

病例报告

22- 三体综合征 2 例报告

何雪 姚丹 赵正言

(浙江大学医学院附属儿童医院, 浙江 杭州 310003)

病例 1: 患儿男, 3 d, 因皮肤黄染, 伴少吃、少哭、少动 3 d 入院。患儿系第 4 胎第 2 产, 孕 39 周时因胎儿宫内窘迫在外院行剖宫产, 无窒息抢救史。父 34 岁, 母 35 岁, 体健, 非近亲婚配。母亲在妊娠早期因头痛口服止痛片 2 片。有一姐, 9 岁, 健康。入院体查: 体温 36.8℃, 脉搏 142 次/分, 呼吸 63 次/分, 血压 57/43 mm Hg。体重 2400 g, 身长 52 cm, 头围 30 cm, 胸围 29 cm。前囟 1.5 cm × 1 cm, 鼻梁低平, 下颌小, 耳屏前有二瘻孔。呼吸音清, 胸骨左缘可闻及Ⅲ/6级全收缩期及舒张期杂音。腹软, 肝肋下 3.5 cm, 剑突下 2 cm。骶部有一窦道, 阴茎小 (0.5 cm)。血总胆红素 238.9 μmol/L, 间接胆红素 208.6 μmol/L。血常规检查: WBC $19.4 \times 10^9/L$, Hb 178 g/L, PLT $37 \times 10^9/L$, CRP 18 mg/L。血 TORCH 检查阴性。心电图检查: 窦性心率, 右室高电压。心脏超声检查: 法洛四联症; 动脉导管未闭 (孔径 0.3 cm); 房间隔中断 (孔径 0.4 cm), 部分左向右分流。染色体核型分析提示: 47XY+22, 符合 22- 三体综合征。诊断: 先天性心脏病 (法洛四联症、动脉导管未闭、房间隔缺损); 骶尾部窦道; 隐匿阴茎; 22- 三体综合征; 足月小样儿。入院第 5 天家属要求自动出院, 患儿出院后 1 个月病死家中。

病例 2: 患儿男, 21 d, 因呕吐 7 d, 发现双侧腹股沟肿块 1 d 入院。患儿系第 3 胎第 1 产, 孕 38 周, 顺产娩出, 出生体重 3000 g, 无窒息抢救史。父 27 岁, 母 26 岁, 非近亲婚配, 身体健康。入院体查: 体温 36.6℃, 脉搏 150 次/分, 呼吸 50 次/分, 血压 78/53 mm Hg。体重 2150 g, 身长 49 cm, 头围 33 cm, 胸围 27 cm, 前囟 2 cm × 2 cm。左手六指, 双耳位置低, 高腭弓。呼吸音清, 心律齐, 腹软,

睾丸已降, 无尿道下裂, 双侧腹股沟有可复性包块。辅助检查: 血常规、肝肾功能无明显异常; 心脏超声检查提示: 动脉导管未闭 (孔径 0.2 cm), 室间隔左室后壁及右室前壁增厚。消化道造影提示: 先天性肥厚性幽门梗阻。染色体核型分析提示: 47XY+22q-, 符合 22- 三体综合征 (部分型)。诊断: 先天性肥厚性幽门狭窄; 先天性心脏病 (动脉导管未闭); Ⅱ° 营养不良; 多指畸形; 双侧腹股沟斜疝; 22- 三体综合征 (部分型)。入院后予幽门环肌切除术, 呕吐好转出院。家属拒绝父母染色体检查, 后失访。

讨论: 22- 三体综合征属于常见的染色体疾病, 多见于自发性流产, 极少见于活产婴儿中, 患病率为 $1/(3\sim5) \times 10^4$ 活产婴儿^[1]。临床特征包括多发畸形、生长发育落后、运动障碍、智力低下及生殖器发育不良等。几乎所有的 22- 三体综合征都存在颜面部畸形, 表现多样, 如内眦赘皮、低位耳、耳廓发育不良、小下颌、扁平鼻、高颧弓、腭裂等^[2]。心脏疾患最常见, Tinkle 等^[3]曾统计 23 例非嵌合型 22- 三体综合征患儿, 有 90% 合并先天性心脏病。不同的染色体疾病可能合并有不同的先天性心脏病^[4]。其他畸形包括单脐动脉、畸形肾、多指畸形等^[3]。本文中 2 例患儿均存在颜面部畸形、生长发育受限及先天性心脏病, 符合 22- 三体综合征临床特征。病例 2 患儿存在先天性肥厚性幽门梗阻, 该病与 22- 三体综合征的关系有待进一步研究。根据染色体核型分析, 22- 三体综合征分为 3 种类型: 完全型, 即患儿体细胞有一条额外的 22 号染色体, 染色体核型为 47, XX (或 XY) +22; 部分型, 即染色体有 47 条且多一条缺少部分长臂或断臂的 22 号染色体, 目前报道的部分型 22- 三体综合征多为

[收稿日期] 2015-01-23; [接受日期] 2015-02-21

[作者简介] 何雪, 女, 硕士, 住院医师。

部分长臂缺失^[5]；嵌合型，即患者体内具有不同比例的正常细胞及22-三体细胞，22-三体细胞所占比例不等^[6]。这3种类型的22-三体综合征都可以表现为各种畸形或功能缺陷，其中完全型极其少见，其临床表现最严重，多于出生后2周内死亡，而部分型及嵌合型可以存活较长时间^[7]。本文病例1系完全型，病例2系部分型。

22-三体综合征患儿多于婴儿期内死亡，其死亡原因多为呼吸衰竭、心脏呼吸骤停、脓毒血症等。即使存活下来的患儿其生活质量也是极差的。产前检查可以较好地减少22-三体综合征患儿的出生率，如产前B超发现胎儿宫内发育迟缓、羊水过少、先天性心脏缺陷、肾脏发育不良或异位以及单脐动脉等^[3]，需怀疑22-三体综合征，产前细胞遗传学诊断可进一步排除。发生22-三体综合征的病因不明，可能系遗传或环境因素，如放射线、药物等，此外，母亲年龄过大可能是一个危险因素，Tinkle等^[3]统计的23例22-三体综合征患儿中，其中母亲年龄40岁以上者占21%，35岁以上者占65%。

[参考文献]

- [1] Mokate T, Leask K, Mehta S, et al. Non-mosaic trisomy 22: a report of 2 cases[J]. Prenat Diagn, 1996, 26(10): 962-965.
- [2] Crowe CA, Schwartz S, Black CJ, et al. Mosaic trisomy 22: a case presentation and literature review of trisomy 22 phenotypes[J]. Am J Med Genet, 1997, 71(4): 406-413.
- [3] Tinkle BT, Walker ME, Blough-Pfau RI, et al. Unexpected survival in a case of prenatally diagnosed non-mosaic trisomy 22: Clinical report and review of the natural history[J]. Am J Med Genet A, 2003, 118A(1): 90-95.
- [4] 张璘, 张晓红, 宋桂宁, 等. 胎儿染色体异常与不同先天性心脏病的关系研究[J]. 四川大学学报(医学版), 2010, 41(2): 312-315.
- [5] Mirza G, Imaizumi K, Ragoussis J. Partial trisomy 22 in a live born resulting from a rearrangement between chromosomes 6 and 22[J]. J Med Genet, 2000, 37(9): E22.
- [6] Leclercq S, Baron X, Jacquemont ML, et al. Mosaic trisomy 22: five new cases with variable outcomes. Implications for genetic counselling and clinical management[J]. Prenat Diagn, 2010, 30(2): 168-172.
- [7] Werding N, Holland H, Hueckel D, et al. Partial trisomy 22 resulting from rearrangements between chromosomes 11/22 and 16/22: a report of two cases[J]. Acta Paediatrica, 2003, 92(7): 865-868.

(本文编辑: 邓芳明)

· 消息 ·

新生儿高级生命支持与呼吸机应用培训班通知

广州市医学会新生儿科分会、广州市妇女儿童医疗中心(广州市儿童医院)拟于2015年7月23~26日在广州市联合举办“新生儿高级生命支持与呼吸机应用培训班”，为期3天。本项目系国家级继续教育项目(2015-06-03-007)，学习结束授予I类学分9分。

本项目拟采用理论讲授与技能站培训的方法使学员掌握新生儿呼吸衰竭、新生儿休克、急性肾功能衰竭、心律失常、DIC、胃肠功能衰竭、脑功能衰竭和脑死亡的基本理论；掌握新生儿常频机械通气和高频振荡通气的临床应用；掌握新生儿危重症的诊断处理程序和评估方法；系统掌握新生儿复苏和新生儿高级生命支持技术；掌握除颤仪的使用以及心电图的解读等，并模拟NICU常见典型病例，借助智能模拟人、呼吸机等进行实例演练、分析和讨论，提高学员解决临床实际问题的能力。

报名办法及注意事项：学费(含资料费)900元，食宿统一安排，费用自理。由于要分组进行技能培训，故限招60人。有意参加者请来信、电话或电子邮件联系。主办方联系地址：广州市人民中路318号广州市儿童医院新生儿科，邮编510120；联系人：尧杰，15521191236，Email: yaojie125034@163.com；周伟，13928737378，Email: zhouwei_pu002@126.com。

广州市妇女儿童医疗中心 广州市儿童医院
2015年3月20日