



2009年
第一五六期

周產期會訊

發行人: 許德耀 電話: (02) 2381-6198
秘書長: 蔡明松 手機: 0911-366551
傳真: (02) 2381-4234
http: www.tsop.org.tw
E-mail: tsop23816198@gmail.com

郵政劃撥帳號: 12420668
戶名: 中華民國周產期醫學會
會址: 台北市常德街一號景福館2樓203室



▼圖二 Fetal MRI L:transverses view;R:Midsagital view

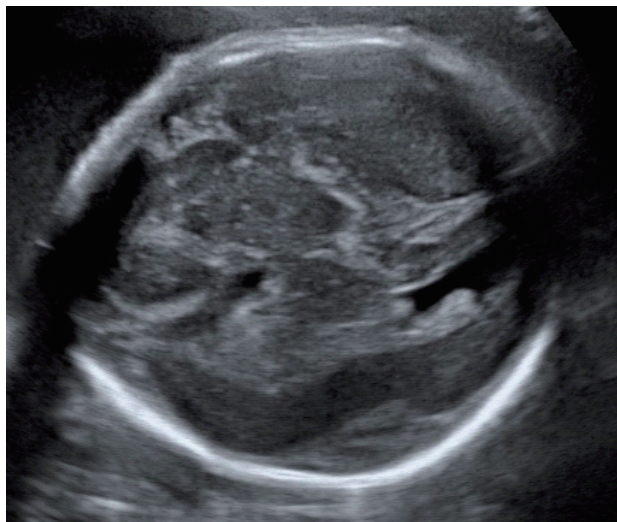
Miller-Dieker Syndrome 的產前診斷

臺大醫院 楊于萱醫師

平腦症 (Lissencephaly) 是一種不常見的神經移行缺損疾病 (incomplete neuronal migration)，也是 Miller-Dieker syndrome (MDS) 在產前超音波診斷上最明顯的一項特徵。MDS 通常是由第 17 對染色體短臂 (通常是位於 17p13.3 上的 LIS1 gene) 的缺失造成，由於出生後預後相當不佳，常合併多重發育異常、智力發展遲滯而造成難治性癲癇、餵食困難甚至死亡。由於腦迴的形成障礙在第二孕期末期才比較容易由超音波作出診斷，我們在此報告一個利用產前超音波與微晶片分析正確診斷出 MDS 的案例。

個案報告

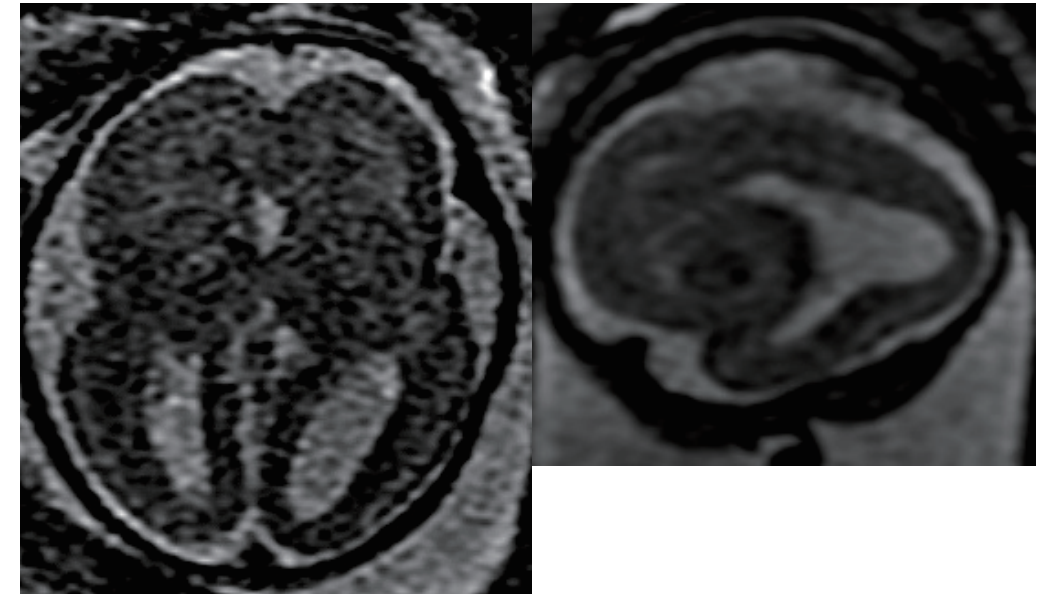
這位 32 歲 G2P0 的孕婦在懷孕 20+6th 週因為腦室略微擴大 (8mm) 及雙側內翻足 (bilateral club feet) 被轉介到醫學中心做進一步檢查，她過去產檢均正常，二期唐氏症篩檢的結果也均非為高風險 (T21: 1/7000, NTD: 1/446)。約追蹤至懷孕 32 週時，腦室擴大的情形更明顯 (11mm)，臉頰也出現一些異常發現 (如明顯額頭及上翻的上唇)，腿骨長相對週數較短且腦迴發育不清楚 (如圖一)，因此在醫師建議下於懷孕 33+5th 週進行臍帶血採樣分析，染色體檢查為 46, XY，而微晶片分析發現 17p13.3 的微缺失 (arr cgh 17p13.317p13.3 (RP11-629C16->CTD-2386E6) X1)，產前核磁共振檢查也證實我們的猜測 (如圖二)。因此診斷為 Miller-Dieker Syndrome。這位孕婦後來因為胎死腹中而在懷孕 34+4th 經引產生下一名具明顯臉頰異常特徵 (如圖三) 及右側內翻足的男嬰，出生體重 1482 克，家屬拒絕接受後續解剖研究。



▲圖一 Transaxial view, Absence of estimated gyral formation at 33w5d



▲圖三



討論與回顧

對於產科醫師來說 MDS 其實是一種相當罕見的疾病，回顧過去的文獻，大約只有 12 個病例曾被完整研究發表過，產前超音波的診斷在時效上有一定限制，通常必須透過一些不特異的異常組合才能聯想到，比如說腦部發育異常 (如腦迴發育不佳 (smooth gyral pattern)、腦室擴大 (ventriculomegaly) 或脈絡叢空間擴大 (enlarged arachnoid space)、胎兒生長遲滯 (fetal growth restriction, FGR)、羊水過多 (polyhydramnios) 或外觀異常，然後再以分子醫學方法證實 LIS1 gene (17p13.3) 的微缺失，傳統是以螢光原位雜交法 (FISH)，目前也可以利用微晶片分析 (array CGH) 做出診斷。根據 Gaglioti et al 2009 在 Ultrasound Obstet Gynecol 發表的文章，輕微腦室擴大 (Atrial size 10-12 mm) 通常被視為不具特異性的超音波發現，可能是由腦脊髓液不正常吸收造成，也可能與神經移行 (neuronal migration) 或增生 (neuronal proliferation) 疾病、胼胝體缺損、或前腦發育缺損症 (holoprosencephaly) 相關，產前的核磁共振可以提供影像學上更細微的鑑別診斷，但在單獨輕微腦室擴大的病人，染色體檢查通常可以先排除部份問題。

在這個個案上，最初超音波發現便是輕微的腦室較寬 (還未達到腦室擴大的定義)，後來陸續追蹤中除了腦室擴大外，也發現腦迴較平滑及臉頰特徵，Gaglioti 建議在例行超音波中能追蹤 Sylvian fissure operculization 的角度，以排除此類神經移行性疾病，因為若沒有超音波的發現，即使當時有做羊膜穿刺，也不一定能找到微缺失問題；因此產前檢查針對這些病人的解釋必須更加嚴謹，在具相伴隨超音波異常的同時，微晶片檢查確實擔任傳統染色體檢查外、提供臨床醫師更多鑑別診斷的資訊平台。



The 6th Taipei Workshop on First Trimester Down's Syndrome Screening

TNC Certificate of Competence in the 11-13⁺⁶-Week Scan
Sunday, 6th Sept, 2009

Program

09:00-09:10	Opening Remarks	許德耀理事長
09:00-09:30	Maternal age at gestation Maternal serum β-hCG and PAPP-A	中國附設醫院何銘醫師
09:30-10:00	Fetal nuchal translucency, Fetal nasal bone, Ticuspid regurgitation, Ducts venous, and Facial angle	林口長庚鄭博仁主任
10:00-10:30	Increased nuchal translucency and normal karyotype	高雄長庚歐家佑主任
10:30-10:45	Coffee Break	
10:45-11:15	Fetal defects at 11-14 weeks	台北市立婦幼林陳立 醫務長
11:15-12:00	Second trimester biochemistry Second trimester sonogram	台大醫院李建南主任
12:00-13:00	Lunch	
13:00-13:30	Live demonstration NT, NB, TR, DV, FA, UA	林佳慧/蕭慶華 醫師
13:30-14:00	Amniocentesis and chorionic villus sampling Qf-PCR and full karyotype	彰化基督教醫院 陳明醫師
14:00-14:30	Pathophysiology of NT Twins in the first trimester	花蓮慈濟醫院 魏佑吉主任
14:30-15:00	Principles of screening	陽明大學周碧瑟教授
15:00-15:15	Coffee Break	
15:15-15:45	First trimester screening experience in Cathy General Hospital	國泰醫院蔡明松主任
15:45-16:15	New milestone of first trimester screening Certification process and audit of result	台北市立婦幼 蕭慶華醫師
16:15-16:45	Introduction the Taiwan First Trimester Screening Software	陽明大學曾尹俊博士
16:45-16:50	Closing Remark	台北長庚徐振傑主任
16:50-17:20	MCQ test	台北長庚徐振傑主任

The 6th Taipei Workshop on First Trimester Down's Syndrome Screening

Certificate of Competence in the 11-13⁺⁶-Week Scan
Sunday, 6th Sept, 2009

第六屆胎兒頸部透明帶課程報名表

- 一、主辦單位: 中華民國周產期醫學會
- 二、協辦單位: 台灣婦產科醫學會, 中華民國醫用超音波學會, 台大醫院
- 三、上課時間: 98 年 9 月 6 日 星期日
- 四、上課地點: 台大醫院兒童大樓地下一樓(台北市中山南路八號)
- 五、報名費用: 周產期會員\$3,000. , 非會員\$4,000.
- 六、報名截止: 98 年 8 月 25 日
- 七、報名辦法: 請至郵局劃撥, 帳號- 12420668 , 戶名-中華民國周產期醫學會
- 八、注意事項: 完成報名者, 8 月 30 日學會將報到卡寄出, 如未收到請與學會聯絡
辦理退費者, 請於 8 月 25 日前告知, 並扣手續費 30 元
- 九、積分: 周產期醫學會、婦產科醫學會與醫用超音波學會積分-申請中
- 十、聯絡學會: 電話-2381-6198、0911366551, 傳真-2381-4234
100 台北市常德街一號景福館二樓 203 室、周產期醫學會

☐周產期會員編號: _____ (\$3,000.) ☐非周產期會員: (4,000.)

中文姓名: _____

服務單位: _____ 職稱: _____

郵遞區號: _____ 郵寄地址: _____

行動電話: _____ 傳真: _____

e-mail: _____

請將郵政劃撥收據影本黏在此處並傳真至學會: 02-23814234
(報名表未貼妥收據影本者, 將視同報名無效)

生命之寶 只選生寶 臍帶血銀行領導品牌

贊助單位:  生寶臍帶血銀行
0800-333-668