

- [J]. *Epilepsia*, 1998, 39(9): 960-964.
- [7] Schumacher RF, Forster J. The CNS symptoms of rotavirus infections under the age of two[J]. *Klin Pediatr*, 1999, 211(2): 61-64.
- [8] Imai K, Otani K, Yanag HK, Li Z-G, Futagi Y, Ono J, et al. Local VEEG recording of three partial seizures in a patient with benign infantile convulsions associated with mild gastroenteritis[J]. *Epilepsia*, 1999, 40(10): 1455-1458.
- [9] Liu X-Y, Jiang Y-W, Wu J, Feng B-R, Zhang Y-P, Lin Q. Clinical observation and long-term follow-up of benign infantile epilepsy (in Chinese)[J]. *Chin J Pediatr*, 2003, 41(1): 14-16.
- [10] Hongou K, Konishi T, Yagi S, Araki K, Miyawaki T. Rotavirus encephalitis mimicking afebrile benign convulsions in infants[J]. *Ped Neurol*, 1998, 18(4): 354-357.
- [11] Pang XL, Joensuu J, Vesikari T. Detection of rotavirus RNA in CSF in a case of rotavirus gastroenteritis[J]. *Pediatr Infect Dis J*, 1996, 15(6): 543-545.
- [12] Uemura N, Okumura A, Negoro T, Watanabe K. Clinical features of benign convulsions with mild gastroenteritis[J]. *Brain Dev*, 2002, 24(8): 745-749.
- [13] Capovilla G, Vigevano F. Benign idiopathic partial epilepsies in infancy[J]. *J Child Neurol* 2001, 16(12): 874-881.
- [14] Okumura A, Uemura N, Negoro T, Watanabe K. Efficacy of antiepileptic drugs in patients with benign convulsions with mild gastroenteritis[J]. *Brain Dev*, 2004, 26(3): 164-167.
- [15] Contino MF, Lebby T, Arcinue EL. Rotavirus gastroenteritis infection causing afebrile seizures in infancy and childhood[J]. *Am J Emerg Med* 1994, 12(1): 94-95.

(Edited by Le ZHONG)

· 病例报告 ·

22 号环状染色体综合征 1 例报告

黄建军

(广州市儿童医院呼吸科, 广东广州, 510120)

[中图分类号] Q987.1 [文献标识码] E

男婴, 3 个月, 因咳嗽 5 d 入院。患儿为第 2 胎第 2 产, 足月顺产, 出生体重 2.5 kg, 无窒息抢救史, 生后至今哭声细弱, 吸奶差, 生长慢, 对外界反应较差。其姐 3 岁, 生长发育正常。父母健康, 非近亲结婚, 家族中无类似病例。体查: 体重 3.8 kg, 头围 32 cm, 颅骨重叠, 神志清楚, 哭声细弱, 反应差, 低位耳, 双耳听力差, 眼距增宽, 内眦赘皮, 鼻梁宽, 硬腭高, 全身肌张力低下, 心脏听诊闻及柔和的收缩期杂音, 彩色多普勒示卵圆孔未闭、动脉导管未闭, 胸部 X 线检查未见异常。疑诊猫叫综合征。染色体检查分析示: 46, XY, -22, +r(22) (p12q13), 确诊为 22 号环状染色体综合征。家长放弃治疗出院。

22 号环状染色体综合征是由第 22 号染色体突变所致的临床综合征, 1977 年由 Hunter 等^[1]首次报道。常见的特征有: 中度的发育和智力障碍, 不能读, 不能写, 小头, 中指骨短, 妇女多毛症, 球形鼻, 上

腭发育不良, 肌张力减退, 运动失调性步态等。生存期一般无明显影响。有一家三代 5 人中带有 r(22) 的报道^[2]。国外已有多例 22 号环状染色体综合征的报道, 国内迄今报道女性 22 号环状染色体综合征 1 例伴有感音性耳聋^[3]。本例患儿为男性, 家系中无类似病人, 遗憾的是未能作其家系染色体分析。

[参 考 文 献]

- [1] Hunter AG, Ray M, Wang HS, Thompson DR. Phenotypic correlations in patients with ring chromosome 22 [J]. *Clin Genet*, 1977, 12(4): 239-249.
- [2] Stoll C, Roth MP. Segregation of a 22 ring chromosome in three generation [J]. *Hum Genet*, 1983, 63(3): 294-296.
- [3] 杨卫平, 杨柳, 孟昭和. 22 号环状染色体综合征引起耳聋 1 例报告 [J]. *临床儿科杂志*, 1997, 15(3): 199-200.

(本文编辑: 吉耕中)