

· 病例报告 ·

# 新生儿 Jarcho-levin 综合征 1 例

李 军 李贵南 孙正香 刘新晖 李 强

患儿,男,22 h,因气促、发绀,发现左侧腹股沟肿块,胸部畸形 22 h 入院。患儿足月剖腹产,出生时有窒息史,羊水Ⅱ度污染,孕母 31 岁,孕 5~6 个月时有先兆流产史,流血 2 次,量不多,服安胎药(种类不详)。有同胞一人,体健。入院查体:反应差,胸廓隆起,呼吸 60 次/min,气促,三凹征明显,双肺闻及少量痰鸣音,阴茎短小,左侧腹股沟扪及 4 cm × 3 cm × 2 cm 质软肿块。胸腹立位片提示脊柱(胸腰骶椎)椎体及附件形态异常,椎体普遍呈半椎或蝶椎改变,椎弓根不同程度融合,双侧仅见 9 根肋骨,近脊柱端大部分融合,考虑脊柱肋骨发育畸形;四肢长骨 X 线片提示骨质、关节、周围软组织未见异常,四肢长骨测量值:股骨(右侧:91 mm,

左侧:87 mm);胫骨(右侧:68 mm,左侧:67 mm);腓骨(右侧:67 mm,左侧:66 mm);肱骨(右侧:72 mm,左侧:72 mm);尺骨(右侧:66 mm,左侧:67 mm);桡骨(右侧:58 mm,左侧:59 mm)。脊柱 MRI 显示脊柱椎体及附件形态、序列异常,各椎体及附件分界不清,椎间盘形态欠规则。脊柱椎管显示不规则增宽,脊髓形态尚正常,未见异常信号影,脊髓圆锥位于 L1 椎体水平,提示为脊柱多发畸形;椎管不规则增宽,脊髓未见明显异常。头颅、腹部、腹股沟、甲状腺、肾上腺 B 超提示右侧隐睾并睾丸鞘膜积液,左侧腹股沟斜疝,肝肋下 3 cm。心脏彩超提示卵圆孔未闭。25-羟维生素 D<sub>3</sub> 44.84 nmol/L。考虑为 Jarcho-levin 综合征。

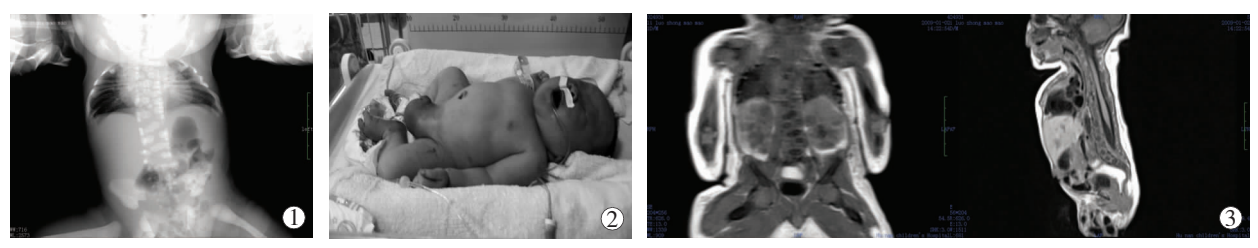


图 1 胸腹立位片:脊柱(胸腰骶椎)椎体及附件形态异常,椎体普遍呈半椎或蝶椎改变,椎弓根不同程度融合,双侧仅见 9 根肋骨,近脊柱端大部分融合,考虑脊柱肋骨发育畸形;图 2 患儿外型;图 3 脊柱 MRI:脊柱各椎体及附件形态、序列异常,各椎体及附件分界不清,椎间盘形态欠规则。脊柱椎管不规则增宽,脊髓形态尚正常,未见异常信号影,脊髓圆锥位于 L1 椎体水平。

**讨论** Jarcho-levin 综合征是一种先天性疾病,代表了广泛的短躯干骨骼发育不良及椎骨和肋骨畸形<sup>[1]</sup>,其特点是存在肋骨和脊椎的缺陷,出生时,这种综合征患儿通常有短脖子、躯干和矮身材<sup>[2]</sup>,肋骨呈螃蟹般改变<sup>[3]</sup>,该患儿符合上述特点。该病为常染色体隐性或显性遗传,以前者为主,国外已经进行了相关的分子学研究<sup>[1]</sup>,在波多黎各,有学者研究了一些患该病的家族,发现了他们有同源的中胚层尾部(MESP2)基因(E103X)的突变,它影响到亮氨酸残基区域的表达<sup>[4]</sup>。该病诊断首选 X 线平片,但 MRI 不仅可以检查形态学异常,也可以检查神经、脊髓发育异常。在围产期中、晚期检测羊水中甲胎蛋白持续增高常提示神经管闭合障碍,可筛选出脊柱畸形儿<sup>[5]</sup>,国外有报道产前(孕 4 个月以后)B 超检查可以发现缩短的脊柱及脊柱裂,为产前诊断提出可行性,可为家长是否终止妊娠提供依据<sup>[3]</sup>。该病的预后主要取决于肺的发育情况,其主要危险是限制性通气障碍而发生肺部感染以及呼吸衰竭和脊柱畸形导致脊神经的压迫,该病因目前不详,但有家族性,故详细追问家族史十分重要,对家族中有过患该病的母亲在孕中期行 B 超检查及早诊断非常重要,如发现异常可及早终止妊娠。有报道在孕前 3 个月、

孕后 3 个月口服叶酸片可预防先天性脊柱和神经管畸形<sup>[5]</sup>。患该疾病患儿在日常护理中应注意保暖,严防受凉感冒,护理过程中需动作轻柔,防止脊柱后凸或侧弯,其脊椎可能随年龄增大而发育,胸廓畸形可在适当时候手术矫形。

## 参考文献

- 1 Kulkarni ML, Navaz SR, Vani HN, et al. Jarcho-Levin syndrome[J]. Indian J Pediatr, 2006, 73(3): 245-247.
- 2 Vázquez-López ME, López-Conde MI, Somoza-Rubio C, et al. Anomalies of vertebrae and ribs: Jarcho Levin syndrome. Description of a case and literature review[J]. Joint Bone Spine, 2005, 72(3): 275-277.
- 3 Dane C, Yayla M, Dane B. Prenatal diagnosis of Jarcho-Levin syndrome in the first trimester[J]. Gynecol Obstet Invest, 2007, 63(4): 200-202.
- 4 Cornier AS, Staehling-Hampton K, Delventhal KM, et al. Mutations in the MESP2 gene cause spondylothoracic dysostosis/Jarcho-Levin syndrome[J]. Am J Hum Genet, 2008, 82(6): 1334-1341.
- 5 倪长乐, 姚光国, 刘平. 先天性脊柱畸形 52 例影像学分析[J]. 现代医学影像学, 2008, 17(2): 70-73.