

## 2 讨论

未经治疗或妊娠34周后才开始治疗的梅毒孕妇所分娩的新生儿有40%~70%发生CS<sup>[1,2]</sup>。CS出现症状的年龄差异很大,2岁以内发病的为早期CS,2岁后发展为晚期CS<sup>[3]</sup>。CS患儿刚出生时大多缺乏临床表现,未经治疗的患儿约2/3在生后3~8周出现症状,几乎所有病例,在生后3月内都会出现症状。出生即有症状的患儿病情严重<sup>[1]</sup>。本组病例均为早期CS,出现症状平均日龄19d;6例出生即有明显症状,这些患儿病情危重,预后差。CS主要临床表现包括肝脾大、多形性皮损、贫血、血小板减少、病理性黄疸、鼻炎、肝功能异常、骨关节损害、淋巴结肿大等<sup>[1]</sup>。本组病例的表现与上述文献报道基本一致,但没有鼻炎和淋巴结肿大的病例,这可能与我们的观察的病例数较少有关。

梅毒血清学试验包括非梅毒螺旋体抗原试验和梅毒螺旋体特异性抗体检测。前者为筛查试验,后者为确诊试验。筛查试验和确诊试验结合可以增加敏感性,提高特异性<sup>[3]</sup>。母亲体内的IgG可以通过胎盘进入胎儿体内,使新生儿的梅毒血清学试验结果阳性。因此不能仅根据新生儿梅毒血清学试验阳性就诊断CS。而应该对比分娩时母亲和新生儿的梅毒血清学试验结果,如新生儿抗体滴度高于母亲的抗体滴度提示新生儿受到梅毒感染,若明显低于母亲抗体滴度,则不能肯定新生儿受到感染。近年出现了梅毒螺旋体IgM抗体检测方法,IgM不能通过胎盘,只能由胎儿感染后产生,可作为新生儿梅毒

的诊断指标<sup>[3,4]</sup>。

目前CS首选治疗药物是青霉素(每天10~15万U/kg),疗程10d。本组病例临床痊愈和好转13例,证明治疗有效。CS患儿生后早期多无症状,因此不能等到症状明显后才开始治疗。早期正规治疗是治愈的关键,可以避免发生晚期梅毒<sup>[5]</sup>。

CS死亡率约12%。未经治疗的CS约1/4~1/3可发生神经梅毒引起严重后遗症。神经梅毒早期无临床表现,但脑脊液可有异常[包括常规、生化异常,性病研究实验室试验(VDRL)或梅毒特异性抗体阳性]<sup>[1,2]</sup>。本组病例3例作脑脊液常规和生化检查,没有发现异常。因家属不同意,多数病例未进行脑脊液检查,这可能是本组病例未发现神经梅毒的原因。CS预防重点在于产前检查,防止带病受孕,以及对妊娠梅毒正规治疗。

## [参考文献]

- [1] 叶顺章,邵长庚. 性病诊疗与预防[M]. 北京:人民卫生出版社,2002,125-156.
- [2] Woods CR. Syphilis in children: congenital and acquired [J]. Semin Pediatr Infect Dis, 2005, 16(4):245-257.
- [3] 王露楠,邓巍,李金明. 梅毒螺旋体感染不同血清学诊断方法的临床评价[J]. 中华检验医学杂志, 2002, 25(6):352-353.
- [4] Rawstron SA, Mehta S, Bromberg K. Evaluation of a Treponema pallidum-specific IgM enzyme immunoassay and Treponema pallidum western blot antibody detection in the diagnosis of maternal and congenital syphilis [J]. Sex Transm Dis, 2004, 31(2):123-126.
- [5] 李湘波,廖祥福,徐伏良,周格. 新生儿先天性梅毒的早期诊断[J]. 中国当代儿科杂志,2002,4(3):239.

(本文编辑:吉耕中)

## · 病例报告 ·

# 遗传性多发性外生骨疣一家系3代5例报告

张喜凤,许玉刚,陈文欣

(聊城市第二人民医院小儿科,山东 临清 252601)

[中图分类号] R681.3 [文献标识码] D [文章编号] 1008-8830(2007)03-0258-02

多发性外生骨疣也称为干骺部连续症,以强调干骺部漏斗状塑造的畸形或称骨软骨瘤病。是一种常染色体显性遗传性骨病。有蒂骨性肿瘤常见于长

骨干骺端,出生时即可发生,并且在大小和数目上可不断增长,直到骨骺闭合为止。现将一家系3代5例报道如下。

[收稿日期]2006-08-21;[修回日期]2006-10-11

[作者简介]张喜凤,女,大学,主治医师。主攻方向:小儿呼吸消化。

## 1 临床资料

先证者,女,10岁,因呕吐、腹痛2d以“胃炎”入院。1岁时发现右股骨上端、双下肢胫腓骨上端近关节处有硬性骨样物质突出,生长缓慢,无明显不适,其母患有同病。入院时查体:神清,精神可,发育正常,步态正常,心肺(-),腹软,剑突下压痛,颈椎、右股骨上端、双下肢胫腓骨上端近关节处有多个骨样肿物与骨质相连,无明显触压痛。实验室检查,血钙、镁、磷、碱性磷酸酶正常。X检查:颈椎、右股骨近端、双胫腓骨近端见多个蒂形骨样肿物,由于骺端向外突出。请骨科会诊进一步确诊为多发性外生骨疣。

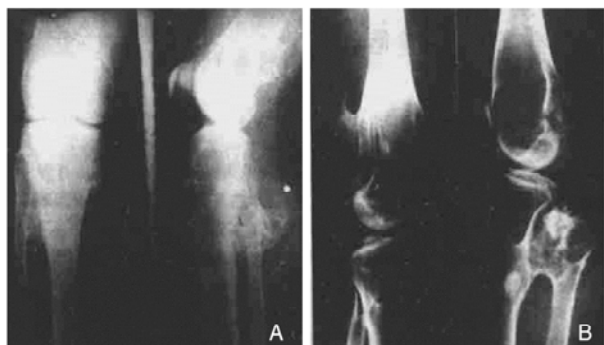


图1 下肢骨X线片。A:右股骨骨端、胫骨骨端均可见多个骨质隆起,腓骨上端可见菜花样骨质突起,边缘清晰;B:左腓骨上端可见一突出于皮质的骨性肿块影。

对其家系进行调查,由于隐私等原因,共调查出3代5人发病,均为女性,家系调查图见图2。起病年龄0~3岁,5例患者除先证者累及近颈椎关节处外,其余患者均在四肢近关节处有骨样肿物突出,质硬,不活动,无明显压痛,大小数目不等,生长缓慢,无明显疼痛及不适,成年后走路姿势异常。骨样肿物随年龄增长数目增多。成年后未见肿块增大及数目增多。

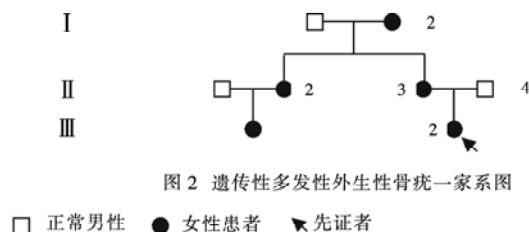


图2 遗传性多发性外生性骨疣一家系图

□ 正常男性 ● 女性患者 ▼ 先证者

## 3 讨论

本症主要为软骨异位,在长骨端发生软骨突出,逐渐成熟而终于骨化,一般男孩多见,男女之比为

7:3<sup>[1]</sup>。发病率>1/50 000<sup>[2]</sup>。本病病因尚未明确,据文献报道70%~80%有家族史,其中经父遗传占73%,经母遗传占27%。本病外显率为66.7%~100%<sup>[3,4]</sup>,本文3代5例患者有明显阳性家族史。本文家系特征为均为母亲传给其女儿,连续3代均有病人出现,其外显率为100%。有人统计约50%病例肿物发生在长骨干骺端,也可累及骨盆和肩胛带,而颅骨和脊柱则罕见<sup>[5]</sup>。本家系调查由于种种原因比较局限,长骨干骺端发生率为80%,且发病者均为女性,先证者累及颈椎,比较少见。本病为单基因遗传病,基因研究认为:该病至少与三个位点有关:定位在8q24.1的EXT1、定位在11p11-p13的EXT2、定位在19p的EXT3。EXT基因合成一种跨膜蛋白,这种蛋白与硫酸乙酰肝素(heparan sulphate, HS)的合成有密切关系,而HS是软骨的重要组成部分<sup>[6]</sup>。据统计,到目前为止,大约70%的患者与EXT1、EXT2的外显子序列中发生突变,其中在EXT1的突变有67种,在EXT2的突变有32种,分别位于EXT1、EXT2的外显子发现移码突变、无义突变、错义突变、剪接位点突变<sup>[7]</sup>。本病为良性病变,通常既无症状,又无功能障碍,故一般无需治疗。除非有严重并发症,妨碍关节功能或压迫血管、神经时则需手术,预后一般较好,但手术不彻底时则有复发或恶变可能。有文献报道<sup>[8]</sup>该病的恶变率为0.5%~2%,最常见为骨肉瘤<sup>[8]</sup>,其特征是疼痛突然加剧,肿块迅速增大,应尽早实行根治手术,而化学疗法或放射治疗则效果欠佳。本文患者日前尚未发现有恶变者,有待继续追踪观察。

## [参考文献]

- [1] 胡亚美,江载芳.实用儿科学(下册)[M].第5版.北京:人民卫生出版社,2002,2347.
- [2] Schmale GA, Conrad EU 3rd, Raskind WH. The natural history of hereditary multiple exostoses[J]. J Bone Joint Surg Am, 1994, 76(7):986-992.
- [3] Solomn L. Hereditary multiple exostoses[J]. Am J Hum Genet, 1964, 16(3):351-363.
- [4] Hennekam RC. Hereditary multiple exostoses[J]. J Med Genet, 1991, 28(4):262-266.
- [5] 吴墨,许争峰,朱瑞芳.遗传性多发性外生骨疣1例及家系报告[J].中国优生与遗传杂志,2006,14(2):126.
- [6] Hilton MJ, Gutierrez L, Martinez DA, Wells DE. EXT1 regulates chondrocyte proliferation and differentiation during endochondral bone development[J]. Bone, 2005, 36(3):379-386.
- [7] Hall CR, Cole WG, Haynes R, Hecht JT. Reevaluation of a genetic model for the development of exostosis in hereditary multiple exostosis[J]. Am J Med Genet, 2002, 112(1):1-5.
- [8] Peterson HA. Multiple hereditary osteochondromata[J]. Clin Orthop Relat Res, 1989, (239):222-230.

(本文编辑:吉耕中)