

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

第九十期 2003 年 8 月

以立體超音波產前診斷 Larsen syndrome 並進一步定義其神經併發症

台大醫院婦產部 施景中醫師

Larsen syndrome 主要的臨床表徵為全身大關節的脫臼及合併一個特殊的臉型，其形成的原因為結締組織的缺陷，進而造成肌肉骨骼及韌帶的結構異常。產前診斷的文獻目前全世界僅五例的發表，多為在 16 週附近診斷，若胎兒超過此週數，常因胎兒下肢無法完全展開、或因胎兒維持側臥姿，使得診斷變得更為困難，目前大多數的病例均在出生後才診斷出。Larsen syndrome 的產前診斷有其必要性，因此症常會合併一些較嚴重的心臟血管或其它全身系統的疾病，若在懷孕前期診斷出來，須與家屬討論中止妊娠的可能性，而若在較大週數診斷，則應與小兒科及小兒骨科作好配合，以避免胎兒在生產過程中因（頸）關節鬆弛而受到不可恢復的脊髓傷害。以下報告一例在本院以立體超音波作產前診斷的案例。

孕婦為 28 歲，第一胎，產前檢查於 18 週附近診斷出下肢似有異常，兩週後安排至另一家大醫院作檢查，唯彼時並無異常的發現；於 23 週時復轉至另一大醫院作檢查，但下肢問題仍無法確認。原檢查醫師於 28 週時又發現胎兒有羊水過多、胃部不明顯，及右側水腎等問題，因此在再將孕婦轉至本院做高階超音波掃描。除上述問題外，由於胎兒一直保持側身的姿勢，下肢的問題一直無法評估。因此我們決定為胎兒作一立體超音波的互動檢查，以確定是否有下肢異常。檢查結果明顯看出胎兒的小腿維持一個上彎（hyperextension）的姿勢（如附圖），同時發現顏面有小耳症（microtia）、短鼻、額頭後縮及下巴往後傾斜（retrognathia）的問題，而下巴往後傾斜的發現也同時解釋了胎兒的羊水過多及胃部不明顯的原因。由於本科有一在骨科受過住院醫師訓練的醫師，透過其幫忙，找到小兒骨科的專家精確下了 congenital knee dislocation 的診斷，再加上其他器官的

表現，最後我們確立了 Larsen syndrome 的診斷。產婦後來持續在本院繼續產檢，因擔心胎兒容易在自然生產時因牽引頸部造成頸部脫臼，導致神經受損（過去曾有此類病例的報告），因此我們於 38 週時為孕婦行剖腹生產，產下一女嬰重 2424 克，身長 46 公分，Apgar score 為 7 轉 9 分，除下肢嚴重上翻（可觸及胸），同時顏面亦確定有產前立體超音波所見的小耳、短鼻、額頭後縮及下巴往後傾斜（retrognathia）的問題。

新生兒於出生後因合併 laryngomalacia 及 bronchomalacia，由小兒耳鼻喉科依醫師作了雷射會厭軟骨的手術，同時核磁共振亦顯示有膝蓋骨缺損，meniscus 發育不良，股四頭肌因而將小腿往上往前牽扯。另頭部核磁共振亦顯示有 pachygyria（腦迴發育不良）及胼胝體缺損等問題，視神經誘發電位亦出現異常。患兒目前約 2 歲大小，仍因此病之合併症數度入院及在門診追蹤治療。

（Ultrasound in Obstetrics and Gynecology 2003 in press）



參考文獻

- Larsen L, Schottstaedt E, Bost F. Multiple congenital dislocations associated with characteristic facial abnormality. J Pediatr 1950; 37: 574-81
- Vujic M, Hallstenson K, Wahlstrom J, Lundberg A, Langmaack C, Martinson T. Localization of a gene for autosomal dominant Larsen syndrome to chromosome region 3p21.1-14.1 in the proximity of, but distinct from, the COL7A1 locus. Am J Hum Genet 1995; 57: 1104-13.
- Kiel EA, Frias JL, Victorica BE. Cardiovascular manifestations in the Larsen syndrome. Pediatrics 1983; 71: 942-6

- Tsang MC, Ling JY, King NM, Chow SK. Oral and craniofacial morphology of a patient with Larsen syndrome. J Craniofac Genet Dev Biol 1986; 6: 357-62
- Rock MJ. Green CG. Pauli RM. Peters ME. Tracheomalacia and bronchomalacia associated with Larsen syndrome. Pediatr Pulmonol 1988; 5: 55-9
- Lutter LD. Larsen syndrome: clinical features and treatment - a report of two cases. J Pediatr Orthop 1990; 10: 270-4
- Le Marec B, Chapuis M, Treguier C, Odent S, Bracq H. A case of Larsen syndrome with severe cervical malformations. Genet Couns 1994; 5: 179-81
- Mostello D. Hoechstetter L. Bendon RW. Dignan PS. Oestreich AE. Siddiqi TA. Prenatal diagnosis of recurrent Larsen syndrome: further definition of a lethal variant. Prenat Diagn 1991; 11: 215-25
- Rochelson B, Petrikovsky B, Shmoys S. Prenatal diagnosis and obstetric management of Larsen syndrome. Obstet Gynecol 1993; 81: 845-7
- Lewit N, Batino S, Groisman GM. Early prenatal diagnosis of Larsen's syndrome by transvaginal sonography. J Ultrasound Med 1995; 14: 627-9
- Tongsong T, Wanapirak C, Pongsatha S, Sudasana J. Prenatal sonographic diagnosis of Larsen syndrome. J Ultrasound Med 2000; 19: 419-21
- Miz GL, Engler GL. Atlanto-axial subluxation in Larsen's syndrome. A case report. Spine 1987; 12: 411-2
- Ko JY, Shih CH, Wenger DR. Congenital dislocation of the knee. J Pediatr Orthop 1999; 19: 252-9

一、早產風險評估量表推廣及早產防治研討會

地區	時間	地點	場地
北區	2003/09/26 (週五)	台北馬偕醫院	15樓階梯講堂
中區	2003/10/25 (週六)	中國醫藥學院附設醫院	第二醫療大樓11樓會議室
南區	2003/10/18 (週六)	高雄長庚醫院	兒童醫院國際會議廳

報名方式：請利用傳真或電子郵件方式報名（詳細課程內容請上學會網站查看）

傳真電話：(02)2543-3642 彭康宇收

電子郵件：bueplus@msl.mmh.org.tw

電話：(02)2543-3535#2328

二、10月30-31日南部進階課程及11月7-8日北部進階課程，詳細課

程內容於近日內放入學會網頁。

三、茲附上第 13 屆台日懇談會報名表，有意前往者，請於 8 月 30 日前告之學會，以方便統計人數。謝謝！

周產期醫學會學術研討會

—2003 年 8 月份—

(歡迎醫護人員免費參加)

時 間：2003 年 8 月 16 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
