

· 病例报告 ·

同胞兄弟二人同患粘多糖病Ⅱ型报告

邓瑾瑜, 宋元宗, 柳国胜, 郝虎

(暨南大学附属第一医院儿科, 广东 广州 510632)

[中图分类号] R394 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2006)04-0350-01

患儿系同胞兄弟, 年龄分别为4岁半和2岁9个月。于2005年7月20日同来本院儿科就诊。家长在长子半岁、次子两岁时发现其双手指短粗伴伸直困难, 双肘、膝等关节亦逐渐出现伸直障碍。患儿的3个舅舅也有类似表现, 其中两个分别于5岁和16岁去世, 另一位20岁, 现病危在家; 尚有一表舅亦于16岁病故, 另一远房表弟也正患病, 症状与该二患儿相似, 家系遗传方式见图1。

体查: 两患儿身高均低于同龄儿, 语言发育迟缓。弟颈部、躯干及上肢皮肤布满针尖大小红色丘疹, 压之不褪色。头大, 面容粗陋, 眼距稍宽, 发际偏低, 鼻梁轻塌, 颈短。兄腹部膨隆明显, 两患儿肝脏均大, 均有双手指、足趾短粗, 掌指关节、肘关节与膝关节伸直稍困难。兄1岁时因双侧腹股沟斜疝行修补术。临床检验结果: 血浆艾杜糖硫酸酯酶: 兄4 h 4.5 nmol/mL, 弟4 h 3.9 nmol/mL (正常范围4 h:

317~668.2 nmol/mL); 尿粘多糖检测: 兄弟二人尿甲苯胺蓝试验结果均为阳性; 患儿父亲IDS基因检测未发现突变, 其母亲IDS基因Exon9发生移码突变, 为粘多糖病Ⅱ型携带者; B超: 兄弟二人肝形态均稍大, 兄右肋下4 cm, 弟右肋下3 cm, 肝实质回声均匀, 未见占位病变; 心脏彩色多普勒检查, 兄: 主动脉无冠瓣脱垂, 左房稍大, 室间隔稍厚, 二尖瓣前叶脱垂并轻度二尖瓣返流(MI)、三尖瓣返流(TI); 弟: 左房稍大, 室间隔与左室后壁稍厚, 二尖瓣后叶脱垂并轻度MI、轻度主动脉瓣返流(AI)、极轻度TI; X线骨、关节片检查, 兄: 胸椎及腰椎体发育较小, 呈上下缘双凸畸形, 以胸腰段为著, 双侧肋骨呈膨胀性改变, 可见飘带征; 弟: 腰2椎体前下缘凸出, 呈鸟嘴样, 第10、11双侧肋骨中段呈膨胀性改变, 似飘带征。MRI: 兄弟二人双侧侧脑室周围及半卵圆中心脑白质变性。

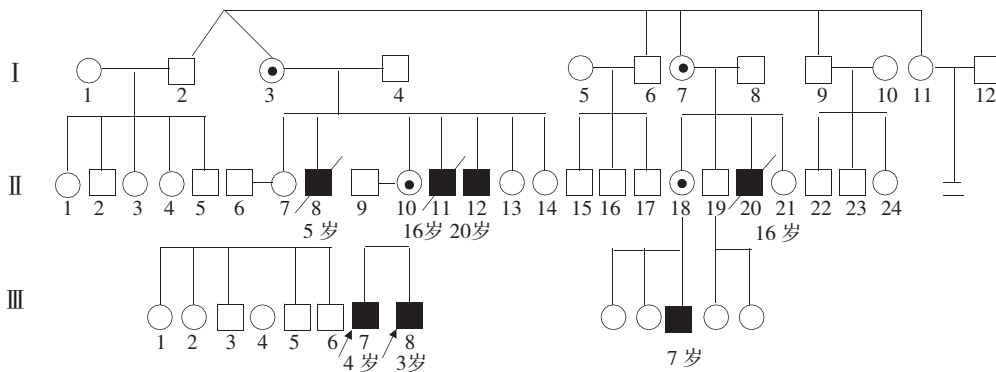


图1 MPS II一家系图

讨论: 粘多糖病^[1] (mucopolysaccharidosis, MPS) 是由于溶酶体中某些酶缺乏, 使不同的酸性粘多糖在体内不能完全降解, 导致不同种类的粘多糖在体内各组织内沉积而引起的临床表现不完全相同的一

组疾病。根据临床表现和酶的缺陷不同, MPS 可分为6型。MPS II为粘多糖病中唯一以X性连锁隐性遗传性疾病, 故多男性发病, 女性多为携带者, 女性亦有发病者, 但十分罕见, 粘多糖病的临床诊断主要

[收稿日期] 2006-01-22; [修回日期] 2006-03-06
[作者简介] 邓瑾瑜, 男, 在读硕士研究生, 主治医师。主攻方向: 新生儿疾病。
[通讯作者] 柳国胜, 教授, 暨南大学附属第一医院儿科。邮编: 510632。

根据其临床表现、X线骨片特点和尿中排出不同的粘多糖增多而作出。各型 MPS 的确切诊断需测定白细胞或皮肤成纤维细胞特异酶的活性。粘多糖病 II 型(MPS II)^[2]是由于酶基因的大量缺失和各种突变使艾杜糖硫酸酯酶(IDS)的活性缺失,引起硫酸皮肤素和硫酸乙酰肝素在组织中沉积和由尿排出。该病于 1917 年由加拿大内科医生 Charles Hunter 首次发现,发病率约十万分之一。由于临床表现不同,可分为重型(经典的 Hunter 综合征)和轻型。重型临床表现常有面容粗糙、身材矮、骨发育不良、关节强直、肝脾肿大和疝气,严重者出现智力障碍,多无角膜浑浊,听力丧失较常见,皮肤常有小丘疹分布于肩、背部,可有心血管疾病,寿命可达 20 岁以上;轻型临床表现与重型相似,但寿命较长,可存活到 40 多岁。粘多糖沉积在气管和支气管,引起呼吸道阻塞和后继的心力衰竭,是绝大多数 MPS II 患

者的死因。艾杜糖硫酸酯酶基因(12s)位于 Xa28 区,由 9 个外显子编码,其跨度近 24Kb。到目前为止全世界将近有 300 个不同的突变位点被确定,包括碱基缺失、插入、点突变和剪接位点突变。

目前该病尚无根治办法,主要是对症治疗。家系突变性质已知者可借 DNA 检测出杂合子携带者,并进行婚姻和生育指导;培养的羊水细胞、绒毛膜细胞中特异酶的测定可在产前获得诊断。

[参 考 文 献]

- [1] 胡亚美,江载芳. 诸福棠实用儿科学[M]. 第 7 版下册. 北京:人民卫生出版社,2002,2174-2179.
- [2] 宁寿葆. 现代实用儿科学[M]. 上海:复旦大学出版社,2004,995-997.

(本文编辑:吉耕中)

· 病例报告 ·

右位心并左肺舌叶不张纵隔肺疝 1 例

李占魁¹,李润民²,刘惠¹,邓艾琳¹

(西安交通大学第二医院 1. 儿科学教研室;2. 放射科,陕西 西安 710004)

[中图分类号] R725.4 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2006)04-封Ⅲ-02

患儿,男,5月,因咳嗽、气喘4d急诊入院。当地基层医院出生,生产史正常。查体:T 37.5℃,P 110次/min。R 48次/min,体重9kg,吸气时锁骨上窝轻度凹陷,双肺可闻及喘鸣及小湿性啰音,左上肺呼吸音减低,心尖搏动位于右锁骨中线第5肋间内0.5cm,心浊音界大部分位于右胸腔,心率110次/min,律齐,各瓣膜听诊区未闻及杂音,腹软,肝脾未扪及;入院后按支气管肺炎、先天性心脏病(右位心)给予头孢三嗪、强心、吸氧等治疗;治疗过程中突然出现呼吸困难、口周及四肢青紫,经镇静、吸氧、吸痰、拍背后好转,随后反复出现,每次发作均于体位变动或哭闹时出现,但心博有力,给予镇静吸氧后好转,病情稳定后曾先后进行心脏B超、心电图、胸片、透视及胸部CT检查;心脏B超显示:心脏位于右侧胸腔,探头置胸骨右缘按常规方位作镜面

探查,心尖四腔切面显示两组房室瓣分别开向两个心室腔,开放闭合良好,其他切面显示主动脉瓣和肺动脉瓣及大动脉位置正常,见图1;心电图I导联T波倒置、P波与QRS波直立,见图2;胸片显示心影位于右侧胸腔,左肺舌叶不张,两肺野散在点片状阴影,透视下可见左上肺于纵隔上向右侧疝入,形状似“海豚出水”,哭闹用力时向上疝入达第2颈椎水平,左舌叶可见实变影,双膈肌光滑,肝脏位于右季肋部,胃泡位置正常,见图3~6;胸部CT显示:右位心,左肺舌叶不张,支气管肺炎,见图7,8。经加强抗感染力度、镇静、吸氧、对症支持等治疗10d后,病情趋于稳定,病程第15天复查胸片左舌叶不张基本吸收,仅留有索状影,透视下左肺纵隔疝消失,带药出院,两月后随访未再反复。

讨论:右位心可分为三种类型,真正右位心、右

[收稿日期]2006-03-01;[修回日期]2006-05-05
[作者简介]李占魁,男,副教授,儿科教研室副主任。主攻方向:新生儿疾病。