

- [7] 鞠善良,王在义.特发性肺间质纤维化发病机制最新进展[J].临床肺科杂志,2013,18(1):121
- [8] 董雪松,刘盛业,刘伟,等.百草枯致小鼠肺间质纤维化过程中 TGF- $\beta$ 1 的表达[J].中华急诊医学杂志,2011,20(8):826
- [9] 丁辉,周凤秋,蔡后荣,等.转换生长因子- $\beta$ 1 对肺成纤维细胞 窖蛋白-1 与细胞外基质表达的影响[J].中华结核和呼吸杂志,2010,33(4):280
- [10] Kumar P K, Herbert C, Yang M, et al. Role of interleukin-13 in eosinophil accumulation and airway remodeling in a mouse model of chronic asthma[J]. Clin Exp Allergy, 2002,32(7):1104
- [11] 杨檬檬.长期低剂量大环内酯类药治疗稳定期慢性阻塞性肺疾病的 META 分析[D].济南:山东大学,2013
- [12] 张永胜,冯一中,顾振纶.药物防治肺纤维化的研究进展[J].中国血液流变学杂志,2007,17(1):170
- (2014-08-13 收稿)

## 个案报道

文章编号 1006-8147(2015)01-0058-02

# 幼儿 46,X,I(Xq)型 Turner 综合征 1 例报道

耳文元

(天津市儿童医院儿内科,天津 300074)

关键词 Turner 综合征;诊断;儿童

中图分类号 R722.11

文献标志码 B

Turner 综合征又称先天性卵巢发育不全或性腺发育不全综合征,属于人类常见的性染色体异常疾病,也是女性性器官发育不全的主要原因之一,其发生率约占存活女婴的 1/2 500<sup>[1]</sup>,主要表现为身材矮小和性腺发育障碍。我科于 2013 年 9 月 18 日诊治 1 例,现予以报道。

## 1 临床资料

患儿,女,3 岁 11 月。主因生长发育落后 1 年余收入我院。患儿父母于入院前 1 年余开始发现其生长发育落后,表现为身高较同龄儿明显偏矮,近 1 年身高增长为 5~6 cm,体质量无明显变化,无明显智力落后表现,饮食、尿便正常。既往体健,否认反复感染史,2 年前曾行右手六指畸形切除术。曾因生长发育落后到当地医院就诊,未明确诊断。患儿为其母第三胎第二产,足月,因其母瘢痕子宫行剖宫产,否认缺氧窒息史。出生体质量 2.5 kg,身长不详。母孕期身体健康。否认家族遗传病史。入院体格检查:体温 36.3℃,脉搏 100 次/min,呼吸 20 次/min,血压

90/60 mmHg(1 mmHg=0.133 kPa)。身长 88.5 cm,体质量 11.8 kg,头围 53 cm,胸围 57 cm,腹围 51 cm,指尖距 82.5 cm,上部量 50 cm,上部量/下部量 1.3:1。体格发育滞后,身材矮小,智力正常,营养欠佳,神志清,精神反应可。其他体格检查均无阳性发现。入院诊断:生长发育延迟原因待查。入院后实验室检查,血清性激素测定:雌二醇 0.01 Pg/mL(参考值 0~12),睾酮 0.00 nmol/L(0~8.8),促卵泡生成素 73.37 mIU/mL(0.40~5.80),促黄体激素 0.80 U/L(1.00~5.00),血清泌乳素 21.9 ng/mL(1.00~10.00)。血清生长激素激发试验:生长激素(0)0.50 ng/mL(0.82~5.86),生长激素(30)4.19 ng/mL,生长激素(60)8.19 ng/mL,生长激素(90)1.48 ng/mL。肝、肾功能、血糖、血脂及甲状腺功能测定均正常。左腕及左肘 MRI 显示左腕出现化骨核 2 枚,左腕及左肘关节诸骨骨质结构完整,骨小梁排列规整,化骨核出现延迟。腹部 B 超:肝、胆、胰、脾、双肾、子宫及卵巢未见异常。染色体 G 带核型分析结果为 46 X,I(Xq)(图 1)。诊断为 Turner 综合征。出院后建立内分泌门诊专科病历,随访、监测生长曲线,给予心理疏导,必要时应用重组人生长激素干预治疗。

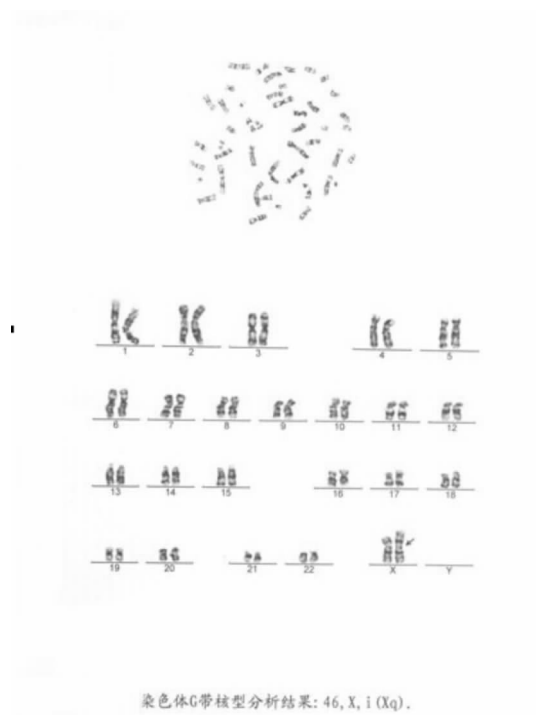


图1 染色体核型分析结果

## 2 讨论

Turner 综合征是由 Turner 在 1938 年首先描述的。不同生理阶段,Turner 综合征的临床表现不同:(1)新生儿和婴儿期发现颈部短宽、后发际低及先天性心血管异常<sup>[2]</sup>。(2)儿童期生长慢,身材矮小或学习障碍。(3)青春期身材矮小,性发育幼稚,原发闭经。因此,唯有染色体核型分析可作为诊断该病的金标准。

该病患者有多种涉及 X 染色体数目异常或结构畸变的核型。具体表现为,或缺少一条正常的 X 染色体,或 X 染色体在减数分裂过程中发生断裂、畸变、丢失,从而导致 X 染色体的各种嵌合体 and 结构、数目异常。而该综合征染色体畸变出现的各种复杂核型,除表型呈多样化这一特点外,即使核型完全一样,表型也有很大差异<sup>[3]</sup>。其中数目畸变核型中以 45,X 最为常见,占 50%以上;其次是涉及 45,X 核型的各种嵌合体核型。结构畸变中最常见的核型是长臂等臂染色体,核型有 46,X,(Xq);45,X/46,X,I(Xq)等。

本例为 46 X,I(Xq)核型,属于 X 长臂等臂染色体嵌合体,其发病机制是亲代配子形成过程中,X 染色体延迟复制,性染色体不分离,使着丝粒横向断

裂,它的长臂复制,短臂丢失。此核型的表型近似于 45,X,但症状相对较轻,更容易被忽视。由于缺失 1 条 X 染色体的短臂,患者具有典型的身材矮小,第二性征发育不良等 Turner 综合征症状。该患儿血中促卵泡生成素升高,促黄体激素降低,血清泌乳素升高,身高低于正常 2 个标准差以上,骨龄像呈现化骨核出现延迟,生长激素激发试验提示生长激素缺乏,染色体 G 带核型分析结果 46 X,I(Xq),Turner 综合征诊断明确。此类患儿应早期确诊,以利于早期应用生长激素促进其生长发育,及时给予激素替代治疗,促进子宫及第二性征发育,并预防骨质疏松<sup>[4]</sup>。少数患者经治疗后可恢复自然月经,经排卵率低,促排卵甚至可以受孕,但有较高的流产率和死产率。

对于已经出生并存活的女婴,Turner 综合征临床表现虽有轻有重,但几乎均会有身材矮小和性腺发育不良<sup>[5]</sup>,而且随着年龄的增长,身高落后愈加明显,青春期后第二性征缺乏,还可伴有特殊体态及面容,故而对于身材矮小的低龄女性患儿,应注意完善染色体核型分析,以防漏诊误诊,并及时建立有效的干预机制,通过动态监测,对患儿应用重组人生长激素以促进身高的增长,并对患儿及其家属进行心理疏导,这样将有助于提高其生活质量,使其更好地融入社会。鉴于目前对于 Turner 综合征尚无有效的根治方法,而该症又可不同程度导致女性闭经、性腺发育异常及智力低下等症状,因此更应提倡优生优育,做好产前诊断<sup>[6]</sup>。

## 参考文献:

- [1] Kammoun I, Chaabouni M, Trabelsi M, et al. Genetic analysis of Turner syndrome:89 cases in Tunisia[J]. Ann Endocrinol (Paris), 2008, 69(5):440
- [2] 伦尼,罗伯顿.新生儿学[M].第4版.刘锦纷,译.北京:大学医学出版社,2009:562-563
- [3] 苏锐. Turner 综合征不同染色体核型与临床体征的关系[J]. 中国妇幼保健, 2008,23(34):4842
- [4] Catović A. Cytogenetics findings at Turner Syndrome and their correlation with clinical findings[J]. Bosn J Basic Med Sci, 2005,5(3): 54
- [5] 司艳梅,王威,王昕,等. 96 例 Turner 综合征患者临床特征及染色体分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2013,21(11):42
- [6] 马金元,谢若翔,范建华,等. 463 例 Turner 综合征的临床资料与染色体核型分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2013,21(11):40

(2014-10-17 收稿)