

Hunter 综合征家系调查

李桂信 宋光江 兰琦¹⁾ 马玉峰¹⁾

(山东省泰山医学院, 泰安)

Hunter 综合征属粘多糖沉积病(Mucopolysaccharidosis) II 型(MPS II 型)。本病由于硫酸艾杜糖醛酸硫酸酯酶缺乏所致^[1], 故称为硫酸艾杜糖醛酸硫酸酯酶缺乏症。根据病情及寿命又分为 MPS II-A 和 MPS II-B 重、轻两种亚型。作者发现一家系为 MPS II-B 型, 调查结果如下。

病例及家系调查

病例 1 (IV-1) 男, 23 岁(图 1)。出生时正常, 至 7 个月生长缓慢。4 岁出牙, 5 岁

会走, 神志清楚, 智力正常。多年来每月一次发热, 关节酸痛不止。体检: 身高 111cm, 头围 58cm, 舟状头, 头发粗硬, 枕后结节, 耳大低位, 听力正常。眼间距宽, 角膜清晰, 瞳孔反射正常。鼻梁塌陷, 鼻孔前倾。口张不大, 齿尖畸形。颈短不能转动。体毛多, 无驼背。肩关节活动受限, 只能举至 90°, 肘关节曲屈 145°。爪形手, 大、小鱼际肌萎缩, 指关节粗大。腹部膨出, 脐疝长 2.3cm。无阴毛、腋毛, 阴茎短小(图 2, 左)。两脚心有结节。心尖可闻 II 级杂音。肝在肋下 11cm, 脾在肋下 6cm。

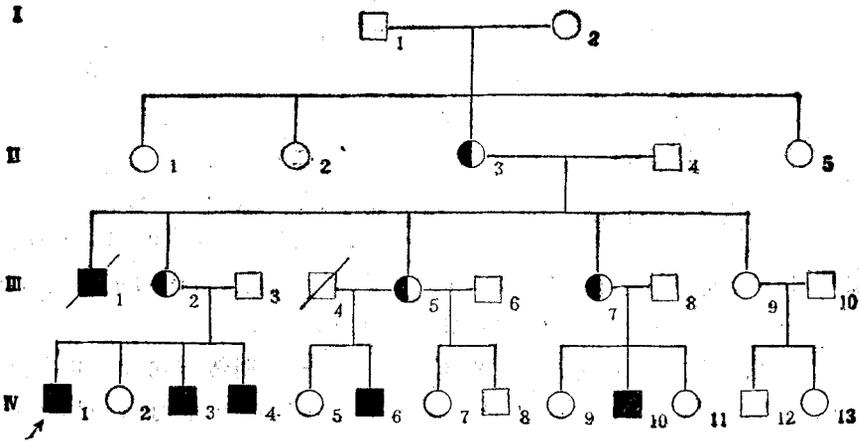


图 1 Hunter 综合征家系图

病例 1 之妹 (IV-2) 外表正常, 身高 165 cm, 未婚; 两个弟弟 (IV-3、IV-4) 病情发展及临床特征与病例 1 完全相似, 兄弟仨均丧失劳动能力。父母非近亲婚配, 无心血管及关节炎疾患。其舅 (III-1) 患同样病, 44 年前死于高热。

病例 2 (IV-6) 病例 1 之表弟, 18 岁。出生时正常, 至 3 岁时生长缓慢。目前已上小

Li Guixin et al.: An Examination on Families of Hunter's Syndrome

1) 新泰市石莱区医院放射科。

本文于 1987 年 1 月 7 日收到。



图2 病例1(IV-1)及兄弟
左: 病例1, 中: IV-3, 右: IV-4

学五年级,学习一般。体检: 身高130cm,头围54cm。心主动脉瓣区有杂音。肝肋下5cm,脾肋下3cm,其它特征与病例1相似。但病情较之为轻,如舟状头不明显、眼间距不宽、膨腹不显著、无脐疝、阴茎正常。能参加担水、砍柴等体力劳动。其同胞表型正常,双亲非近亲婚配,无心血管及关节炎疾患。

病例3(IV-10) 病例1之表弟,12岁。出生时正常,至1.5岁时生长开始缓慢。智力尚可,能上小学一年级。体检: 身高106cm,头围53cm。心肺正常,肝肋下3.5cm,脾肋下未扪及,其它特征与IV-6相似,但病情较之为重,如舟状头较其明显,眼间距宽,关节活动受限严重,能参加一般劳动。其姐、妹表型正常。父母非近亲婚配,无心血管及关节炎疾患。

实验室检查与结果

(一) 尿粘多糖检查 收集IV-1、3、4、6、10及III-2晨尿,经酸性粘多糖(AMPS)定性化验,均显示阳性。III-5、7及其女儿尿检未显示阳性反应。

(二) 白细胞异染颗粒检查 取家系各成员之外周血涂片,经甲苯胺蓝染色,镜检发现III-2及IV-1、3、4、10多形核白细胞胞浆中有深紫色颗粒。这些异染颗粒大小不一,形态多样,是充满粘多糖而膨胀的溶酶体。在其它成员中未发现异染颗粒。

(三) 染色体检查 取五例患者外周血培养进行染色体检查,每例镜检50个中期细

胞,未见染色体数目、结构异常。

(四) X线检查 除III-1外,其余五例均摄取头颅、胸部、脊椎、骨盆及手、足片,其表现与Hurler病一致,但症状较之为轻。主要表现为舟状头,蝶鞍浅平,前后径延长,下颌支短小,髁状突变平。锁骨粗短,肋骨飘带状,3-5腰椎前后缘轻度凹陷,前下缘轻度突出。高位小肩胛骨、骨盆、髌骨翼外展,体部细小。桡、尺骨不短粗,其远端向内倾斜形成“V”字形。腕关节、腕舟骨及大多骨未出现,掌骨基部轻度锥形,跟骨之腰部增粗。

讨 论

(一) 病因 酸性粘多糖(AMPS)由缔结组织的成纤维细胞产生。从临床特征、遗传方式来看,本文6例患者都属MPSII-B型(轻型)。目前研究证明,本病由于粘多糖代谢障碍所致^[3-6]。粘多糖中的硫酸皮肤素和硫酸类肝素均有硫酸艾杜糖醛酸硫酸酯残基,其降解是由溶酶体中硫酸艾杜糖醛酸硫酸酯酶所催化,故该酶缺乏可同时阻断硫酸皮肤素和硫酸类肝素的降解,从而使酸性粘多糖在各器官、组织中沉积,导致该病。患者除呈现面容粗犷、骨骼发育不良,关节活动受限,肝、脾等内脏受损,同时尿中也相应排出较多粘多糖。

(二) 病情 从本家系观察,患者出生时正常,发病早晚不一,发病早者,病重;发病晚者,病轻。逐渐出现相似外观: 侏儒、舟状大头、腹部膨出、脐疝明显,关节活动受限,丧失劳动能力。

(三) 遗传方式 此病属单基因病。本家系与1957年报道的Hunter综合征遗传方式相似^[7],连续两代6例患者均为男性,女性外表均正常。实属X伴性隐性遗传^[2]。也有作者认为Hunter综合征家族中,女性患病率为2%^[3]。由于MPSII-A和MPSII-B重、轻两种亚型,都缺同一种酶,因此多数人认为Hunter基因位点上有不同的等位基因半合子(遗传背景不同)所致。但也有人认为是由于X染色体上决定硫酸艾杜糖醛酸硫酸酯酶的等位基因突

变所致^[1]。

(四) 鉴别诊断 粘多糖沉积病 II 型与 I 型极易混淆, 均有侏儒、承露外观、骨骼畸形以及临床特征基本相似。但二者也有明显不同: (1) 前者为 X 伴性隐性遗传, 家系中只有男性患者; 后者为常染色体隐性遗传, 家系中的患者男、女皆可出现; (2) 前者角膜清晰, 智力正常, 无驼背; 后者与此相反。晚发型脊椎骨骺发育不良, 也为 X 伴性隐性遗传, 但该病发病晚 (多在 6—9 岁), 无承露样外观, 尿中无异常粘多糖。

(五) 预防和治疗 妊娠期检查羊水是预防此病的重要措施。正常孕妇的羊水粘多糖含量为 0.006—0.035mg/ml, 平均为 0.02mg/ml, 而怀有患儿的孕妇妊娠后期羊水中粘多糖含量可达 0.087mg/ml, 因此, 产前确诊即

可终止妊娠。粘多糖沉积病目前无特殊治疗, 有人提出给患儿输入正常人血浆或白细胞, 可使尿中粘多糖排泄减少, 临床症状改善, 但疗效均不理想。

参 考 文 献

- [1] 沈若谦等译: 1981. 人类生化遗传学原理, 科学出版社, 第 135—137 页。
- [2] 谢海峰: 1979. 《国外医学》儿科分册, 1:85。
- [3] 谢大钊: 1983. 中华放射医学杂志, 17(2):133。
- [4] Branter, G.: 1952. *Scand. J. Lab. Invest.*, 4: 43.
- [5] Dorfman, A. and A. E. Lorincz: 1957. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA.*, 43: 443.
- [6] Mckusick, V. A.: 1972. *In Heritable Disorder of connective tissue*, 4th ed, Mosby, st. Louis, PP. 528—548.
- [7] Sinclair, L.: 1979. *In: Metabolic disease in childhood*, PP. 270.

躁狂抑郁症的肤纹学研究¹⁾

冯志颖 沈建华 刘洪奎 陈复平

(天津市精神病院)

躁狂抑郁症 (简称躁郁症) 的肤纹学异常^[4], 国内从未见报道。本文对 140 例躁郁症的手、足纹特征进行对照研究, 现将结果报告如下。

对象和方法

(一) 研究对象

系符合躁郁症临床工作诊断标准^[1]的 140 名住院病人, 汉族, 均为天津地区及河北省人。男 84 例、女 56 例, 年龄 17—65 岁, 病程 1 月—43 年。总共躁狂发作 457 次, 抑郁发作 263 次, 混合发作 22 次。其中躁狂抑郁型 74 例 (男 38 例, 女 36 例); 抑郁型 12 例 (男 7 例, 女 5 例)。家族史除 3 例不详外, 阳性者 39 例 (男 21 例, 女 18 例), 占 27.9%。

(二) 检查方法和标准

用按捺油墨法取样, 依 Schaumann 等^[2]标准于放大镜下观察和记录。各项指标分别以张海国等^[2,3]中国人群肤纹参数正常值以及我们对精神分裂症 (简称精分症) 肤纹调查的结果^[4]为对照进行比较, 各种纹型的出现率 (%) 用 χ^2 检验, 其它计量均数用 t 检验, 全部数据输入紫金 II 型微型电子计算机进行统计学处理。

结 果

(一) 指纹 (表 1) A、L、W 各种纹型

Feng Zhiying et al.: Dermatoglyphic Study in Manic-depressive Psychosis

1) 数据处理承天津医学院卫生统计教研室田宗贞主任和本市卫生局电算研究室高泰均、阎康同志协助进行, 谨致谢意。

本文于 1987 年 5 月 10 日收到。