

doi: 10.7499/j.issn.1008-8830.2015.07.024

病例报告

## 22-三体综合征1例报告

闫佳秀 刘究凤 王国华 严超英

(吉林大学白求恩第一医院新生儿科, 吉林 长春 130021)

患儿男, 1 d, 因生后发现无肛门伴进乳差1 d入院。患儿系第6胎第2产, 产程发动后因母瘢痕子宫选择性剖宫产娩出, 足月出生, 出生体重3.1 kg。否认宫内窘迫及生后窒息史, 羊水量多, I度污染。产前3 d行产检发现有脐带绕颈1周, 胎盘无异常。生后哭声弱, 皮肤红润, Agpar评分不详。生后家长发现患儿无肛门, 自行给予进乳2次后均出现呕吐, 呕吐物为乳汁, 进乳欲望差。病程中无发热, 尿道口可见黑色胎便排出, 排尿正常。入院体查: 一般状态及反应欠佳, 皮肤黄染、晦暗、发花, 口周及颜面皮肤略青紫, 前囟平坦、无紧张, 呻吟, 呼吸急促, 62次/分, 三凹征阳性, 听诊双肺呼吸音清, 未闻及干湿罗音, 心率140次/分, 心音亢进, 节律规整, 未闻及杂音, 腹部略膨隆, 无压痛、反跳痛及肌紧张, 听诊肠鸣音弱, 肛门处可见一皮肤凹陷, 刺激无明显收缩, 原始反射弱, 四肢肌张力正常, 四肢皮温低, 末梢循环欠佳。该患儿有一姐姐, 8岁, 健康。心脏彩超示完全型肺静脉异位引流(考虑为心内型)、房间隔缺损(继发孔型)-房水平右向左分流、动脉导管未闭(管型), 右房、右室增大, 肺动脉增宽, 压力轻度增高, 三尖瓣轻度反流。入院后行横结肠造瘘术。术后患儿心功能差, 予以呼吸支持、强心、利尿、抗感染等对症支持治疗。住院治疗28 d, 患儿无需呼吸支持, 可自行进乳, 腹部横结肠造瘘口排便正常后出院。住院期间送检常规染色体核型分析, 出院后结果回报为47,XY,+22?[20], 见图1。出院后对患儿进行电话随访, 现患儿已5个月, 4月龄、体重5.0 kg时于其他医院行心脏手术, 手术过程尚顺利。目前患儿处于术后恢复期, 一般状态恢复良好, 腹部横结肠造瘘口处正常排便。



图1 外周血常规染色体核型分析 显示染色体核型为47,XY,+22?[20]。

**讨论:** 22-三体综合征是活产婴儿中较少见的一种常染色体病, 于1972年由Bnhler等人发现, 它的发生是由于父母生殖细胞在减数分裂过程中常染色体不分离所致<sup>[1]</sup>。该病主要以各种发育异常为特点, 如小头畸形、内眦赘皮、下颌畸形、耳大且低位、耳前凹陷式皮赘、颈蹼、心脏畸形、指甲发育不全、小指内弯等<sup>[2-4]</sup>。由于严重的器官畸形, 活产22-三体较少见, 大多数存活者生后3~4 d死亡, 既往有关该病的病例报道较少, 国内仅查到2011年报道1例<sup>[5]</sup>, 2015年报道2例<sup>[6]</sup>, 国外有报道最大存活者至3岁<sup>[1]</sup>。嵌合型22-三体综合征主要表现为生后很难存活, 存活者表现为智力障碍、眼睑下垂、牙齿畸形、听力丧失、后发际线低、卵巢衰竭、并指、偏侧萎缩以及条纹状色素沉着。完全型22-三体综合征常发生在胎儿期, 并且是致命的, 大约2.7%的流产以及0.2%的死胎与此相关<sup>[7]</sup>, 临床多表现为早产、生后不久死亡、眼距增宽、鼻梁扁平、腭裂、肾脏畸形、肛门直肠畸形以及外生殖器畸形<sup>[2]</sup>。本例患儿因生

[收稿日期] 2015-02-03; [接受日期] 2015-03-10  
[作者简介] 闫佳秀, 女, 硕士, 主治医师。

后发现无肛门伴进乳差 1 d 入院，入院体查未见典型 22- 三体特殊外貌，如小头畸形、内眦赘皮、小颌畸形、耳大且低位等，但同时存在肛门闭锁及复杂先天性心脏病，经染色体核型分析明确为 22- 三体综合征。入院后行横结肠造瘘术，生后 4 个月行心脏手术，手术过程顺利，现患儿生后 5 个月，术后恢复较好。

[参 考 文 献]

- [1] Heinrich T, Nanda I, Rehn M, et al. Live-born Trisomy 22: patient report and review[J]. *Mol Syndromol*, 2013, 3(6): 262-269.
- [2] Voiculescu I, Back E, Duncan AM, et al. Trisomy 22 in a newborn with multiple malformations[J]. *Hum Genet*, 1987, 76(3): 298-301.
- [3] 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.
- [4] 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.
- [5] 吕军华, 刘菲予, 胡雅琼. 22- 三体综合征 1 例报告 [J]. *赣南医学院学报*, 2011, 15(6): 745.
- [6] 何雪, 姚丹, 赵正言. 22- 三体综合征 2 例报告 [J]. *中国当代儿科杂志*, 2015, 17(5): 524-525.
- [7] Hall T, Samuel M, Brain J. Mosaic trisomy 22 associated with total colonic aganglionosis and malrotation[J]. *J Pediatr Surg*, 2009, 44(1): e9-e11.

( 本文编辑: 邓芳明 )