

【DOI】 10.3969 / j.issn.1671-6450.2026.08.020

罕见病例

胎儿颈部巨大水囊瘤合并发育不良 1 例并文献复习

徐静,王艳琴,张丽,曹迪

作者单位: 100040 北京,清华大学玉泉医院/清华大学中西医结合医院妇产科

通信作者: 王艳琴, E-mail: wangyanqin337@163.com



【摘要】 报道 1 例胎儿颈部巨大水囊瘤的临床资料,并进行文献复习。

【关键词】 颈部水囊瘤,胎儿; 超声诊断; 治疗

【中图分类号】 R714.5

【文献标识码】 B

Giant fetal neck cystic hygroma: A case report and literature review Xu Jing, Wang Yanqin, Zhang Li, Cao Di. Department of Obstetrics and Gynecology, Yuquan Hospital of Tsinghua University /Hospital of Integrated Traditional Chinese and Western Medicine, Tsinghua University, Beijing 100040, China

Corresponding author: Wang Yanqin, E-mail: wangyanqin337@163.com

【Abstract】 We report the clinical data of a case of giant fetal cystic hygroma in the neck and review the relevant literature.

【Key words】 Cervical lymphatic cystic hygroma, Fetus; Ultrasound diagnosis; Treatment

患者,37岁,因“孕24周,胎儿畸形,自觉胎动消失1d”于2024年2月5日收入院。患者孕5产0,无先天畸形家族史。末次月经2023年8月21日,停经20d,即同房1周后出现发热、鼻塞、流涕、咳嗽、咯痰等症状,自行口服布洛芬退热治疗2d。停经30余天自测尿HCG阳性,停经7周行超声检查提示宫内早孕,活胎。孕早期无保胎治疗,无明显早孕反应。孕13周超声提示胎儿颈后透明层(NT)1.12cm,胎儿颈部周围可见囊性回声,范围为4.9cm×3.7cm×4.4cm,透声差,超声诊断胎儿NT增厚并颈部水囊瘤形成。孕19周行羊水穿刺基因筛查,未检出疾病相关的基因拷贝数变异。孕20周行中孕期畸形筛查,彩色超声提示胎儿颈部巨大囊实性包块,胎儿室间隔缺损可能,皮肤软组织水肿增厚,双侧胸腔积液,建议终止妊娠,患者仍坚持继续妊娠。孕20⁺³周再次复查超声提示胎儿颈部水囊瘤大小11.6cm×17.1cm×8.0cm(图1A),胎儿室间隔上段连续性中断,宽3.8cm。孕22周羊水染色体核型分析未见异常。孕23⁺²周复查超声提示胎儿颅内结构异常,右侧脑室宽0.97cm,左侧脑室宽0.91cm;胎儿眼距增宽,距离1.6cm;全身皮下软组织水肿、增厚,内可见大小不等的囊性包块,较大者为10.1cm×9.2cm×9.0cm;胎儿双侧胸腔可见液性暗区,右侧前后径3.8cm,左侧前后径1.6cm,胎儿腹腔可见液性暗区,深径0.3cm;羊水少,胎盘位于前壁,下缘覆盖宫颈内口。建议终止妊娠,患者仍坚决要求继续妊娠。入院前1d自觉胎动消失,未闻及胎心,为进一步治疗入院。

初步诊断:胎儿颈部巨大水囊瘤。患者无中期妊娠引产禁忌,胎儿横位,颈部巨大水囊瘤伴胎盘前置状态,出血风险高,遂于超声引导下抽吸水囊瘤淡黄色清亮液体200ml,并行利凡

诺(依沙吖啶)羊膜腔注射引产。分娩出的胎儿为男性,死胎,全身水肿皮肤脱落,暗红色,头部大小18cm×12cm×7cm,五官显示不清,胎儿外观无正常鼻结构,口唇未分离,双耳位置低,短下颌、颈部水囊肿物,体质量1730g,身长37cm,与引产前超声诊断所见相符(图1B),因家属拒绝未做胎儿染色体检测及尸体解剖。术后随访患者无异常出血,恢复良好。

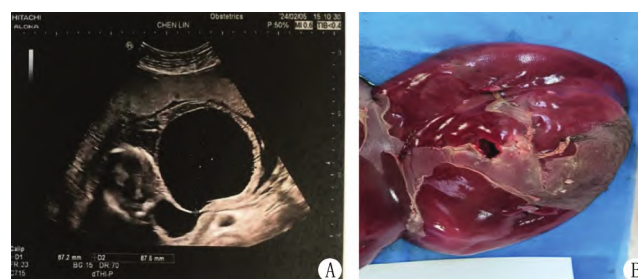


图1 胎儿颈部巨大水囊瘤及胎儿面部观

讨论 胎儿颈部水囊瘤(cystic hygroma, CH)是起源于胎儿淋巴系统的先天性病变,多在孕早期经影像学检查确诊。巨大胎儿颈部水囊瘤临床罕见,常伴有不良妊娠结局,具有重要临床研究价值。本文通过分析1例典型病例诊疗过程与结局,系统探讨其临床特征和管理要点,为后续临床实践和科学研究提供参考和启示。

Nicolaides等^[1]于1992年首次提出胎儿NT与染色体异常之间的关系,妊娠11~13⁺⁶周进行胎儿NT测量,已经成为孕早期筛查胎儿染色体异常的重要方法之一,NT异常的胎儿中约

1/3 存在染色体异常^[2-3]。胎儿颈部水囊瘤的临床处理高度依赖产前超声联合遗传学检测。染色体微阵列分析(chromosomal microarray analysis, CMA) 技术已从传统的外周血检测, 逐步推广应用于产前检测, 特别是孕期超声异常的胎儿病因学分析^[4]。本病例中, 孕 22 周羊水染色体核型分析结果未见异常。在对 NT 增厚但 CMA 正常的胎儿长期随访中发现, 仍有胎儿出生后预后不良^[5-6]。有文献报道^[7], 1 例 NT 增厚合并颈部水囊瘤、CMA 正常的胎儿, 出生后表现为生长发育迟缓、肌张力低下等, 全外显子组基因检测结果显示 12 号染色体 PTPN11 基因 NM_002834.3: c.922A>G, p.Asn308Asp 杂合。有研究显示^[8], 虽然 CMA 可增强临床诊断能力, 但与传统核型分析结果相比, 正常结果并不能显著改善胎儿预后。因此根据产前诊断决策的复杂性和疾病发展的性质, 在管理 NT 增厚的妊娠患者时需要持续研究和细致入微的临床指导。

终止妊娠的决策需结合医学指征、家庭意愿及伦理考量。对于诊断明确, 评估胎儿预后不良, 仍执意坚持继续妊娠的患者, 通过产科、遗传专业医生、儿科及伦理委员会的多学科会诊, 综合评估胎儿预后, 为患者提供更充分的建议和咨询, 适时选择引产。多学科协作模式不仅可优化诊疗流程, 还能为家庭提供心理支持和再孕指导。例如, 合并 Turner 综合症的胎儿需额外筛查心血管畸形(如主动脉缩窄), 而环境因素(如孕期药物暴露) 也可能增加淋巴系统发育异常风险。伦理争议常聚焦于“可存活胎儿”的界定及家庭情感负担。

本病例采用综合性分析方法, 结合病例叙述、影像学评估和分子生物学检测, 系统评估胎儿颈部水囊瘤的临床表现和发展过程、诊断依据及胎儿预后。尽管水囊瘤的病理表型已被广泛描述, 但其发生发展机制可能与复杂信号通路有关。近年来, 关于胎儿颈部水囊瘤的研究主要集中在以下几个方面: (1) 疾病的发病机制; (2) 分子标志物的识别; (3) 诊断技术的优化; (4) 治疗方法的探索。这些研究表明, 胎儿颈部水囊瘤可能与某些特定基因突变(如 MAPK 途径或 PI3K/Akt 途径) 密切相关^[9], 但其确切机制尚未完全阐明。FOXC2 基因是淋巴管发生过程中重要的调节转录因子, 在人胚胎淋巴管发育及胚胎器官发生过程中起重要作用^[10], FOXC2 的基因突变表现出淋巴管功能障碍, 这些没有功能的淋巴管表达血管内皮细胞标志物^[11], 管腔内缺乏瓣膜, 异常的平滑肌细胞聚集在初级淋巴管, 从而影响淋巴管的回流功能^[12]。

当前研究多依赖表型描述, 缺乏分子机制系统解析。未来可从以下方向突破: 一是整合多组学技术, 揭示关键基因表观遗传修饰、信号通路动态及生物标志物价值; 二是建立患者来源类器官与灵长类模型, 创新研究体系; 三是探索转化医学路径, 短期评估现有药物安全性, 中长期开发靶向纳米载体药物与给药系统。

综上所述, 本文通过对 1 例胎儿颈部水囊瘤的总结分析, 就诊断、处理进行讨论, 强调高龄孕产特殊需求、水囊瘤诊断价

值以及医患沟通与协作的重要性, 有助于临床医生更好理解和处理这一疾病。

参考文献

[1] Nicolaides KH, Snijders RJ, Gosden CM, et al. Ultrasonographically detectable markers of fetal chromosomal abnormalities [J]. Lancet, 1992, 340(8821) : 704-707. DOI: 10.1016/0140-6736(92) 92240-g.

[2] Kagan KO, Avgidou K, Molina FS, et al, Relation between increased fetal nuchal translucency thickness and chromosomal defects [J]. Obstet Gynecol, 2006, 107 (1) : 6-10. DOI: 10. 1097/01. AOG. 0000191301.63871.c6.

[3] Bilardo CM, Müller MA, Pajkrt E, et al. Increased nuchal translucency thickness and normal karyotype: Time for parental reassurance [J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2007, 30 (1) : 11-18. DOI: 10. 1002/ uog. 4044.

[4] Grande M, Jansen FA, Blumenfeld YJ, et al. Genomic microamy in fetuses with increased nuchal II anslucency and nonllal karyotype: A systematic review and meta-analysis [J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2015, 46(6) : 650-658. DOI: 10.1002/uog. 14880.

[5] Roozbeh N, Azizi M, Darvish L. Pregnancy outcome of abnormal nuchal translucency: A systematic review [J]. J Clin Diagne Res, 2017, 11(3) : QC12-QC16. DOI: 10.7860/JCDR/2017/23755.9384.

[6] Socolov D, Socolov R, Gorduza VE, et al. Increased nuchal translucency in fetuses with a normal karyotype-diagnosis and management: An observational study [J]. Medicine(Baltimore) , 2017, 96 (29) : e7521. DOI: 10.1097/MD.0000000000007521.

[7] 倪梦瑶, 李洁, 朱湘玉, 等. 染色体微阵列分析在颈项透明层增厚胎儿产前诊断中的应用 [J]. 中华医学遗传学杂志, 2019, 36 (10) : 970-974. DOI: 10.3760/cma.j.issn.1003-9406.2019.10.005.

[8] Gadsboll K, Brix N, Sandager P, et al. Increased nuchal translucency thickness and normal chromosomal microarray: Danish nationwide cohort study [J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2025, 65 (4) : 462-469. DOI: 10.1002/uog.29198.

[9] Petkova M, Ferby I, Makinen T. Lymphatic malformations: Mechanistic insights and evolving therapeutic frontiers [J]. J Clin Invest, 2024, 134(6) : e172844. DOI: 10.1172/JCI172844.

[10] 田丽娜, 邓伟国, 邹积艳, 等. 叉头框 C2 在人胚淋巴管发生过程中的表达 [J]. 解剖学报, 2008, 39(6) : 886-889. DOI: 10.3321/j. issn: 0529-1356.2008.06.022.

[11] Gombos Z, Xu X, Chu CS, et al. Peritumoral lymphatic vessel density andvascular endothelial growth factor C expression in early-stage squamous cell carcinomaof the uterine cervix [J]. Clin Cancer Res, 2005, 11(23) : 8364-8371. DOI: 10.1158/1078-0432.CCR-05-1238.

[12] Mellor RH, Tate N, Stanton AW, et al. Mutations in FOXC2 in humans (lymphedemadistichiasis syndrome) cause lymphatic dysfunction on dependency [J]. J Vase Res, 2011, 48 (5) : 397-407. DOI: 10. 1159/000323484.

(收稿日期: 2025-09-11)