

周 產 期 會 訊



發行人：陳持平 秘書長：徐振傑 會訊主編：施景中

郵政劃撥帳號：12420668 戶名：中華民國周產期醫學會

會址：台北市常德街一號 電話：(02)2381-6198 傳真：(02)2381-4234

http: www.taiwanperina.org.tw

第八十八期 2003 年 6 月

利用超音波及核磁共振影像產前診斷耳頭症 (OTOCEPHALY) 合併小眼症 / 無眼症

馬偕紀念醫院婦產科 陳持平醫師

一位 30 歲的初產婦在妊娠 29 週因羊水過多及子宮收縮而轉介到本院。產婦和丈夫健康情況良好，無血緣關係，家族無先天異常病史，患者否認這次懷孕時有合併糖尿病，高血壓，服用致畸胎藥物或近期感染。高層次超音波檢查顯示此次懷孕為單胞胎，BPD 為 7.99cm(約 29 週大小)，FL 為 5.4cm(29 週大小)，AC 24cm(29 週)，羊水過多(AFI 45cm)，缺少下顎骨，眼距過短，雙耳低下且往前中移位，左眼較小，眼徑只有 1.29cm (<5th percentile)，右側無眼球及晶體。因上述特徵，診斷為耳頭症(OTOCEPHALY)。產前核磁共振顯示無下巴，右側無眼球，其他器官則正常。隔日，產婦因破水及早產而娩出一名體重 1404 克之耳頭症女嬰，出生後即死亡。病理解剖後發現無下巴，無舌頭，小口症，雙耳相連。除了左側小眼及右側缺少晶體外，其他中樞神經及內臟正常。染色體為 46,XX。立體成像之電腦斷層(3D CT)顯示典型的耳頭症頭骨。

應用 2D 及 3D 超音波產前診斷耳頭症早已報告過。就我們所知這是第一例耳頭症合併產前診斷小眼及無眼症。這個病例顯示超音波合併核磁共振有助於診斷胎兒臉部及眼球異常。這個病例顯示小眼症及無眼症可能合併耳頭症，同時對於耳頭症的胎兒應詳細檢查眼球。

耳頭症是第一鰓弓腹部的缺陷所引起，為致命多重畸形，合併無下巴，矮小，無舌頭及併耳。可能致病的成因為環境和基因。最近 Hide 等學者研究耳頭症的老鼠，發現 Otx2 genetic modifier loci Otmf2 及 Otmf18，推測 Otx2 突變可能是致病的成因。到目前為止至少有 80 病例報告，發生率約為 70000 個新生兒中有一個。耳頭症通常單獨發生或合併其他異常。報告過的相關異常包括獨眼症，空腦症，神經管缺陷，小腦及下視丘發育不全，缺少嗅葉及視神經，左右轉位，腎上腺缺損，腎臟異位，馬蹄腎，脊柱及肋骨異常，單側肺葉，先天性心臟病。然而小眼症 / 無眼症則很少被提及。這個案例顯示了小眼症 / 無眼症

與耳頭症之相聯性，並提供眼部畸形為耳頭症合併多重畸形之一的證明。

原訂 6 月 14 日學術研討會取消

周產期醫學會學術研討會

—2003 年 7 月份—

(歡迎醫護人員免費參加)

時 間：2003 年 7 月 19 日 (星期六) 早上 7:30 ~ 8:30

地 點：台北馬偕醫院 15 樓階梯教室 (台北市中山北路 2 段 92 號)

主 持 人：陳持平 理事長、謝景璋 副理事長、徐振傑 秘書長

主 講 者：新光醫院主治醫師 吳政諭、黃建榮

題 目：Multiple square sutures for hemostasis of uterine atony in cesarean section: Four case reports

中華民國周產期醫學會

印刷品

100

台北市常德街一號

電話：(02)2381-6198

傳真：(02)2381-4234
