

胎盘畸胎瘤或无心无定形畸胎儿： 1例DNA基因分型研究

Austin McHenry, M.D., Raffaella Morotti, M.D., and Pei Hui, M.D., Ph.D.

摘要：迄今，文献已报道 40 例胎盘畸胎瘤和 21 例脐带畸胎瘤，这类实体与其他部位发生的畸胎瘤相似，被认为是起源于异位全能性生殖细胞，可以形成三个胚层中的一个或多个胚层。基于缺乏中轴骨发育和/或独立的脐带连接，这些实体不能称作无心双胎。依据上述标准，本文报道的病例符合胎盘畸胎瘤的诊断，但是，我们在对 2 个样本的“畸胎瘤”及其相对应的正常胎盘组织进行 DNA 基因分型分析后，发现除了其中 1 个样本的一个位点出现杂合性缺失，所有微卫星多态性位点都有相同的遗传学表达谱。结果表明，这例“畸胎瘤”实际上是一个单卵无心（无定形的）双胎，是单卵双胎在胚胎发育过程中发生异常分离，从而形成连续体的结果。总而言之，我们首次报道了 1 例所谓“胎盘畸胎瘤”的 DNA 基因分型研究结果。结论：除非通过分子基因分型可以排除单卵双胎，否则不能使用“胎盘畸胎瘤”的诊断术语。

关键词：胎盘；畸胎瘤；无心畸形；单卵双胎；DNA基因分型

(*IJGP*. 2022 Jan.;41(1):51-58)

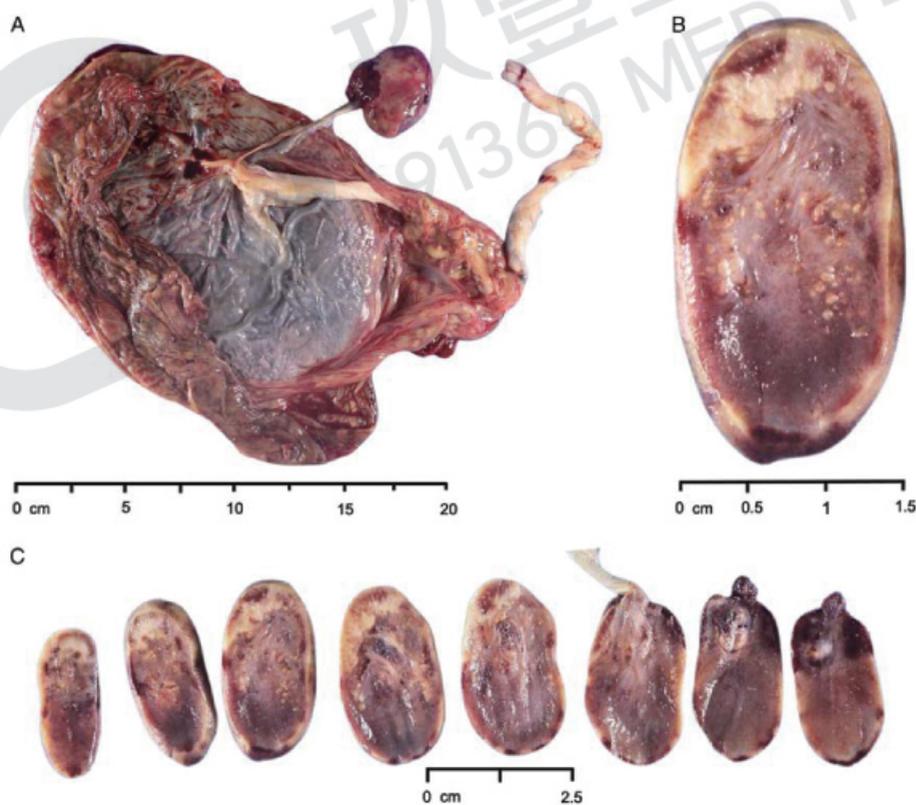


图1.胎盘病变肉眼检查 (A) 一个 3.5cm 实性肿块，由长 5.5cm、部分被覆胎膜的血管连接附着于胎盘胎儿面，并于胎盘的脐带插入处插入脐带；(B) 衬覆包含皮肤和毛发的不均质切面；(C) 骨骼和出血区域（右侧）。

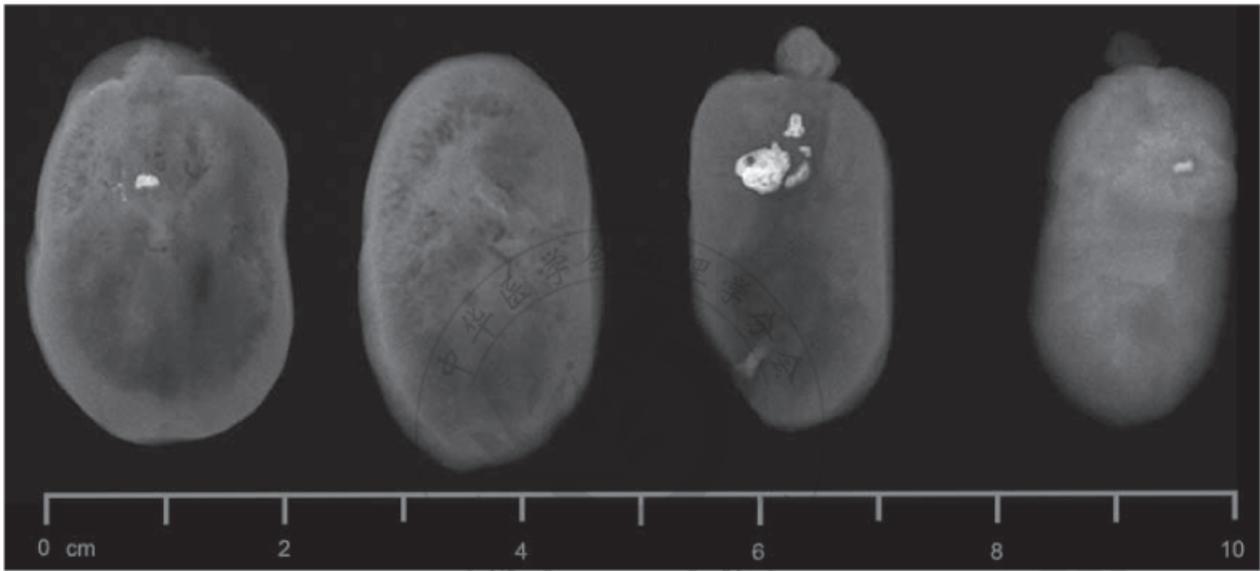


图2.所选切面的X线图像显示局灶、不规则的中轴骨形成。

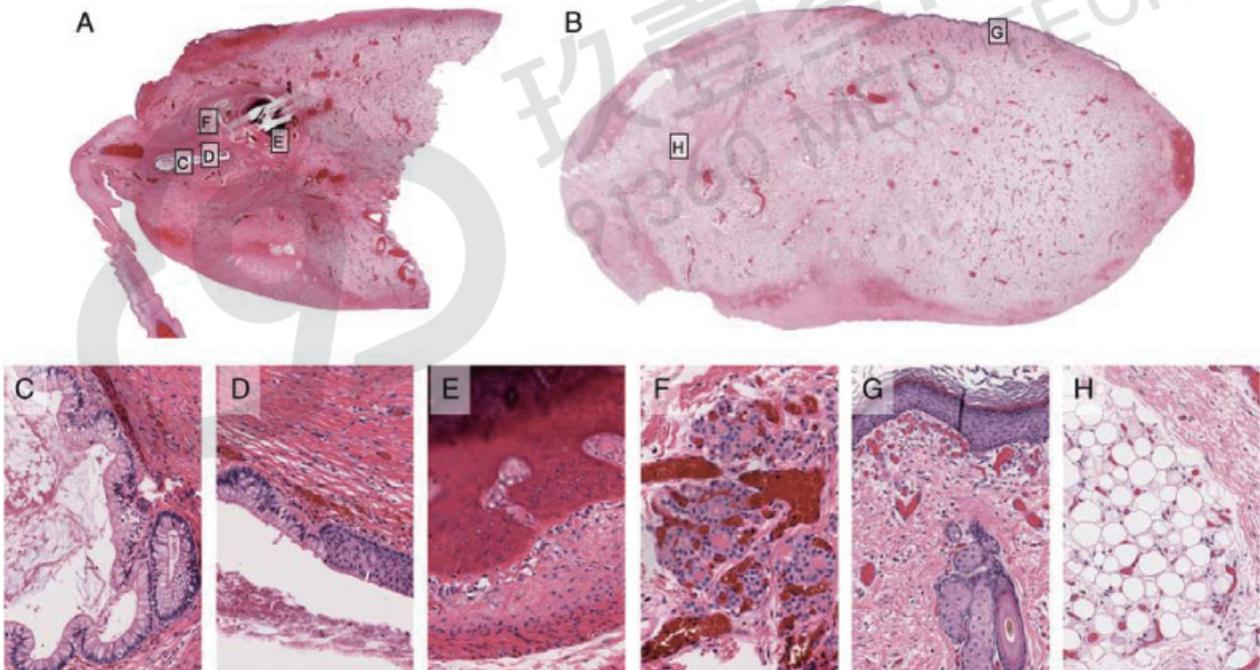


图3.具有代表性的肿块组织学扫描切片显示 (A, B) 组织结构境界清楚, 上附 1 根血管蒂, 切面见内脏脏器组织结构分布于血管及疏松结缔组织基质中。高倍镜显示 (C) 内衬肠型上皮的管状结构; (D) 管腔内清晰可见鳞-柱状上皮交接; (E) 编织骨; (F) 滤泡型细胞环绕胶质样物质的基质; (G) 表面被覆复层鳞状上皮, 并见毛发及皮肤附属器结构; (H) 脂肪组织。

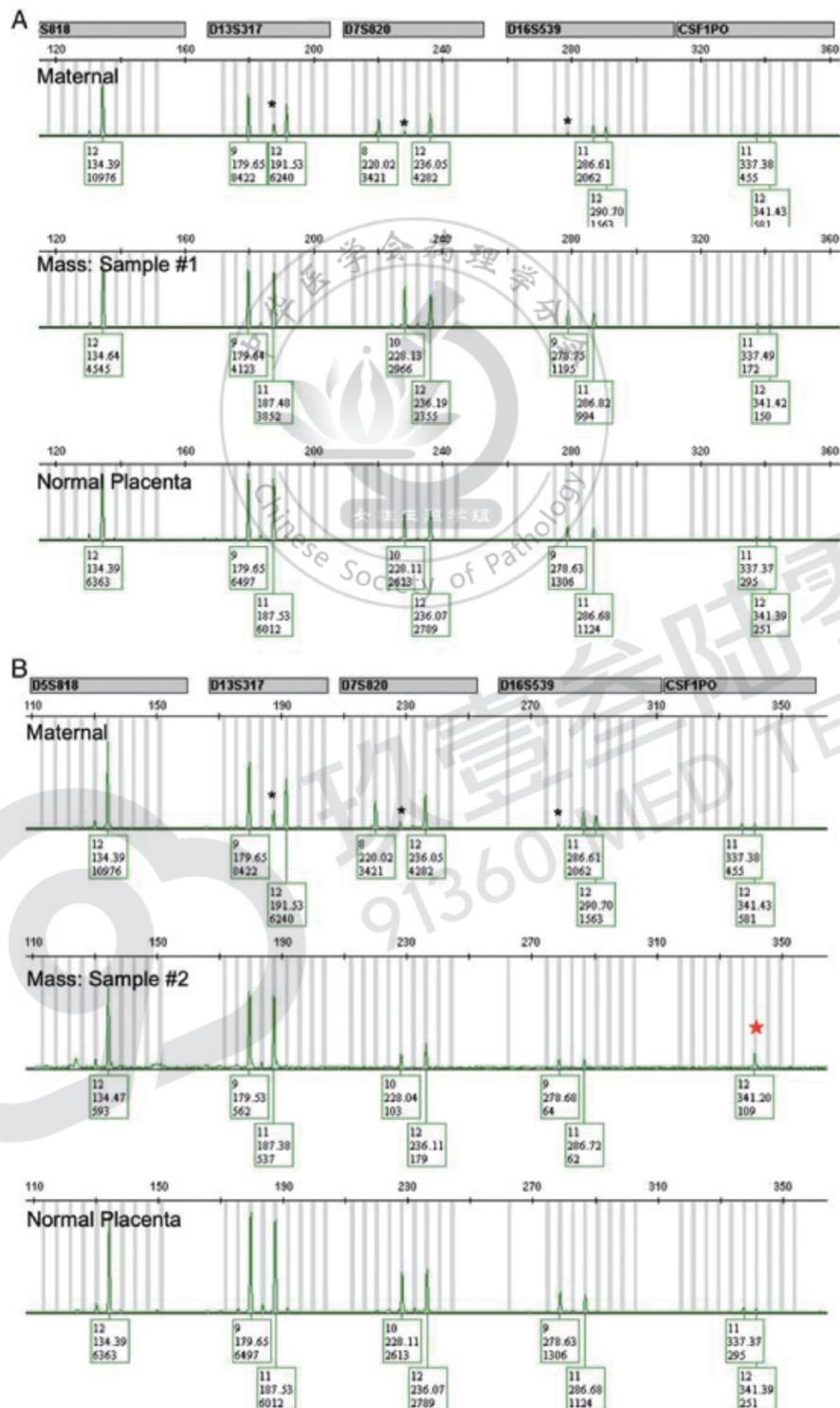


图4.应用多重聚合酶链反应 (PCR) 对母体组织 (maternal)、胎盘肿块 (mass samples) 和正常胎盘组织 (normal placenta) 的 16 个短串联重复多态性位点进行 DNA 基因分型分析。(A) 初步分析显示肿块 (mass: sample #1) 和正常胎盘 (normal placenta) 的等位基因分布完全相同。值得注意的是, 由于胎盘组织 (黑星) 的轻微交叉污染, 使得母体样本中出现父系等位基因。(B) 第二个肿块组织样本 (mass: sample #2) 基因分型显示 CSF1PO 等位基因缺失 1 个, 呈现杂合性缺失 (红星), 其余所有等位基因与正常胎盘 (normal placenta) 等位基因模式均相同。

表1. 胎盘畸胎瘤的病例报道

年份	作者	国家	引文	
1	1925	Morville	法国	Morville (1)
2	1928	Kuster	德国	Küster (3)
3	1939	Perez	阿根廷	Perez et al. (4)
4	1964	Fox	英国	FoxandButler-Manuel (2)
5	1964	Fujikura	美国	Fujikuraand Wellings (5)
6	1972	Joseph	美国	Joseph and Vogt (6)
7	1982	Kobos	德国	Kobos and Sporny (7)
8	1982	Smith	澳大利亚	Smith and Pounder (8)
9	1985	Calame	荷兰	Calame and van derHarten (9)
10	1987	Nickell	美国	Nickel and Stocker (10)
11	1987	Pages	法国	Pages et al. (11)
12	1987	Svanholm	瑞典	Svanholm and Thordsen (12)
13	1988	Reus	德国	Reus and Geppert (13)
14	1989	Unger	美国	Unger (14)
15	1989	Fernández Figueras	西班牙	Fernández Figueras et al. (15)
16	1991	Akimov	俄国	Akimov (16)
17	1991	Block	美国	Block (17)
18	1994	Sironi	意大利	Sironi et al. (18)
19	1994	Gayer	澳大利亚	Gayer et al. (19)
20	1994	Williams	美国	Williams and Williams (20)
21	1995	Jaswal	印度	Jaswal et al. (21)
22	1995	Wang	中国	Wang et al. (22)
23	1996	Koumatakis	希腊	Koumantakis et al. (23)
24	1996	Shimojo	日本	Shimojo et al. (24)
25	1998	Elagos	土耳其	Elagöz et al. (25)
26	1999	Awatif	沙特阿拉伯	Awatif (26)
27	1999	Meinhard	保加利亚	Meinhard et al. (27)
28	2001	Gillet	比利时	Gillet et al. (28)
29	2002	Chandy	印度	Chandy et al. (29)
30	2004	Ahmed	印度	Ahmed et al. (30)
31	2005	Anurada	印度	Anuradha et al. (31)
32	2008	Gaffar	阿拉伯联合酋长国	Gaffar et al. (32)
33	2008	Tan	马来西亚	Tan et al.(33)
34	2009	Dangela	土耳其	Buyukkurt et al. (34)
35	2010	Kudva	印度	Kudva et al. (35)
36	2012	Prashanth	印度	Prashanth et al.(36)
37	2014	Garcia-Riano	哥伦比亚	García-Riaño et al.(37)
38	2014	Hasain	巴基斯坦	Husain(38)
39	2017	Khedr	美国	Khedr et al.(39)
40	2020	TingTing	中国	Tingting et al.(40)

表2. 脐带畸胎瘤的病例报道

年份	作者	国家	引文	
1	1871	Budin	法国	Budin(42)
2	1923	Haendly	德国	Haendly(43)
3	1958	Kreyberg	挪威	Kreyberg(44)
4	1972	Heckmann	德国	Heckmann et al.(45)
5	1985	Bersch	德国	Bersch et al.(46)
6	1985	Smith	美国	Smith and Majmudar(47)
7	1993	Wagner	德国	Wagner et al.(48)
8	1994	Kreczy	澳大利亚	Kreczy et al.(49)
9	2001	Satgé	法国	Satgé et al.(50)
10	2005	Hargitai	匈牙利	Hargitai et al.(51)
11	2006	Del Sordo	意大利	Del Sordo et al.(52)
12	2010	Novikova	俄罗斯	Novikova(53)
13	2012	Keene	英国	Keene et al.(54)
14	2013	Crahes	法国	Crahes et al.(55)
15	2014	Demir	土耳其	Demir et al.(56)
16	2014	Chavali	印度	Chavali et al.(57)
17	2014	Husain	巴基斯坦	Husain(38)
18	2017	Van Keirsbilck	比利时	Van Keirsbilck et al.(58)
19	2020	Travessa	葡萄牙	Travessa et al.(59)
20-21	2020	Sleptsov	俄罗斯	Sleptsov et al.(60)

(戴小东 曲利娟 翻译 杨向红 审校)