DOI:10.16016/j.1000-5404.1984.01.025

个案与短篇

18三体综合征伴发多发性先天性畸形一例报告

雷显谋 高奉浔

（第三附属医院 病理科）

自Edwards等[1](1960)首次报告一例18三体综合征伴发多发性先天性畸形以来，国外已有不少文献描述[1-6]。1983年6月我们在尸检工作中遇到一例18三体胎儿的多发性先天性畸形，报告如下。

病例报告

临床资料：

胎儿，男性，2胎0产。其母亲26岁，因停经6个月，不觉胎动而做“B超”检查，诊断为无脑畸形，来我院妇产科实验室作羊水染色体检查，发现核型为47，xy，+18，遂于1983年6月4日（妊娠27周）引产。

尸检、体表检查：男性胎儿尸体，身长20厘米，体重160克。头顶部无颅盖畸形，仅见不规则的脑组织外露，颈1—3脊柱裂畸形(图1、2)；双耳低位，颈短而粗；双手腕关节屈曲伴四指（缺拇指）畸形（图1、2），X光片见腕骨发育不全，5块掌骨，仅4块有第一指骨。双下肢及外生殖器无畸形。

体腔及内脏检查：“脑”无脑半球及沟回结构。心脏血管畸形有：右室双出口，肺动脉起始位正常，主动脉发自右室，位肺动脉及膈瓣后下方（图3）；心室膜膈缺损，直径0.25厘米，房间膈混合型巨大缺损，直径0.4厘米；肺动脉瓣呈双瓣畸形，主动脉左右冠瓣融合为一较大的半月瓣，中间有一小“脊突”，无冠瓣存在，冠状动脉起始位稍高（图4）；右心扩大，左室发育不全；动脉导管未闭。肝脏左叶较大，右叶质软，海绵样，切面呈蜂窝状。双侧睾丸下降不全，位双肾下极和髂总动脉外上方之间（正常妊娠第7月，睾丸应下降至腹股沟管内）。其它肺、肾、胰、脾、胃肠道等未见异常。

显微镜检查：脑无灰白质结构，细胞显变性。肝脏右叶见有海绵状血管瘤。其余各脏器除严重死后改变（固定不良）外，未见异常。

讨 论

Edwards等[1]（1960）首次描述一例新的染色体三体综合征，将额外的染色体定为第17染色体。同年Smith等[2]报告2例，将额外的染色体定为第18染色体，并认为Edwards报告的一例亦应是18三体综合征。

18三体综合征可以伴发三个胚层起源的多发性先天性畸形[1-6]。Lewis[3](1964)发现，本病中胚层起源器官如骨骼、泌尿生殖系和心脏的畸形最常见；此外还有外胚层分化的中枢神经系统畸形以及胃肠道、肝、肺等内胚层起源器官的异常等。

虽然骨骼和神经系统的异常在18三体综合征中是很常见的，但就我们查阅的文献中，有关18三体综合征伴发“无脑”及脊柱裂的畸形尚未见报导。

先天性心脏血管畸形是18三体综合征中最常遇到的畸形之一。表现类型繁多，其中室缺（多为膜膈缺损）约占90%，高位右冠状动脉开口约80%，肺和/或主动脉瓣双瓣畸形约50%，动脉导管和卵圆孔未闭分别为65%和90%，主动脉右位（右室双出口）或骑跨占13%。此外还有心肌纤维化，房室瓣闭锁或发育不全及左室发育不全等。本例有类似Rogers[4]报告的心脏血管畸形，即右室双出口，房、室间膈缺损，肺动脉瓣和主动脉瓣双瓣畸形。唯主动脉瓣为左、右冠瓣融合，中间有一小“脊突”，左、右冠状动脉均开口于此瓣内，位置稍高，无冠瓣独立存在（图4），此种畸形文献未见描述。对

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

18三体伴发右室双出口的发生率，各家报导不一，Kurien[5]收集的81例中有11例，约占13.6%，而Rogers[4]报告的9例中就有7例为右室双出口畸形。此种显著差异，可能与病例的数量和随机选择有关。

关于先天性心脏畸形的病因学，Matsuoka[6]提出在妊娠6—8周期间表现出心脏发育障碍。因为在此期间，膜腭融合，房室瓣和半月瓣已全部形成。另外Lewis[3]（1964）报告，在此期不仅有心脏的畸形，而且还有其它器官的畸形。从我们所见的尸检资料，似乎支持这种说法。

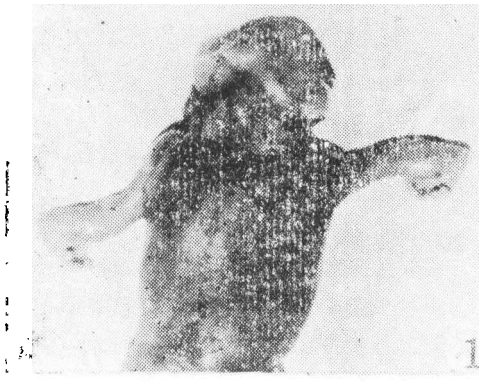


图1 背面观：无脑畸形伴颈部脊柱裂（箭头示），双手腕关节屈曲伴四指（缺拇指）畸形。

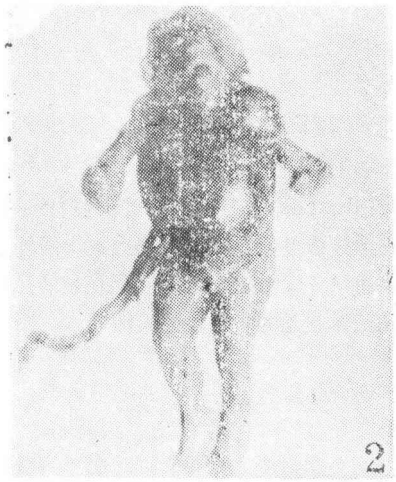


图2 前面观：无脑畸形，双耳低位，颈短而粗（颈蹼），双手腕关节屈曲畸形。

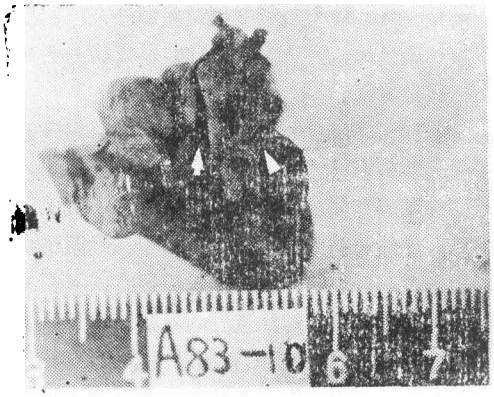


图3 右室剖面观：示主动脉和肺动脉均为右室起源。箭头▲示肺动脉，↑示主动脉

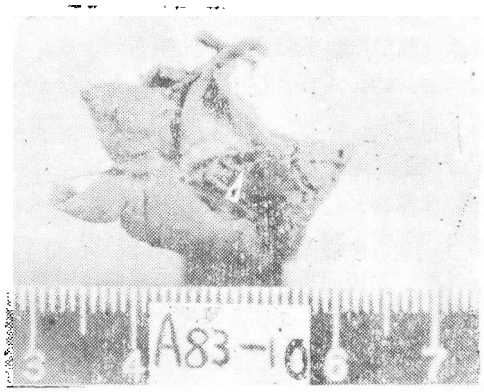


图4 主动脉瓣双瓣畸形，箭头示瓣内有一小“脊突”，冠状动脉起源位较高。

参 考 文 献

1. Edwards JH, et al: A new trisomy syndrome. Lancet 1960, 1:787

2. Smith DW, et al: A new autosomal trisomy syndrome. J Pediatry 1960, 57:338

3. Lewis AJ: The pathology of trisomy 18. J Pediatry 1964, 65:92

4. Rogers TR, et al: Origin of both great vessels from the right ventricle associated with the trisomy 18 syndrome. Circulation 1965, 32:802

5. Kurien VA & Duke M: Trisomy 17-18 syndrome: Report of a case with diffuse myocardial fibrosis and review of cardiovascular abnormalities. Am J Cardiol 1968, 21:131

6. Matsuoka R, et al: Congenital heart anomalies in the trisomy 18 syndrome, with reference to congenital polyvalvular disease. Am J Med Genet 1983, 11:657

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