

讨论:先天性结肠闭锁和狭窄临床少见,在消化道闭锁和狭窄病例中发生率仅稍高于胃闭锁,约占 10%^[1]。对于其病因,目前多数学者倾向于在胚胎期肠系膜血液供应障碍导致缺血、坏死、闭锁畸形的学说,可能因素有宫内肠系膜血栓、肠套叠等^[2]。

对于大多数结肠闭锁和狭窄的患儿,常常在新生儿期即因为胎便排出障碍、进行性加重的低位肠梗阻而就诊。本病依据病史、体格检查以及钡剂灌肠即可明确诊断,远端结肠往往因废用而发育不良,在肛门指诊时经常是灰色肠内容或极少量的墨绿色胎便。但对于狭窄段短而且在稀水便时可以通过的患儿,则表现为慢性不全性梗阻,症状可时好时坏,本例即为如此,此时需要与先天性巨结肠合并小肠结肠炎相鉴别,但根据胎便排出情况、肛诊所见和消化道造影均可作出正确诊断。

手术治疗是结肠狭窄的唯一手段,但根据就诊时间和病理变化的不同术式选择不同。现在对于选择结肠造瘘还是一期肠吻合手术尚存在争议,新生儿期患者常常因为近端和远端肠管口径比例悬殊而

选择一期造瘘、延期吻合的方案,若口径允许也可行端侧吻合或者裁剪吻合。本例患者由于狭窄段可通过稀水便,远端结肠和直肠由于粪便储存的原因发育尚可,故行一期肠切除肠吻合,但必须注意的是由于长期粪便蓄积、毒素吸收的原因,局部肠壁常常并发炎症水肿造成吻合口愈合不良,所以应该充分评估,若条件不佳则行分期手术,本例患者术前经过禁食、营养支持以及抗肠道感染等治疗后肠壁状态得到好转,术中选择一期吻合。

[参 考 文 献]

[1] Watts AC, Sabharwal AJ, MacKinlay GA, Munro FD. Congenital colonic atresia: should primary anastomosis always be the goal? [J]. *Pediatr Surg Int*, 2003, 19(1-2):14-17.

[2] Dalla Vecchia LK, Grosfeld JL, West KW, Rescorla FJ, Scherer LR, Engum SA. Intestinal atresia and stenosis: a 25-year experience with 277 cases[J]. *Arch Surg*, 1998, 133(5):490-497.

(本文编辑:吉耕中)

· 病例报告 ·

13q 部分三体综合征 1 例

彭薇,杨晓,朱丽娜,马宁,刘欣,王蔚

(北京军区总医院附属八一儿童医院遗传研究所,北京 100070)

[中图分类号] R596.1 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2009)08-0700-02

患儿,女,1 个月,第 2 胎,足月顺产,出生体重 3 300 g,胎膜早破 12 h,出生情况无特殊,生后呼吸稍促,可闻及喉部痰鸣音,1 d 前出现口唇、肢端发绀,为明确诊断至我院就诊。其母否认孕期有化学药品接触史,父母非近亲结婚,否认家族遗传病史。患儿身长 46 cm,体重 2.85 kg,精神反应可;全身皮肤轻度黄染,后背多毛,颈蹼,有腭裂,双耳耳位低,握拳时拇指外握,小指翘起;尖头畸形,前囟平软,张力不高。眼距宽,左眼眼裂小,左眼内斜、失明。口唇稍紫绀,口腔黏膜光滑,咽部无充血,呼吸急促,可闻及大气道痰鸣音,两肺可闻及大量大中水泡音。胸部 X 片:双肺纹理增多、模糊;头颅 CT:双额顶叶脑白质密度对称性略减低,少量蛛网膜下腔出血。临床诊断:新生儿肺炎、蛛网膜下腔出血、尖颅畸形、

先天性左眼失明、染色体病。

经外周血淋巴细胞培养,染色体 G 显带分析得到患儿染色体核型为:46,XX,-13,+der(图 1)。患儿父母拒绝作染色体检查,未做家系调查。



图 1 G 显带核型分析 箭头所示为衍生染色体

[收稿日期]2008-12-17;[修回日期]2009-02-20
[作者简介]彭薇,女,硕士,技师。主攻方向:遗传学。

利用分子学手段多重连接依赖式探针扩增法 (MLPA)检测特定基因的重复或缺失突变,结果发现 F7 基因(位于染色体 13q 末端)的扩增峰高于正

常对照,MLPA 分析结果显示扩增点高于正常阈值 (大于 1.5,图 2),表明病例存在 F7 基因重复突变,可以肯定患儿存在 13q 部分三体。

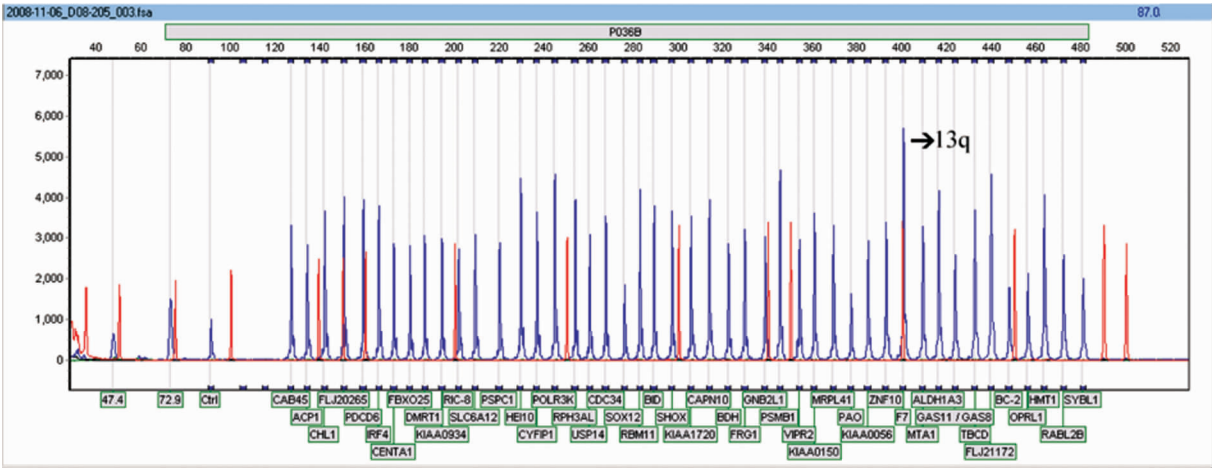


图 2 MLPA 分析结果

讨论:已知定位于 13 号染色体长臂上的基因大约有 610 个,如 PCDH9 原钙粘蛋白 9 前体(q 14.3-21.1),它编码的蛋白参与特定的神经连接和信号转导;ERCC5(q33)DNA 切割修复蛋白基因,突变可引起科凯恩综合征,出现严重的生长缺陷,精神发育迟滞,甚至恶病质;F7(q34)编码凝血因子 VII 等。所以 13 号染色体 13q14→qter 的基因重复可能出现上述任何基因表达异常。F7 基因含 9 个外显子,8 个内含子,染色体定位于 13q34。此基因编码凝血因子 VII,它是一个基本的维生素 K 依赖型的因子^[1]。此因子在血液循环中是以酶原的形式存在的,它可以被凝血因子 IXa, Xa, XIIa 激活,或是被小的蛋白质水解,此基因缺陷能导致凝血障碍。患儿 F7 基因重复,导致凝血功能异常,可能与患儿蛛网膜下腔出血有关。从 G 显带来看,患儿衍生染色体着丝粒的一端为 13q,普通 G 显带核型分析只能分析约 320~550 条带,所以另一端的来源从形态上观察还难以肯定。应用 MLPA 技术,发现位于 13q34 的 F7 基因存在重复突变。结合染色体 G 显带分析结果,患儿染色体为 13q 部分三体核型。这也说明当传统显带技术不能精确地判断染色体核型的时候,应用分子学辅助手段有助于进一步明确核型,使遗传咨询更为准确。推测患儿染色体核型异

常大都由于父母一方为平衡易位或倒位携带者,极少可能为新发生的突变。

13-三体常见的遗传病理有染色体不分离或染色体后期迟滞、家族性罗伯逊易位携带者及镶嵌体三种。其中 14% 源自家族性罗伯逊易位。13 号染色体部分三体易于存活,因而在临床上较其他染色体异常常见,但发生在 13-三体综合征的罗伯逊易位只有少量报道^[2]。为明确本病例是否为罗伯逊易位型 13-三体综合征,可以进一步通过荧光原位杂交 (FISH) 技术检测,以 13 号染色体特异性探针与中期分裂相进行荧光原位杂交。另外有效的产前超声学检查和胎儿染色体检查,有助于减少先天缺陷患儿的出生。医生应做好遗传咨询工作,告知患儿母亲再次妊娠时须做好产前诊断。

[参 考 文 献]

[1] McVey JH, Boswell E, Mumford AD, Kemball-Cook G, Tuddenham EG. Factor VII deficiency and the FVII mutation database [J]. Hum Mutat, 2001, 17(1):3-17.
[2] 李麓芸,夏家辉,戴和平.一例罕见的 13 号染色体间的罗伯逊易位型嵌合体[J].遗传学报,1980,7(4):327-331.

(本文编辑:吉耕中)