

Schinzel海豹肢综合征并神经源性膀胱一例报道

熊诗雨, 刘海金*

赣南医科大学第一临床医学院, 江西 赣州

收稿日期: 2025年1月26日; 录用日期: 2025年2月18日; 发布日期: 2025年2月28日

摘要

海豹肢畸形(Phocomelia)是一种罕见的局部肢体畸形, 其发病率约为4.2/1,000,000。根据患者肢体相对于躯干的缺失程度, 海豹肢畸形分为完全型海豹肢畸形、部分型海豹肢畸形(近侧海豹肢畸形和远侧海豹肢畸形)、未分类型海豹肢畸形。神经源性膀胱(Neuropathic Bladder)是指由中枢神经系统病变或周围神经系统病变导致的膀胱和尿道括约肌功能障碍。海豹肢畸形产前超声诊断率极高, 一经诊断便会选择引产, 因此海豹肢畸形患儿的出生率极低, 且海豹肢畸形患儿出生后存活率极低, 经过查阅文献, 国内尚未见海豹肢畸形合并神经源性膀胱的相关病例报道。目前在赣南医科大学第一附属医院小儿外科接诊海豹肢畸形合并神经源性膀胱患儿一例, 现将病例报告如下。

关键词

海豹肢畸形, Schinzel海豹肢综合征, 神经源性膀胱, 反应停(沙利度胺), 非创伤性脊髓损伤

A Case Report of Schinzel's Seal Limb Syndrome with Neurogenic Bladder

Shiyu Xiong, Haijin Liu*

First Clinical School of Gannan Medical University, Gannan Jiangxi

Received: Jan. 26th, 2025; accepted: Feb. 18th, 2025; published: Feb. 28th, 2025

Abstract

Phocomelia is a rare partial limb deformity with an incidence of approximately 4.2/1,000,000. Depending on the degree of loss of the limb relative to the trunk, phocomelia is categorized as complete phocomelia, partial phocomelia (proximal phocomelia and distal phocomelia), or unclassified

*通讯作者。

文章引用: 熊诗雨, 刘海金. Schinzel 海豹肢综合征并神经源性膀胱一例报道[J]. 临床个性化医学, 2025, 4(1): 850-854.
DOI: 10.12677/jcpm.2025.41119

phocomelia. 1) The incidence of phocomelia is approximately 4.2/100,000,000. 2) The incidence of phocomelia is approximately 4.2/1,000,000. 3) The incidence of phocomelia is approximately 4.2/1,000,000. 4) The incidence of phocomelia is approximately 4.2/100,000,000. Neuropathic Bladder is a bladder and urethral sphincter dysfunction caused by a central nervous system lesion or a peripheral nervous system lesion. The prenatal ultrasound diagnosis of seal limb malformation is very high, and once diagnosed, labor is induced, so the birth rate of children with seal limb malformation is very low, and the survival rate of children with seal limb malformation is very low. After reviewing the literature, we have not seen any case report of seal limb malformation combined with neuropathic bladder in China. At present, a case of seal limb malformation combined with neurogenic bladder was received in the Department of Pediatric Surgery of the First Affiliated Hospital of Gannan Medical University, Gannan, China, and is reported as follows.

Keywords

Phocomelia, Schinzel-Phocomelia Syndrome, Neuropathic Bladder, Thalidomide, Non-Traumatic Spinal Cord Injury

Copyright © 2025 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

1. 病例资料

患儿男, 6岁, 因“反复遗尿四年余”入我院就诊, 患儿系第三胎, 双胞胎小, 胎龄32周, 患儿母亲自述患儿胎心出现较双胞胎哥哥晚两周, 孕6月在四维彩超下发现患儿双上肢畸形, 因胎儿共用一个胎盘未引产。后因脐带血流流速过快行剖腹产, 产时有宫内窘迫, 产后无窒息及抢救史。患儿母亲自述患儿正在读小学, 智商正常, 可以书写汉字, 可以进行数学计算, 下肢运动功能正常, 自幼生长发育较双胞胎哥哥慢。

入院后体格检查: 尿道口未见异常分泌物, 会阴部衣裤见遗尿, 双手仅四指, 拇指缺如, 双手腕呈海豹肢畸形, 右手腕见手术瘢痕(见图1)。



Figure 1. Both hands have only four fingers, the thumb is missing, the wrists of both hands are deformed with seal limbs, and a surgical scar is seen on the right wrist

图 1. 双手仅四指, 拇指缺如, 双手腕呈海豹肢畸形, 右手腕见手术瘢痕

泌尿系 CTU + CTA + 后处理(图像重建)显示: 左肾及输尿管明显扩张积水, 右侧输尿管下段轻度扩张; 膀胱形态异常并多发憩室, 神经源性膀胱可能性大(见图 2); S4 及以下骶尾椎缺如(见图 3)。尿流动力学检查提示: 膀胱过度活动并急迫性尿失禁。外院 X 线片显示: 双手仅四指, 双前臂尺骨缺如(见图 4)。

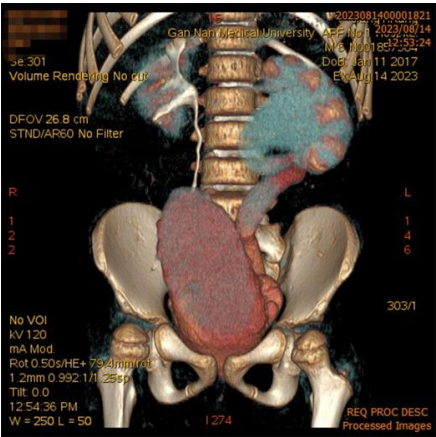


Figure 2. Marked dilatation and hydronephrosis of the left kidney and ureter, mild dilatation of the lower part of the right ureter; abnormal bladder morphology with multiple diverticula, high possibility of neurogenic bladder

图 2. 左肾及输尿管明显扩张积水, 右侧输尿管下段轻度扩张; 膀胱形态异常并多发憩室, 神经源性膀胱可能性大

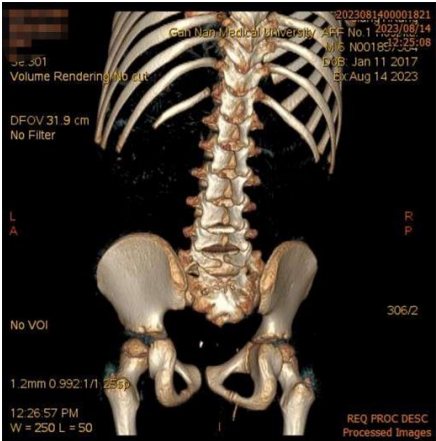


Figure 3. Missing sacrococcygeal vertebrae of S4 and below

图 3. S4 及以下骶尾椎缺如



Figure 4. The X-ray film of the outer hospital shows that the hands are only four fingers; the ulna of the forearms are missing

图 4. 外院 X 线片显示双手仅四指; 双前臂尺骨缺如

入院后行清洁间歇导尿治疗, 因使用 6F 导尿管导尿困难, 遂行输尿管镜检查术, 术中留置导尿管, 术后予口服米拉贝隆、溴吡斯的明治疗, 辅以康复治疗、电刺激治疗。

2. 讨论

海豹肢畸形(Phocomelia)属于极为罕见的局部肢体畸形类别, 在临床上其发病约为 4.2/1,000,000。依据患者肢体相对于躯干所呈现出的缺失状况差异, 海豹肢畸形主要包括完全型、部分型(其中涵盖了近侧海豹肢畸形以及远侧海豹肢畸形), 还有未分类型。完全型海豹肢畸形的显著特征是肢体近端或者远端彻底缺失, 手部或手指直接与躯干连接; 近侧海豹肢畸形的表现为上臂或者大腿缺失不见, 前臂、手部或者小腿、足部直接连于躯干之上; 远侧海豹肢畸形则是前臂或小腿部分缺失, 手部或足部直接衔接上臂或大腿, 而且手部或足部往往还伴有畸形情况[1]。至于未分类型的海豹肢畸形, 患肢的上臂与前臂虽然都存在, 却呈现出缩短的状态, 具体的表现形式丰富多样, 比如有的肱骨近段缺失, 桡骨同样缺失, 仅手部保留; 有的肱骨近段缺失, 尺桡骨出现融合现象, 手部依然存在; 还有的肱骨部分缺失并且和尺桡骨融合在一起, 手部依旧保留[2]。海豹肢畸形常可并发其他畸形和异常, 常见的综合征有 Roberts-SC 海豹肢综合征、DK 海豹肢综合征、Schinzel 海豹肢综合征等。在上述这些综合征当中, 只有 Schinzel 海豹肢综合征典型表现为尺骨缺失且伴有尺骨 - 肱骨融合现象, 在实际临床诊疗过程中, 患者通常会面临手指缺失或者手指发育不全的问题, 并且还可能合并骨盆骨发育不全以及骶骨发育不全等多发性的结构畸形[3]。该综合征所涉及的畸形范围颇为广泛, 主要体现为近段或(和)中段肢体缺失、骨盆骨发育不全甚至缺如、颅骨存在缺陷。

神经源性膀胱(Neuropathic Bladder)具体是指由于中枢神经系统发生病变或者周围神经系统出现问题, 进而引发的膀胱和尿道括约肌功能障碍。其致病因素较为多元, 涵盖了先天性以及损伤性这两大类别。先天性因素包含脊柱发育不良、骶骨发育不全等; 损伤性因素则有脊柱损伤、马尾受压、神经炎症以及神经退行性病变等。神经源性膀胱下尿路功能障碍所呈现出的症状各不相同, 诸如存在充盈障碍、排空障碍, 或者是二者兼而有之的复杂情形, 其严重程度与神经系统病变所处的位置、性状以及进展态势等诸多因素密切相关。神经源性膀胱对患儿的日常生活质量会产生极大的负面影响, 其中尿失禁这一症状表现得最为突出, 通常是由膀胱过度活动、尿道括约肌功能障碍, 或者是二者共同作用所引发的[4]。

回顾以往的相关病例报道资料, 1990 年 Schinzel 曾记录过两个姐妹病例, 她们都未能长出长骨, 还伴有少指(趾)畸形, 其中一名存活下来, 骨盆发育不全, 枕骨颅骨缺损, 但智力处于正常水平; 1993 年 Chitayat 等人采用术语 Schinzel-phocomelia 综合征描述了一名女孩, 该女孩患有中段肢体畸形以及骶骨发育不全[5], 但无颅骨缺损。1996 年 Evliyaoglu 等人报道过一例 Schinzel 海豹肢综合征合并排尿异常的患儿[6], 该患儿右臂短, 前臂处于屈曲位置, 她的右手只有两根手指, 左手的无名指有斜指畸形, 骶骨尾骨区柔软, 下肢未见异常, 颅骨顶点处有很大的颅骨缺损并伴有额外的尿路异常。在本病例当中, 患儿双侧上肢呈现出海豹肢畸形的状态, 双前臂尺骨缺失, S4 及以下骶尾骨同样缺失不见, 没有颅骨的异常缺损, 尿流动力学检查结果清晰地提示: 膀胱处于过度活动状态, 并且伴有急迫性尿失禁症状。基于上述临床表现与检查结果, 该患儿被诊断为 Schinzel 海豹肢综合征合并神经源性膀胱。通过查阅既往的医学文献资料, 目前国内未见 Schinzel 海豹肢综合征合并排尿异常相关的病例报道。

回溯过往历史, 海豹肢畸形患儿曾因孕妇服用药物“反应停(沙利度胺)”而被大量报道。自沙利度胺上市以来, 全球范围内多达 46 个国家, 有超过 10,000 名儿童在出生之际便患有一系列严重畸形[7], 究其根源, 沙利度胺能够通过抑制胎儿血管生成这一关键环节, 进一步对胎儿肢体以及重要脏器的血液供应造成严重干扰, 最终诱发胎儿畸形[8]。在本病例当中, 患儿母亲明确否认孕期服用过任何可能导致胎儿畸形的药物, 由此, 我们能够排除患儿母亲孕期服用沙利度胺, 进而致使患儿出现海豹肢畸形的可能

性。据患儿母亲自述, 患儿胎心出现的时间相较于双胞胎哥哥晚了 2 周, 鉴于肢体的正常发育高度依赖于完整且良好的脉管系统, 我们据此合理推测, 胎心出现较晚这一情况致使患儿胚胎时期血流供应出现异常, 对胎儿肢体的正常发育进程造成了干扰[9], 从而诱发了 Schinzel 海豹肢综合征。

神经源性膀胱(Neurogenic Bladder, NB)是由中枢神经系统病变或周围神经系统病变所诱发的膀胱和尿道括约肌功能障碍, 其成因囊括了先天性因素与损伤性因素。先天性因素典型的有脊柱发育不良、骶骨发育不全等; 损伤性因素常见的如脊柱损伤、马尾受压、神经炎症及神经退行性病变等[4]。结合本患儿的影像学检查结果进行综合且深入地分析后, 我们认为本患儿神经源性膀胱的病因当属非创伤性脊髓损伤, 患儿 S4 及以下骶骨缺失, 脊髓发育不良, 低级排尿中枢不完善, 最终引发了排尿肌协同失调的不良状况。

该病例报道已获得病人的知情同意。

参考文献

- [1] Patel, A.H., Kreuzer, S.W. and Sherman, W.F. (2021) Bilateral Total Hip Arthroplasty in the Setting of Developmental Dysplasia of the Hip and Extreme Hip Flexion Requirements Due to Phocomelia. *Arthroplasty Today*, **8**, 262-267.e1. <https://doi.org/10.1016/j.artd.2021.01.005>
- [2] 陈秀兰, 李胜利. 与海豹肢畸形有关的综合征产前超声诊断[J]. 中华医学超声杂志(电子版), 2012, 9(7): 586-588.
- [3] AlQattan, M.M., AlAbdulkareem, I., Ballow, M. and Al Balwi, M. (2013) A Report of Two Cases of Al-Awadi Raas-Rothschild Syndrome (AARRS) Supporting That “Apparent” Phocomelia Differentiates AARRS from Schinzel Phocomelia Syndrome (sps). *Gene*, **527**, 371-375. <https://doi.org/10.1016/j.gene.2013.05.023>
- [4] Truzzi, J.C., Almeida, F.G.d., Sacomani, C.A., Reis, J. and Rocha, F.E.T. (2022) Neurogenic Bladder—Concepts and Treatment Recommendations. *International Brazilian Journal of Urology*, **48**, 220-243. <https://doi.org/10.1590/s1677-5538.ijbu.2021.0098>
- [5] Olney, R.S., Hoyme, H.E., Roche, F., Ferguson, K., Hintz, S. and Madan, A. (2001) Limb/Pelvis Hypoplasia/Aplasia with Skull Defect (Schinzel phocomelia): Distinctive Features and Prenatal Detection. *American Journal of Medical Genetics*, **103**, 295-301. <https://doi.org/10.1002/ajmg.1560>
- [6] Evliyaoglu, N., Temoçin, A.K., Altmtas, D.U., Duman, N., Satar, N. and Siileymanova, D. (1996) Phocomelia, Ectrodactyly, Skull Defect and Urinary System Anomaly: Schinzel-phocomelia Syndrome? *Clinical Genetics*, **49**, 70-73. <https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.1996.tb04330.x>
- [7] Vargesson, N. (2015) Thalidomide-Induced Teratogenesis: History and Mechanisms. *Birth Defects Research Part C: Embryo Today: Reviews*, **105**, 140-156. <https://doi.org/10.1002/bdrc.21096>
- [8] Gao, S., Wang, S., Fan, R. and Hu, J. (2020) Recent Advances in the Molecular Mechanism of Thalidomide Teratogenicity. *Biomedicine & Pharmacotherapy*, **127**, Article 110114. <https://doi.org/10.1016/j.biopha.2020.110114>
- [9] Vargesson, N. (2018) The Teratogenic Effects of Thalidomide on Limbs. *Journal of Hand Surgery (European Volume)*, **44**, 88-95. <https://doi.org/10.1177/1753193418805249>