<sup>[7-9]</sup>。此外,部分学者提出中胚层发育不良假说。Gerli 等<sup>[10]</sup>发现, PMD 患者病变组织中的间叶细胞与正常绒毛膜中胚层细胞相似,推测 PMD 可能与胎盘间叶组织的原发性发育障碍有关。

PMD 与多种母胎并发症相关。胎儿并发症主要以胎儿生长受限(发生率 33%~72%)、早产(发生率 53%~64%)和胎死宫内(发生率 13%~18%)最为常见<sup>[11]</sup>。其发生多与胎盘内弥漫性血管异常有关,血管内的血液分流及血栓形成可导致胎儿血流灌注不足及慢性缺氧<sup>[12]</sup>。此外,部分 PMD 病例可出现胎儿贫血和血小板减少,偶见胎儿肝间充质错构瘤等良性肿瘤,后者若生长迅速可能会影响胎儿循环导致预后不良<sup>[13]</sup>。母体并发症以妊娠期高血压疾病为主,发生率约为 12.8%<sup>[11]</sup>。此外,因胎盘体积增大及血管异常,患者发生产后出血、前置胎盘乃至羊水栓塞的风险也较普通孕妇高<sup>[14-15]</sup>。

PMD 的诊断需综合影像学、实验室及病理检查,并与葡萄胎及其他胎盘疾病鉴别。超声检查是首要筛查手段,其特征主要包括胎盘异常增大、多发性囊状无回声区以及迂曲扩张的绒毛膜血管。具有鉴别意义的是其血流动力学特点: PMD 病灶在孕 24 周前常呈现持续性静脉低灌注的表现,与葡萄胎的滋养

层高速血流、绒毛膜血管瘤的丰富高灌注以及胎盘血肿的无血流状态均不相同,为鉴别提供了重要依据<sup>[16]</sup>。

实验室检查也具有辅助诊断价值。PMD 患者血清人绒毛膜促性腺激素(human chorionic gonadotropin, HCG)水平通常与孕周相符,而血清甲胎蛋白(alpha-fetoprotein, AFP)常升高,因此,可与葡萄胎(HCG 显著升高,AFP 通常正常)形成鲜明对比<sup>[11]</sup>。此外,行介入性产前诊断明确胎儿胎盘染色体核型也是鉴别的关键, PMD 几乎均为正常的二倍体核型,而部分性葡萄胎多为三倍体。

胎盘病理检查是诊断的金标准<sup>[17]</sup>。大体观可见胎盘显著增大,并常伴有异常血管(如卷状绒毛膜扩张血管)和脐带异常(如脐带过长、插入点异常等)。镜下虽可见类似葡萄胎的水肿绒毛与中央池形成,但 PMD 的根本鉴别点在于其缺乏滋养细胞间质包涵体及滋养细胞增生。

总体而言, PMD 患者的预后优于葡萄胎<sup>[18]</sup>。有学者认为,孕 20 周前若出现胎儿生长受限或羊水过少,常提示不良妊娠结局风险增加<sup>[19]</sup>。因此,当超声提示 PMD 可能时,需完善血清 AFP、HCG 检测、胎儿染色体核型分析等检查与葡萄胎鉴别;在明确诊断后,需制定个体化诊疗方案,重点监测胎儿发育、羊水量及母体并发症,以避免误诊导致的不必要妊娠终止,并通过系统性管理以改善围产结局。

综上, PMD 是一种涉及多机制的罕见疾病,其临床处理关键在于精准鉴别、动态评估与审慎干预。

#### 参考文献

- [1] Moscoso G, Jauniaux E, Hustin J. Placental vascular anomaly with diffuse mesenchymal stem villous hyperplasia: A new clinico-pathological entity? [J]. *Pathol Res Pract*, 1991, 187( 2-3): 324-328. DOI: 10.1016/s0344-0338( 11) 80791-0.
- [2] Arizawa M, Nakayama M. Suspected involvement of the X chromosome in placental mesenchymal dysplasia[J]. *Congenital Anomalies*, 2002, 42( 4): 309-317. DOI: 10.1111/j.1741-4520.2002.tb00897.x.
- [3] Zeng X, Chen MF, Bureau YA, et al. Placental mesenchymal dysplasia and an estimation of the population incidence[J]. *Acta Obstet Gynecol Scand*, 2012, 91( 6): 754-757. DOI: 10.1111/j.1600-0412.2012.01397.x.
- [4] Adams HP, Malloy J. Cystic placentomegaly on a second-trimester ultrasound[J]. *JAAPA*, 2018, 31( 1): 36-40. DOI: 10.1097/01.JAA.0000527704.93074.1a.
- [5] Xuncellà M, Sánchez-Durán MA, Rey N, et al. Case report: Androgenetic/biparental chimera with two biparental cell lines leading to placental mesenchymal dysplasia: A possible novel mechanism of formation[J]. *Hum Reprod*, 2025, 40( 5): 962-970. DOI: 10.1093/humrep/deaf038.
- [6] Li T, Zhang W, Wang X, et al. Placental mesenchymal dysplasia: A rare case report and literature review [J]. *Medicine ( Baltimore)*, 2025, 104( 23): e42663. DOI: 10.1097/MD.0000000000042663.
- [7] Aoki S, Higashimoto K, Hidaka H, et al. Aberrant hypomethylation at imprinted differentially methylated regions is involved in biparental placental mesenchymal dysplasia [J]. *Clin Epigenetics*, 2022, 14( 1): 64. DOI: 10.1186/s13148-022-01280-0.

- [8] Mehedintu C , Frincu F , Ionescu OM , et al. A challenging diagnosis: Placental mesenchymal dysplasia—literature review and case report [J]. *Diagnostics ( Basel)* , 2022 , 12( 2) : 293. DOI: 10.3390/diagnostics12020293.
- [9] Soejima H , Hara S , Ohba T , et al. Placental mesenchymal dysplasia and Beckwith–Wiedemann syndrome [J]. *Cancers ( Basel)* , 2022 , 14( 22) : 5563. DOI: 10.3390/cancers14225563.
- [10] Gerli S , Giordano C , Del Sordo R , et al. Early ultrasonographic diagnosis of placental mesenchymal dysplasia [J]. *Eur Rev Med Pharmacol Sci* , 2014 , 18( 17) : 2419–2423. DOI: 10.26355/eurrev\_201409\_15826.
- [11] Kodera C , Aoki S , Ohba T , et al. Clinical manifestations of placental mesenchymal dysplasia in Japan: A multicenter case series [J]. *J Obstet Gynaecol Res* , 2021 , 47( 3) : 1118–1125. DOI: 10.1111/jog.14647.
- [12] 玄英华 张娜 吴青青 等. 超声诊断胎儿生长受限相关胎盘疾病的研究进展 [J]. *临床超声医学杂志* , 2023 , 25( 5) : 405–410. DOI: 10.16245/j.cnki.issn1008-6978.2023.05.004.
- [13] Jimbo T , Fujita Y , Yumoto Y , et al. Rare fetal complications associated with placental mesenchymal dysplasia: A report of two cases [J]. *J Obstet Gynaecol Res* , 2015 , 41( 2) : 304–308. DOI: 10.1111/jog.12518.
- [14] Wang SJ , Lin LL , Chen WC. Placental mesenchymal dysplasia complicated with sudden fetal demise and amniotic fluid embolism: A case report [J]. *BMC Pregnancy Childbirth* , 2022 , 22( 1) : 927. DOI: 10.1186/s12884-022-05261-2.
- [15] Sharma A , Gupta T , Rathore R , et al. Placental mesenchymal disease masquerading as molar pregnancy with a favourable maternal and fetal outcome [J]. *BMJ Case Rep* , 2024 , 17( 5) : e258296. DOI: 10.1136/bcr-2023-258296.
- [16] 于冬 周一敏. 胎盘间叶发育不良超声图像及临床特征分析 [J]. *中国超声医学杂志* , 2023 , 39( 11) : 1304–1306. DOI: 10.3969/j.issn.1002-0101.2023.11.034.
- [17] 詹阳 郝兴征 阴赫宏 等. 胎盘间叶发育不良 5 例临床病理分析 [J]. *临床与实验病理学杂志* , 2018 , 34( 1) : 55–59. DOI: 10.13315/j.cnki.cjcep.2018.01.013.
- [18] 魏小英 包婧 杨琼. 胎盘间叶发育不良伴活产的病例报告及系统回顾 [J]. *生殖医学杂志* , 2025 , 34( 8) : 1050–1055. DOI: 10.3969/j.issn.1004-3845.2025.08.006.
- [19] Chadwick T , Davis J , Bitar W , et al. Placental mesenchymal dysplasia: A rare case associated with second trimester fetal growth restriction [J]. *BMC Pregnancy Childbirth* , 2024 , 24( 1) : 786. DOI: 10.1186/s12884-024-06960-8.

( 收稿日期: 2025–09–18)

( 上接 739 页)

- [20] 沈桢巍 石怡 吴珊珊 等. 黄芪丹参提取物改善急性呼吸窘迫综合征大鼠肺损伤的作用和机制研究 [J]. *中国中医基础医学杂志* , 2023 , 29( 2) : 240–246. DOI: 10.19945/j.cnki.issn.1006-3250.
- [21] 郭世勋 郭卫东 石庆玲 等. 益气通腑方联合血必净注射液治疗急性呼吸窘迫综合征的疗效及对炎症因子水平的影响 [J]. *中医研究* , 2023 , 36( 2) : 47–52. DOI: 10.3969/j.issn.1001-6910.2023.02.13.
- [22] 曾燕鹏 刘通 李雁. 基于转录组学探讨益气化痰解毒法干预大鼠急性呼吸窘迫综合征的机制 [J]. *现代中西医结合杂志* , 2025 , 34( 22) : 3087–3093. DOI: 10.3969/j.issn.1008-8849.2025.22.004.
- [23] 陈波 林恩珍 张玲梅 等. 补中益气汤通过 ALS、UPS 蛋白质降解途径治疗急性呼吸窘迫综合征大鼠膈肌功能障碍的机制研究 [J]. *实用中医内科杂志* , 2025 , 39( 5) : 62–65 , 156–157. DOI: 10.13729/j.issn.1671-7813.Z20241583.
- [24] 赵英君 闫飞燕 汪泉. 参附注射液联合血必净注射液治疗急性呼吸窘迫综合征效果观察 [J]. *中医药临床杂志* , 2025 , 37( 9) : 1807–1812. DOI: 10.16448/j.cjctm.2025.0925.
- [25] 薛正彪 郭宗文 吴超瑜 等. 参附注射液对肺保护通气策略实施下急性呼吸窘迫综合征患者临床疗效观察及呼吸力学影响研究 [J]. *中国当代医药* , 2024 , 31( 23) : 36–40. DOI: 10.3969/j.issn.1674-4721.2024.23.009.
- [26] 徐爱平 贺贤丽 游莎. 清瘟败毒饮治疗脓毒症相关性急性呼吸窘迫综合征临床观察 [J]. *河北中医* , 2024 , 46( 6) : 932–935. DOI: 10.3969/j.issn.1002-2619.2024.06.011.
- [27] 魏瑶娜 段炜 梁磊 等. 血清表面活性剂蛋白 D、甘露糖对急性呼吸窘迫综合征患者预后预测的临床意义 [J]. *疑难病杂志* , 2024 , 23( 8) : 924–928. DOI: 10.3969/j.issn.1671-6450.2024.08.006.
- [28] 刘源 张晓琪 董妍 等. 急性呼吸窘迫综合征中医药治疗研究进展 [J]. *河北医药* , 2020 , 42( 2) : 298–302. DOI: 10.3969/j.issn.1002-7386.2020.02.036.

( 收稿日期: 2026–01–17)