DOI:10.16016/j.1000-5404.1980.04.014

$[2\times(K^{+}+Na^{+})+\frac{BUN}{2.8}+\frac{血糖}{18}]$计算值比较，十分接近，说明机体对血清渗透压的调节能力是较强的。

6．各实验组伤后早期谷丙转氨酶的改变不明显。

参考文献

1．重度呼吸道蒸气烧伤实验研究之一：实验方法和临床观察。
2．重度呼吸道蒸气烧伤实验研究之二：血气的变化。
3．重度呼吸道蒸气烧伤实验研究之三：血浆量的变化。

13—三 体

训练部生物教研室医学遗传研究小组　　附属一院儿科

13—三体综合症（Patau syndrome）是Patau等于1960年首次报导的，它是较少见的一种综合症。据Conen和Erkman 1966年统计其频率为1/4000～1/10000。1968年Magenis等报导在13—三体综合症的患者中，女性多于男性。

13—三体综合症的最主要表型特征是唇裂（或伴有腭裂）、小眼畸形和多指（趾）畸形等多种畸形。患者一般死亡于一岁以内，偶而可活到儿童期。

本文将描述我们观察的一例13—三体的病例，并与我们看到的关于13—三体病例的报导做一讨论对照。

病例：

袁××，女，1980年3月4日出生，出生时体重4.8斤，双亲无血缘关系，第二胎。第一胎女，现7岁，体弱，因呼吸道感染每年要住院治疗。父37岁，母35岁，均无遗传性疾病。母孕期因感冒，尿路感染，牙龈发炎用过抗菌素等药物，自诉孕期10个多月，超一个月产。患儿有宫内窒息史，并见右侧胸部高突，脊柱弯曲，唇裂并腭裂。出生后半个月开始有惊厥史。并因感冒惊厥住×医院治疗。5月份又因发烧、惊厥、呕吐住×医院治疗，23/5转入我一院治疗。

体检：（80天时）

体重2.9公斤，头周37公分，前囟0.5×0.5公分，发育及营养都差，消瘦，皮肤干燥脱屑，弹性差，无皮疹，方脸，头发稀而黄，右眼小，角膜轻度混浊，眼间距宽，双眼有时震颤，对眼前之物无瞬目运动，左侧鼻腔与唇裂相连，腭裂，以滴管喂食。X线检查胸部正位为胸下段椎体侧弯畸形（左弯右凸，可能是D_{7}、$_{8}$、$_{9}$为半椎体）患儿右侧颈部有1公分大小的血管瘤，右手处于紧握状态，双肺有中粗罗音，无病理性杂音。肝肋下1.5公分，四肢细小，外生殖器呈新生儿型，拥抱反射（—），患儿对外界反应差，不会抬头，不会笑。

讨论：

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

据细胞遗传学研究，Patau综合症有80%核型47，(+13)，还有20%为嵌合体46/47，(+13)、易位型46，D-t(Dq Dq)+、偶有D组环状染色体，甚至有的病例核型是正常的。

我们对患者进行细胞培养及染色体分析，发现核型为46，XX/47，(+D)，XX，经G带分析，确认多出的D组染色体为13号染色体，故核型为46,XX/47,(+13),XX（附图）。我们计数了42个细胞，发现46,XX的细胞有32个，47,(+13),XX的细胞有10个，即46,XX占76.16%。这一核型表明在受精卵进行分裂过程中，有13号染色体不分离的现象，从而使得产生两个细胞系，一是正常的46,XX，一是47,(+13),XX。这两种细胞系继续分裂并参与胚胎的分化。而含13—三体的细胞系包含着多余的遗传物质，从而破坏了遗传的平衡，在胚胎发育过程中干扰了正常胚胎的分化，因此，产生了一系列13—三体的临床症状。下面我们根据观察到的结果和过去报导过的13—三体的病例加以对照讨论。

在过去的报导中，13—三体同18—三体及21—三体一样出现了100%的智力障碍，这是由于大脑功能和结构的异常引起的，我们的病例，患者为2月令，也有智力障碍，挑逗她也不会笑，而且对外界的反应差，拥抱反射(-)，哭声微弱。

我们的病例有宫内窒息史，而在出生后半个月开始经常惊厥，严重时6—7次/日，发作时，双眼固定，面、唇、口角抽动，手足偶有抽动。而Smith等的报告中有癫痫大发作和肌阵挛的症状，并经尸检发现了大脑不完全分化，有嗅束、嗅球或嗅三角区缺陷。而眼的缺陷如报导过的有小眼畸形、虹膜缺损、无眼畸形、角膜朦胧或白内障等都可说明大脑的不完全分化。我们的病例，具有左眼单侧小眼畸形，角膜轻度混浊，对眼前物无瞬目运动等症状。

在13—三体中，腭缝合的缺陷也有差别，有的是两侧完全腭裂，有的仅后腭裂，甚至有的腭缝合完全正常。另外，也有腭裂伴唇裂的，或仅是唇裂的。我们的病例是唇裂与左侧鼻腔相通，并伴有腭裂。

多指和多趾也在多数13—三体综合症患者中出现。而在我们的病例中，指、趾正常，但左手处于紧握状态，和Patau等报导的13—三体患者手和手指屈曲相似。

多数患者有皮肤血管纤维瘤，部位不一，我们的病例在右侧颈部有个1公分的血管瘤。

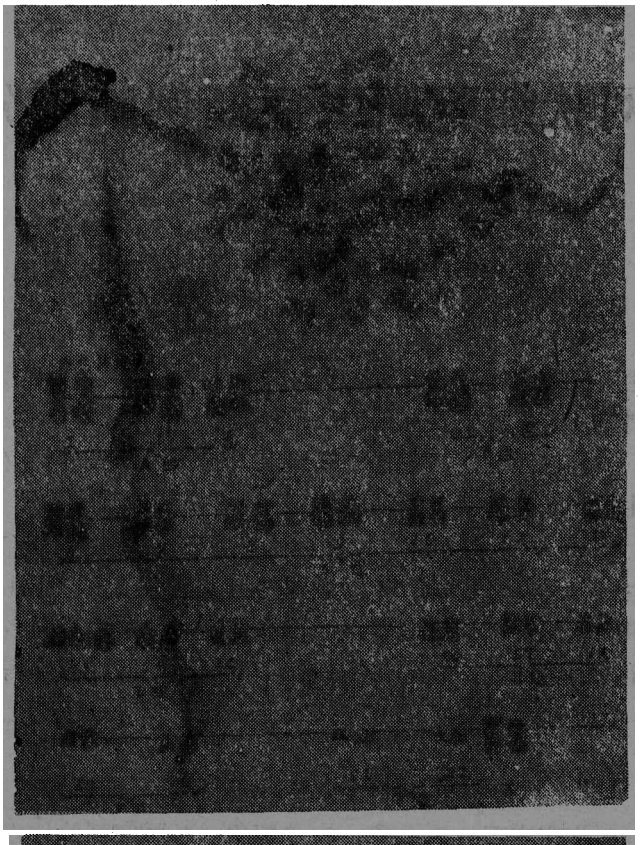
曾有报导患者为嵌合体的其临床症状较轻，并可延长寿命，从我们的病例来看，其临床症状和完全的13—三体相似，如小眼畸形、唇裂等，但有的症状较重，不仅有唇裂，还伴有腭裂，左侧小眼畸形，眼对眼前物无瞬目运动，另外有脊柱侧凸等症状。有些症状较轻，甚至无症状，如小眼畸形，在我们的病例仅左侧单侧小眼畸形，另外我们的病例指（趾）正常。

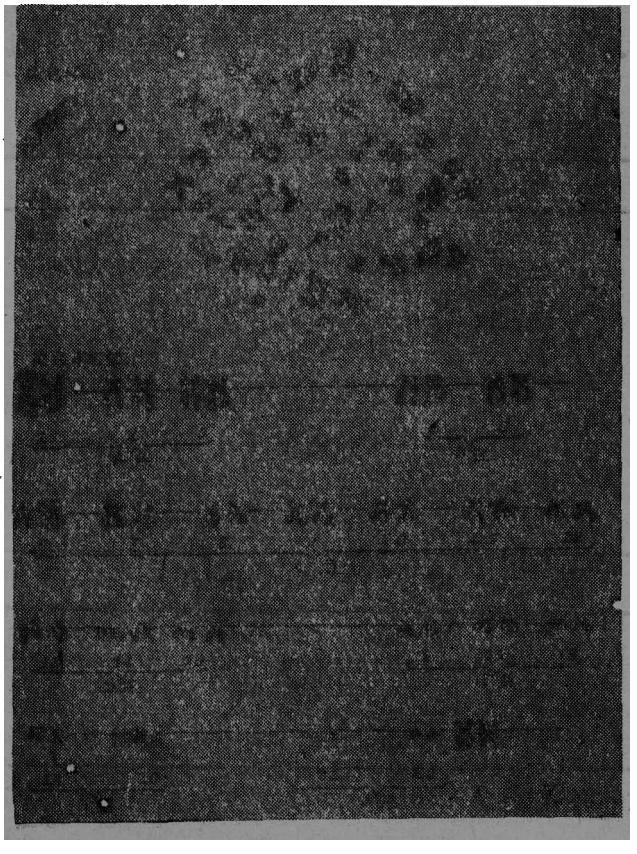
据报导皮纹学也是13—三体的主要特征之一，如atd角增大（t′或t″），指纹姆指多为“弓状纹”。据我们的病例atd角增大为t′、但指纹为5斗5箕。

已报导过13—三体和18—三体及21—三体一样，随母令的增加，13—三体的出生率也随之增加，这无疑是由于母令的增加影响减数分裂时染色体的不分离，据统计13—三体的平均母令为31.6岁。当然也有和母令无关的类型。

我们的病例父37岁，母35岁，年龄较大，似乎可影响细胞分裂时产生不分离，但是患儿的核型为46,XX/47,(+13),XX，统计46,XX细胞系比例较大，占76.16%，所以可以认为受精卵是正常的46,XX，而在胚胎发育过程中，由于某些因素引起13号染色体的不分离，造成两个细胞系—46,XX/47,(+13),XX。这两种细胞系继续发育并影响胚胎的发育、分化，因而产生了以上的多种畸形。

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





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