

歪嘴哭面容 5 例临床报告

胡小平,陈娟,夏斌,母得志

(四川大学华西第二医院儿科,四川 成都 610041)

[中图分类号] R442.8 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2008)02-0259-02

歪嘴哭面容(asymmetric crying facies, ACF)是一种由于单侧口角降肌发育不良造成的面部先天性畸形,当合并其他畸形时,称为歪嘴哭综合征(asymmetric cry syndrome),该病在国内少见报道,近十年仅报道 22 例^[1,2],许多临床医师对该病认识不深,易误诊。我院自 2002 年以来诊断 5 例,现报告如下。

1 病例资料

1.1 一般资料

5 例新生儿,男 3 例,女 2 例,日龄最小 30 min,最大 28 d,平均日龄 7.4 d。3 例剖宫产,2 例顺产,其中早产 1 例。5 例患儿母亲孕期均无特殊病史,无毒物或放射线接触史。5 例患儿以原发病症状作为主诉:呼吸急促 4 例,咳嗽 2 例,皮肤黄染 1 例,腹胀 1 例。均在查体时发现哭闹时嘴角偏向一侧,其中偏向左侧 3 例,偏向右侧 2 例,都伴有心脏杂音。行超声心动图检查,发现动脉导管未闭 3 例,内径分别为 1.8 mm,2.1 mm,3.5 mm。房间隔缺损伴动脉导管未闭 1 例,房间隔缺损为 2 mm。室间隔缺损(7 mm)合并房间隔缺损 1 例。

1.2 典型病例

男,出生后 28 d,因咳嗽 16 d,腹胀 4 d 入院。患儿系 38 周顺产,生后无窒息。父母均体健,家族中无类似疾病患者,非近亲结婚,母亲孕期无疾病史及有毒物质、放射线接触史。查体:T 36.6℃,P 178 次/min,R 70/min,足月成熟貌,前囟 4 cm×4 cm,平软,外耳廓无畸形,面唇微发绀,哭闹时嘴角偏向左侧,鼻唇沟无变化,三凹征阳性,双肺呼吸音粗,可闻及广泛湿啰音。心前区无震颤,心率 178/min,律齐,胸廓左缘 2~4 肋间可闻及 IV~V 级收缩期杂

音,无明显传导。辅查:胸片示新生儿肺炎;心脏彩超示左房室稍大,右房室大小正常,肺动脉主干增宽,房间隔延续,室间隔上部回声中断 7 mm,多普勒超声发现室水平左向右分流为主的双向分流,房水平卵圆窝处两处 2 mm 宽左向右分流。诊断:①歪嘴哭综合征;②先天性心脏病:室间隔缺损(膜周型),房间隔缺损(筛孔状);③新生儿肺炎。

2 讨论

歪嘴哭面容是面部表情的一种特殊现象。患儿平素或笑脸时嘴唇左右对称,但啼哭时一侧嘴角下拉,造成歪嘴哭脸。其原因系一侧口角降肌发育不全,导致哭时不能拉下,健侧口角降肌仍下拉造成不对称的哭嘴^[3],与产伤或胎位不正无关,也无面神经瘫痪。当歪嘴哭面容合并其他畸形时,称为歪嘴哭综合征。其中,伴有心血管畸形者为多(50%)^[4]。我国近 10 年来报道 22 例歪嘴哭面容,合并心血管畸形 12 例,其中动脉导管未闭 5 例,室间隔缺损 5 例(其中 1 例合并二尖瓣关闭不全),房间隔缺损 2 例,法洛四联征 1 例,内脏转位 1 例,其他系统合并畸形少见。

我院发现的 5 例患儿啼哭时均有嘴角下拉,符合典型的歪嘴哭面容表现,因其伴有相应的心脏畸形,故可诊断为歪嘴哭综合征,其中动脉导管未闭合并房间隔缺损 1 例,动脉导管未闭 3 例,室间隔缺损合并房间隔缺损 1 例。

歪嘴哭面容的病因迄今尚不清楚,Lahat 等^[5]人对以色列 Assaf Harofeh 医学中心 1998 年出生的 5 532 个婴儿进行回顾性研究没有发现与该病病因相关的家族史及孕期危险因素。

近年研究发现,一些歪嘴哭面容的患者存在染

[收稿日期]2007-05-25;[修回日期]2007-07-18

[作者简介]胡小平,男,硕士研究生。主攻方向:小儿心血管疾病。

染色体异常。de Echaniz Espejo^[6]报道1例合并有多种畸形的歪嘴哭综合征患者其染色体核型为47, XX, +i(18p)。自上世纪90年代中期以来,一些学者认为歪嘴哭面容与染色体22 q11的微缺失有关。在许多合并畸形尤其是合并心血管畸形的歪嘴哭综合征患者中,用荧光原位杂交可以检测出染色体22 q11的微缺失^[7]。22 q11微缺失人群发生率约为1/4 000,是最常见的基因组异常综合征,表现为多器官缺陷。但22 q11微缺失与歪嘴哭面容之间的关系,仍不是特别清楚。

歪嘴哭面容在国外并不罕见,Lahat等^[5]报道该病年发病率为0.31%。Garzena等^[8]报道该病年发病率为0.24%,与染色体22 q11微缺失在人群中的发生率(0.025%)存在很大差异,说明22 q11微缺失并不是造成歪嘴哭面容的惟一因素,歪嘴哭面容很可能是多种因素共同作用的结果。

但该病在国内的报道罕见,近10年仅报道22例,可能与人种因素有关,也与临床医生对该病的认识程度密切相关。许多临床医生不熟悉该病,患儿又常因其他疾病就诊,容易被忽略。

因此,临床上如果观察到患儿哭时歪嘴,应高度警惕本病,以免误诊、漏诊。当患儿平素或笑脸时嘴唇左右对称,但啼哭时一侧嘴角下拉,形成歪嘴哭脸这一特殊面部表情时,在充分排除面瘫或其他神经系统疾病后,可以诊断歪嘴哭面容,当合并有其他先天畸形,诊断歪嘴哭综合征。有条件时做染色体检查,证实有无染色体异常,如22 q11微缺失等。

歪嘴哭面容本身仅是一种轻微的面部先天性畸形,除影响美观外,并无其他重要影响,故治疗以治

疗原发病为主,我院的5例患儿均在原发病治愈后出院。但当合并有其他较严重的先天畸形,尤其是心血管畸形时,应在条件合适的情况下,及早通过介入或外科手术治疗。我院诊断的5例患儿,均告知其在小儿心血管科随访择期治疗。

[参 考 文 献]

[1] 马海侠,李秀文,郭纯全,吴明昌. 新生儿歪嘴哭综合征 10 例分析[J]. 中华全科医师杂志, 2007, 6(2): 110-111.

[2] 刘瑛. 歪嘴哭综合征伴内脏转位 1 例报告[J]. 中国当代儿科杂志, 2004, 6(5):384.

[3] 杨思源. 小儿心脏病学[M]. 第3版. 北京:人民卫生出版社, 2005. 24-25.

[4] Pape KE, Pickering D. Asymmetric crying facies: an index of other congenital anomalies[J]. J Pediatr, 1972, 81(1):21-30.

[5] Lahat E, Heyman E, Barkay A, Goldberg M. Asymmetric crying facies and associated congenital anomalies: prospective study and review of the literature[J]. J Child Neurol, 2000, 15(12):808-810.

[6] de Echaniz Espejo L, Narbona Garcia J, Garcia Corchon C, Villa Elizaga I. Asymmetric crying facies syndrome[J]. An Esp Pediatr, 1987, 27(3):199-204.

[7] Eiris-Punal J, Iglesias-Meleiro JM, Blanco-Barca MO, Fuster-Siebert M, Barros-Angueira F, Ansedo A, et al. Phenotypic variability of deletion 22q11.2. An analysis of 16 observations with special emphasis on the neurological manifestations[J]. Rev Neurol, 2003, 37(7):601-607.

[8] Garzena E, Ventriglia A, Patanella GA, Simonitti A, Becchino L, Garbarini S, et al. Congenital malformations and asymmetric crying facies[J]. Acta Biomed Ateneo Parmense, 2000, 71(Suppl 1):507-509.

(本文编辑:吉耕中)

(上接第 258 页)

[2] Nakagawa TA, Morris A, Gomez RJ, Johnston SJ, Sharkey PT, Zaritsky AL. Dose response to inhaled nitric oxide in patients with pulmonary hypertension and acute respiratory distress syndrome[J]. J Pediatr, 1997, 131(1 Pt 1): 63-69.

[3] 黄勇,陈惠黎. 酶与细胞跨膜信号转导[M]. //陈惠黎. 生物大分子的结构和功能. 上海:上海医科大学出版社,1999, 285-327.

[4] 孙波. 吸入一氧化氮在肺部疾病中的治疗应用和安全性[M]. //钟慈声,孙安阳. 一氧化氮的生物医学. 上海:上海医科大学出版社,1996, 221-222.

[5] Nakajima W, Ishida A, Arai H, Takada G. Methaemoglobinaemia after inhalation of nitric oxide in infant with pulmonary hypertension[J]. Lancet, 1997, 350 (9083): 1002-1003.

[6] Weinberger B, Laskin DL, Heck DE, Laskin JD. The toxicology

of inhaled nitric oxide[J]. Toxicol Sci, 2001, 59(1): 5-16.

[7] Roberts JD, Fineman JR, Morin FC, Shaul PW, Rimar S, Schreiber MD, et al. Inhaled nitric oxide and persistent pulmonary hypertension of the newborn[J]. N Engl J Med, 1997, 336(9): 605-610.

[8] Hermon MM, Burda G, Golej J, Boigner H, Stoll E, Kitzmüller E, et al. Methemoglobin formation in children with congenital heart disease treated with inhaled nitric oxide after cardiac surgery[J]. Intensive Care Med, 2003, 29(3): 447-454.

[9] Salguero KL, Curnmings JJ. Inhaled nitric oxide and methemoglobin in full-term infants with persistent pulmonary hypertension of the newborn[J]. Pulm Pharmacol Ther, 2002, 15(1):1-5.

(本文编辑:吉耕中)