

# Marfan 综合征伴泌尿系畸形 1 例报告

韩代成 夏世文

(湖北省妇幼保健院新生儿科,湖北 武汉 430070)

患儿,男,6 h,因生后气促 5 h 入院。患儿系第 2 胎第 2 产,足月剖腹产出生,出生体重 2.3 kg,否认宫内窘迫史和出生时窒息史,未作常规孕检,母亲 39 岁,患儿有一个姐姐,9 岁,健康,否认有家族史。入院体查:T 36.3℃,R 58 次/min, P 136 次/min,体重 2.23 kg, BP 60/29 mm Hg,神清,头颅长,面窄,前囟平,皮肤无黄染,皮下脂肪菲薄,唇周微绀,呼吸急促,不规则,双肺呼吸音粗,未闻及罗音,心音有力,心律齐,心前区未闻及杂音,腹部膨隆,腹软,肝右肋下 2 cm,脾无肿大,下腹部包块,大小约 3 cm × 3 cm,界限清楚,质地偏硬,肠鸣音存在,四肢肌张力高,原始反射引出不完全,四肢畸形,肢体瘦长,指趾细长似蜘蛛样改变(图 1),双肘关节屈曲受限,双髋关节外展受限,双膝关节不能伸展,活动受限,足外翻。

TORCH 检查示 CMV-IgG(+),余均阴性。肾功能、肝功能及心肌酶谱检查未见异常。血常规检查:WBC 13.1 × 10<sup>9</sup>/L, Hb 167 g/L, PLT 209 × 10<sup>9</sup>/L, N 0.595, hs-CRP < 1 mg/L。颅脑 CT 未见异常。心脏和肝胆 B 超未见异常。泌尿系 B 超示左肾大小为 5.7 cm × 3.5 cm,肾实质厚 0.3 cm;右肾大小为 5.8 cm × 3.5 cm,肾实质厚 0.2 cm,双肾集合系统均分离 2.5 cm,内未见异常回声,右侧输尿管上端扩张 1.1 cm,左侧输尿管上端扩张 0.7 cm,中下段显示不清,膀胱大小为 6.4 cm × 4.9 cm × 3.7 cm,残余尿量为 60 mL,考虑双肾积水并双侧输尿管扩张、膀胱尿潴留。泌尿系造影提示后尿道瓣膜症可能。眼



图 1 手指外观改变 手指细长似蜘蛛样改变。

科检查未见异常。胸片检查示双肺未见实质性病变。四肢长骨 X 线检查示双侧肱骨、尺桡骨、股骨、胫骨、腓骨形态较细长、弯曲改变,股骨、胫腓骨干骺端明显肥大,双膝关节组织结构欠清晰(图 2),意见:四肢长管状骨改变,符合 Marfan 综合征骨骼改变。患儿确诊为 Marfan 综合征伴泌尿系畸形,住院 4 d 后家属要求出院。

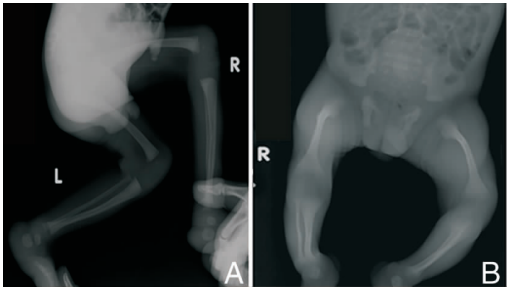


图 2 下肢 X 线检查结果 A:下肢侧位片,可见股骨、胫、腓骨形态较细长,呈弯曲改变;B:下肢正位片,可见股骨、胫、腓骨干骺端明显肥大,双膝关节组织结构欠清晰。

讨论:Marfan 综合征系常染色体显性遗传性疾病,多认为系先天性中胚叶营养不良所致,临床以骨骼、心血管及内脏、眼部多系统的典型畸形为特征,本例患儿具有典型的蜘蛛样指趾、肢体瘦长,四肢长骨片符合 Marfan 综合征骨骼改变,因此,Marfan 综合征的诊断成立<sup>[1]</sup>。由于新生儿期出现典型的症状很少,故诊断非常困难,多由于发现蜘蛛样指趾而考虑本病,但是合并泌尿系统畸形者罕见,目前在新生儿未见报道。泌尿生殖系统起源于中胚层,泌尿系畸形与该综合征其他系统畸形一样,是由于先天性中胚叶发育不良所致。提示对 Marfan 综合征患者除了心血管发育畸形外,亦应注意检查有无泌尿系统发育异常。

## [参 考 文 献]

[1] 邵肖梅,叶鸿瑁,丘小汕.实用新生儿学[M].第4版.北京:人民卫生出版社,2011:752.

(本文编辑:邓芳明)

[收稿日期]2012-09-23;[修回日期]2012-11-23  
[作者简介]韩代成,男,硕士,主治医师。