

Nagata S. A caspase-activated DNase that degrades DNA during apoptosis, and its inhibitor ICAD [J]. Nature, 1998, 391 (6662): 43– 50.

[19] Nicholson DW, Ali A, Thornberry NA, Vaillancourt JP, Ding CK, Gallant M, et al. Identification and inhibition of the ICE/ CED-3 protease necessary for mammalian apoptosis [J]. Nature. 1995, 376(6535): 37– 43.

[20] Hirata H, Takahashi A, Kobayashi S, Yoneham S, Sawai H, Okazaki T, et al. Caspases are activated in a branched protease cascade and control distinct downstream processes in Fas-induced apoptosis [J]. J Exp Med, 1998, 187(4): 587– 600.

[21] Porter AG, Janicke RU. Emerging roles of caspase-3 in apoptosis [J]. Cell Death Differ, 1999, 6(2): 99– 104.

(本文编辑: 钟乐)

• 病例报告 •

歪嘴哭综合征伴内脏转位 1 例报告

刘瑛

(常德市第三人民医院儿科, 湖南 常德 415000)

[中图分类号] R442.8 [文献标识码] E

患儿, 女, 2 d, 汉族, 因阵发性青紫伴哭闹时口角歪斜 2 d 于 2001 年 12 月 27 日入院。患儿系第 2 胎第 1 产, 孕 41⁺⁴ 周, 顺产, 本院出生, 出生时羊水胎粪污染, 哭声宏亮。出生后母乳喂养。母孕 4~ 5 月时患“感冒”服药(药物名称不详), 无 X 线及毒物接触史。患儿出生后阵发性口唇发绀, 哭闹时, 口角偏向右侧, 右侧较左侧低, 遂住院治疗。

父母体健, 非近亲结婚, 家中无类似病史。

体查: T 36. 4℃、P 130 次/ min, R 30 次/ min, 体重 3 010 g。发育正常。足月新生儿貌, 前囟 2. 0 cm×2. 0 cm, 平坦, 外耳廓无畸形, 双肺呼吸音清晰。胸廓无畸形, 心前区无震颤, 心律 130 次/ min, 律齐, 胸廓左缘 2~ 4 肋可闻及收缩期 II/IV 级较柔和的杂音, 无明显传导。腹部无异常, 双下肢无畸形, 吮吸及觅食反射正常。入院诊断: ①新生儿肺炎; ②先天性心脏病; ③歪嘴哭综合征。入院后胸片无明显异常。心脏彩超: “心房反位, 室间隔缺损, 房间隔缺损, 心室及心房连接正常, 主动脉、肺动脉并行, 右位主动脉弓, 肺动脉连接右心室, 主动脉连接左心室, 主动脉内径增宽, 骑跨于室间隔, 肺动脉主干及瓣膜狭窄”。腹部 B 超: “内脏反位, 肝脏位于左侧, 脾脏位于右侧, 双肾肾盂轻度分离, 尿潴留”。入院后给予输氧及对症处理, 无明显好转, 家长放弃

治疗。最后诊断: 复杂性先天性心脏病(心脏反位, 内脏反位), 歪嘴哭综合征。

讨论: 歪嘴哭综合征患儿平素或笑脸时嘴唇左右对称。啼哭时一侧口角下拉, 造成歪嘴哭脸。其原因非由产伤或胎位不正引起, 系因一侧口角降肌发育不全, 致哭时不能下拉, 健侧口角降肌仍下拉造成不对称哭嘴^[1]。此症常伴发多种畸形, 尤以心血管畸形多见^[2], 还有头、颈、耳及上腭、肌肉、骨骼、泌尿、生殖^[3]及中枢神经系统、消化、呼吸等系统畸形, 故本症存在成为有先天畸形的信号。心血管方面畸形包括四联症、动脉导管未闭, 室缺等, 歪嘴哭综合征国内少见报道。本例心血管畸形表现为法洛五联征并伴有内脏转位, 尚未见有报道。

[参 考 文 献]

[1] 杨思源. 小儿心脏病学 [M]. 第 2 版. 北京: 人民卫生出版社, 1994, 2.

[2] Cayler GG. Cardiofacial syndrome. Congenital heart disease and facial weakness, a hitherto unrecognized association [J]. Arch Dis Child, 1969, 44(233): 69– 75.

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

(本文编辑: 吉耕中)

[收稿日期] 2004- 02- 28; [修回日期] 2004- 07- 06
[作者简介] 刘瑛(1963-), 女, 大学, 主治医师。主攻方向: 新生儿疾病。