

Ring 14 综合征一例¹⁾

程先宜 冯祥兰 袁志学

(湖北医学院附属第一医院妇产科, 武汉)

我室发现一例 r(14) 染色体伴有癫痫及颜面异常的患者, 国内未见报道, 现报告如下。

病例 编号 3035, 朱××, 女, $2\frac{1}{2}$ 岁, 患儿从小智力差, 至今不会说话和走路, 不能坐, 只会简单叫“爸、妈”, 但无意识。患儿从生后 6 个月开始无原因且不发烧地每 20 天左右抽搐一次。患儿为第一胎足月顺产, 其外祖父母为近亲婚配, 其母兄妹 5 人, 除第 5 个弟弟为先天性心脏病 3 岁死亡外, 其他表型均正常。

查体 小头, 两眼睑下垂, 两眼斜视, 眼距宽, 塌鼻梁, 牙不整齐, 两门牙断裂一半, 低位耳, 大而简单耳轮, 有时伸舌(图 1), 双通贯手。

染色体检查 患儿外周血培养共计数 39 个细胞, 每个细胞均有 1 个环状染色体 r(14), 核型分析 8 个细胞, 为 46, XX, r(14) (图 2)。父母分别分析计数 30 个细胞, 结果核型均正常。

目前已发现的环状染色体有 1、6、8、9、10、12、13、15、18、20、21 及 X, 共约 12 种^[1]。环



图 2 患儿核型

右上角为另一细胞之 14, r(14)

状 (14) 染色体则极为罕见, 国外已报道的 7 例^[2] 均有癫痫及少许颜面异常, 平均可存活 7 年以上。与 D 组的 r(13)、r(15) 号比较, 除智力障碍及颜面异常等大致相同体征外, 多一种癫痫发作症状。本病例头极小, 是否为大脑萎缩所致, 故也是癫痫的原因。根据此 8 例 r(14) 病例均有大致相同症状: 癫痫、颜面异常及智力障碍, 故此表型可作为检查染色体的指征, 且建议命名为 r(14) 综合征。

参 考 文 献

- [1] Barbara et al.: 1981. *Ann. J. Med. Genet.*, (9): 301—305.
- [2] Virginia et al.: 1981. *Amer. J. Med. Genet.*, (9): 231—237.



图 1 r(14) 患儿面容

Cheng Xianyi et al.: A Case of Ring 14 Chromosome Syndrome

1) 本文承本院田孝坤副教授指导, 胡世孝同志协助冲洗照片, 特此致谢。