DOI:10.16016/j.1000-5404.1987.02.033

先天性双侧桡骨完全缺如一例报告

谭 骏 计雪文（医学遗传学教研组）

我们在重庆市沙坪坝区遗传病病因调查中，发现一例先天性双侧桡骨完全缺如，现报道如下：

病 例 报 告

患者，男性，16岁。第二胎足月产。出生时既发现双侧前臂显著短缩，双手拇指缺如，功能受限已16年。体检，智力正常。营养良好。身高157cm。头颈部无畸形。心肺无异常。肝脾不大。躯干及两下肢正常。双上臂等长，长度均为32cm。双前臂对称性明显缩短畸形，并向桡侧弯曲，长度仅12cm。双尺骨远端突出，双手、腕部向桡侧与前臂纵轴成直角，手成爪状（图1）。触诊双前臂仅有尺骨存在，双手拇指及第一掌骨缺如。被动牵拉患者手部时，手腕桡偏畸形及爪状手均可基本矫正，但放手后又恢复原状。除拇指外，其余四指握力尚可。能从事一般日常生活劳动。

患者父母以及兄长均健在。其父母非近亲结婚。据其母亲述，怀该患者期间因感冒发烧，服过药（药名不详）。父系、母系家族中无类似畸形。

X线检查：双侧尺骨对称性明显短缩，骨干向桡侧弯曲，右侧较左侧显著。双侧桡骨、舟骨、大多角骨、第一掌骨以及拇指骨均缺如。右侧尺骨远端桡侧与三角骨形成假关节；左侧尺骨远端桡侧与月骨、三角骨形成假关节（图2、3）。

讨 论

本例桡骨、舟骨、大多角骨、第一掌骨以及拇指骨均缺如，我们认为后者的缺如可能与桡骨缺如有密切关系。

蒋左庶等[1]把这类先天畸形归为常染色体显性遗传。本例无家族史说明，患者可能是常染色体显性基因突变，或者也可能属常染色体隐性遗传。

参 考 文 献

1. 蒋左庶，等。遗传疾病分类系统与国外文献索引。第二军医大学出版，1981；83

（上接203页）

色后，在肝切片上呈棕黄色粗颗粒状，主要分布于肝细胞浆内，个别核内亦可见少数浅染棕黄色颗粒。HBVDNA阳性的细胞，多数为形态大致正常的肝细胞，少数脂肪性变的肝细胞中，在脂肪滴周围，亦可见HBVDNA颗粒。阳性细胞分布有三种形式：Ⅰ型（弥漫型）：25例中有4例（16%）；Ⅱ型（局灶型）：20例（80%）；Ⅲ型（散在型）：仅1例（4%）。颗粒在胞浆内亦有a型（密集）和b型（稀疏）之分。各型乙型肝炎HBVDNA在肝切片上的定位与分布不完全一致，无症状HBsAg携带者3/4例DNA分布形式为Ⅰ型，胞浆内阳性颗粒分布属b型，有2例核阳性；CPH和CAH基本相似，阳性细胞分布多为Ⅰ型，个别病例呈Ⅰ型或Ⅱ型，就单个阳性细胞看，6例为a型，2例为b型，3例为a型+b型，10例同时核阳性；4例SFH患者全为Ⅰ型，棕黄色颗粒集中在残存的形态基本正常的肝细胞或新生的肝细胞团的胞浆中，胞浆中阳性颗粒分布则疏密不一；HCC之HBVDNA集中在癌旁形态基本正常的肝细胞内，多为Ⅰ型，浆内HBVDNA为a型或b型；癌组织内未见到任何HBVDNA信号。我们认为，不同类型HBVDNA之表现形式，可能反映不同的病毒复制的活跃程度和HBV感染方式。

本文还比较了乙型肝炎患者中三种分子杂交法的阳性检出率：斑点法36.36%（16/44例）、吸印法16.38%（4/26例）、原位杂交法33.33%（25/75例）。三者无统计学意义。16例同时用原位杂交和吸印法检测肝组织内HBVDNA，4例两者均为阳性，9例二者均为阳性，原位杂交法多检出3例阳性，两者有显著相关性；30例同时作了原位杂交和血清斑点法检测，两者只有17例的结果一致，亦无显著相关性，说明血清HBVDNA既受肝组织内病毒复制和释放情况的影响，也可能有肝外来源，并不一定反映肝脏内病毒复制状况。

生物素标记HBVDNA标记原位杂交技术最突出优点是快速、安全、同一标本可反复检测，标本可长期保存，可在普通光镜下直接观察HBVDNA存在于脏器中何种细胞内，并可与组织及细胞病理改变同时参照观察，有利于研讨乙型肝炎的发病机理；缺点是尚不能精确区分HBVDNA是游离的？还是整合的。因取材有限，亦可能是阳性率不很高的原因。

用生物素标记的HBVDNA探针在石蜡切片上作原位杂交技术，最大的困扰是易发生脱片和出现假阳性。我们经反复摸索，基本上得到解决。采用玻片粘附剂可防止切片脱落；而试剂纯、缓冲液和主要溶液pH的准确，以及主要试剂必需新鲜配制，是消除假阳性染色的重要保证。

?1994-2016 China Academic Journal Electronic Publishing House. All rights reserved. http://www.cnki.n

心内膜心肌活检的临床应用

（正文见第184页）

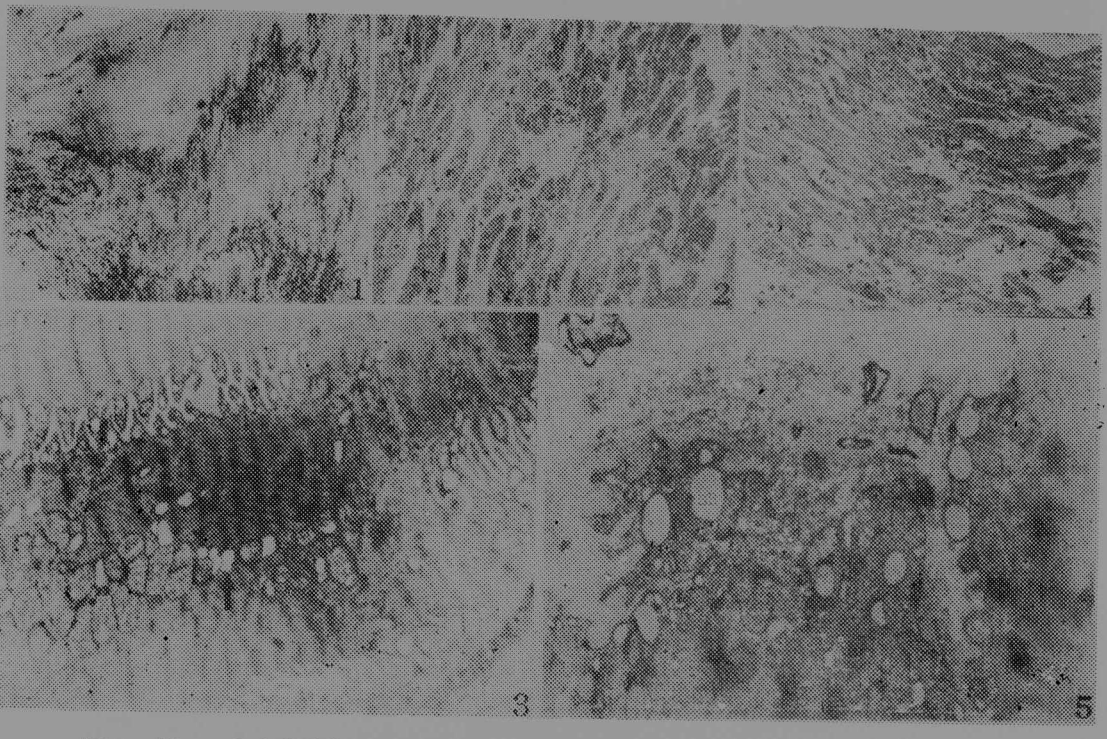


图1　例14，心内膜弹力纤维增生症。心内膜增厚，其中黑色者为增生的弹力纤维。Verhoeff染色法×400

图2　例6，少数心肌纤维显变性。心肌间质增宽，显轻度水肿及淋巴细胞浸润。HE×200

图3　例6，心肌肌浆网（箭头）明显扩张，线粒体（M）显灶性空化。×5000

图4　例19，心肌纤维排列整齐，间质内可见散在或成群的淋巴细胞浸润。HE×200

图5　例19，心肌肌膜下肌浆网（SR）显著扩张。心肌间质中有多量中等电子密度絮状物—水肿（E）。×2500

先天性双侧桡骨完全缺如一例报告

（正文见第212页）

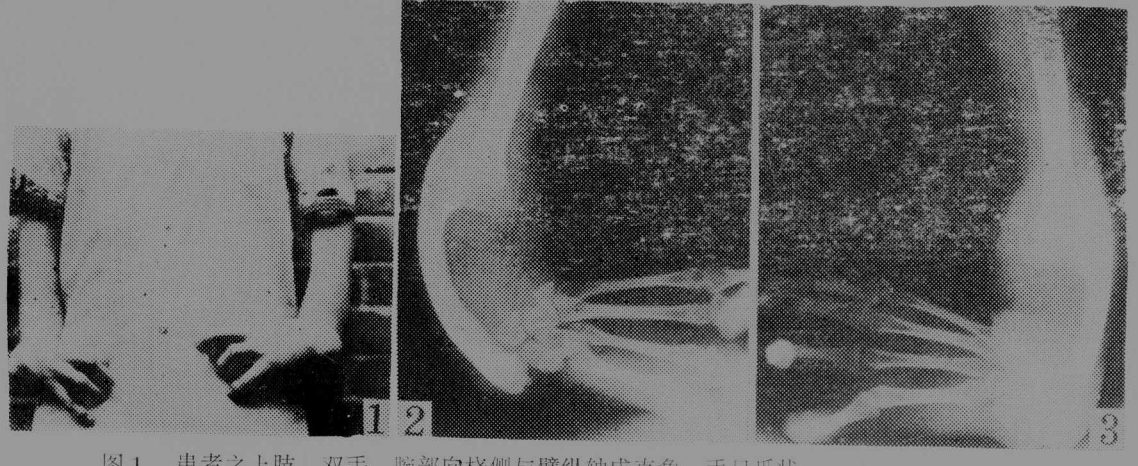


图1　患者之上肢，双手、腕部向桡侧与臂纵轴成直角，手呈爪状

图2、3　患者之上肢X光照片，双侧桡骨完全缺如，尺骨明显短缩并向桡侧弯曲，双侧舟骨、大多角骨、第一掌骨和拇指骨块缺如。

?1994-2016 China Academic Journal Electronic Publishing House. All rights reserved. http://www.cnki.n