[2] JENSEN U B, LOWELL S, WATT F M. The spatial relationship between stem cells and their progeny in the basal layer of human epidermis: a new view based on whole-mount labelling and lineage analysis [J]. Development, 1999, 126 (11): 2409 - 2418.
[3] GAMBARDELLA L, BARRANDON Y. The multifaceted adult epidermal stem cell[J]. Curr Opin Cell Biol, 2003, 15 (6): 771 - 777.
[4] 唐红英, 伍素华, 罗向东, 等. 整合素β1小干扰RNA载体构建及其在表皮干细胞干扰效应检测[J]. 第三军医大学学报, 2004, 26 (23): 2120 - 2022.
[5] BRAKEBUSCH C, HIRSCH E, POTOCNIK A, *et al*. Genetic analysis of β1 integrin function: confirmed, new and revised roles for a crucial family of cell adhesion molecules[J]. J Cell Sci, 1997, 110(Pt 23): 2895 - 2904.
[6] MORO L, GRECO M, DITONNO P, *et al*. Transcriptional regulation of the β1C integrin splice variant in human prostate adenocarcinoma [J]. Int J Oncol, 2003, 23(6): 1601 - 1606.
[7] VAN-DUIJNHOVEN M W, VAN-DE-KERKHOF P C, PASCH M C, *et al*. The combination of the Zenon labeling technique and microscopic image analysis to study cell populations in normal and psoriatic epidermis[J]. J Cutan Pathol, 2005, 32 (3): 212 - 219.
[8] PIERO C, LORENZO S, CRISTINA P, *et al*. Human β 1-integrin gene expression is regulated by two promoter regions[J]. J Biol Chem, 1993, 268 (7): 5148 - 5155.

(编辑 龙 亮)

个案与短篇

文章编号:1000-5404(2006)08-0762-01

产前诊断 Dandy-Walker 综合征 1 例

王 琳,常 青,江 露 (第三军医大学西南医院妇产科,重庆 400038)

1 临床资料

患者,30岁,2005年10月15日因孕35周,B超提示胎儿Dandy-Walker综合征,要求引产入院。孕$_8$产$_3$,自然流产4次,均在孕3个月内流产。足月产3次,新生儿均在出生后12 h内死亡。2005-10-08日孕34周在我院行彩色B超检查:双顶径83 mm,头围288 mm,腹围256 mm,小脑横径50 mm,侧脑室后角6 mm。胎儿脑部:颅骨呈圆形光环,脑中线居中,双侧脑室对称。两侧丘脑室可见。小脑蚓部未见显示,后颅窝池增宽,间距3.3 mm。胎儿腹部内脏:肝、胃、右肾、膀胱可见。左肾肾窦分离,间距11 mm。脐动脉2条。右手小鱼际旁可见范围17 mm×9 mm的赘生指。胎儿核磁共振(MRI):胎儿大脑实质未见异常信号,脑沟裂增宽,双侧侧脑室体部、颞部、三角区扩大,发育不良,后颅窝扩大,见囊状水样信号,四脑室轻度扩大,与后颅窝囊性信号相通,大幕上抬,小脑蚓部缺如,脑干未见明显异常,中线结构无移位。诊断意见:考虑Dandy-Walker综合征。羊水及脐血染色体检查未发现异常。于2005-10-17日行息隐加米索前列醇引产术,10月19日分娩一男死胎,双手及双足均有6指,共24指,面部外观无畸形。病理检查:① Dandy-Walker综合征。②多指、趾畸形。

2 讨论

Dandy-Walker综合征是一种罕见的先天性颅内或合并颅外发育异常,发生率约1/30 000。典型的Dandy-Walker综合征以小脑蚓部缺失、第四脑室和颅后窝池扩张为特征,约1/3伴脑积水。Dandy-Walker综合征常伴发于50多种遗传综合征。典型Dandy-Walker畸形产后病死率高(约20%),存活者常在1岁内出现脑积水或其他神经系统症状,40% ~70%患者出现智力和神经系统功能发育障碍。Dandy-Walker畸形越典型,预后不良的可能性越大。现在认为该病的发病机制是在胚胎发育的第6或第7周前菱脑的综合发育畸形,其病因未明,有作者认为Dandy-Walker综合征的发生可能与宫内风疹、巨细胞病毒或弓形虫感染、服用华法林和饮酒有关[1]。Dandy-Walker综合征可有多种先天性颅内、外畸形。颅内畸形可有第四脑室出孔闭锁、小脑延髓池扩大、脑室系统扩大、中脑水管狭窄、小脑两半球分离、蚓部发育不全或缺如等;颅外畸形可有先天性心脏血管畸形、泌尿生殖系统畸形,其他畸形如肠旋转不良、唇裂、多指(趾)、指(趾)弯曲等[2]。此外可有染色体异常(尤多见于伴有颅外畸形的病例),其中以18三体、21三体和13三体最常见。本例除颅内畸形外还合并多指(趾)。Russ等[3]报道15例产前诊断Dandy-Walker综合征中除4例终止妊娠外,11例新生儿中有6例死亡,死亡率为55%,在死亡的6例中有5例(83)合并颅外畸形;5例存活者随访60个月,其中4例做了分流手术,但均有不同程度的智力障碍。所以,产前一旦确诊Dandy-Walker综合征,应立即引产。彩色B超及胎儿MRI可协助产前诊断,有不明原因的反复自然流产史或新生儿死亡史,应在孕20 ~22周行彩超及胎儿MRI,明确诊断后及时引产。

关键词: Dandy-Walker综合征;先天性颅内发育异常;胎儿畸形
中图法分类号: R714.53 **文献标识码**: B

参考文献:

[1] ESTROFF J A, SCOTT M R, BENACERRAF B R. Dandy-Walker variant: prenatal sonographic features and clinical outcome[J]. Radiology, 1992, 185(3): 755 - 758.
[2] CORNFORD E, TWINING P. The Dandy-Walker syndrome: the value of antenatal diagnosis[J]. Clin Radiol, 1992, 45(3): 172 - 174
[3] RUSS P D, PRETORIUS D H, JOHNSON M J. Dandy-Walker syndrome: a review of fifteen cases evaluated by prenatal sonography[J]. Am J Obstet Gynecol, 1989, 161(2): 401 - 406.

(编辑 陈聪连)

作者简介:王 琳(1964 -),女,四川省巴中市人,博士,副主任医师,副教授,主要从事高危妊娠方面的研究,发表论文21篇。电话:(023)68765399

收稿日期:2005-12-26;修回日期:2006-01-25