

- [7] 陈爱敏,丰振.X线钡餐造影检查与CT检查在食管癌临床诊断中的对比研究[J].影像研究与医学应用,2018,2(6):38-39.
- [8] Zhang BH, Zhang HT, Wang YG. Esophageal leiomyosarcoma: clinical analysis and surgical treatment of 12 cases[J]. Dis Esophagus, 2014, 27(6):547-551.
- [9] Duwe BV, Sterman DH, Musani AI. Tumors of the mediastinum

[J]. Chest, 2005, 128(4):2893-2909.

- [10] Strollo DC, Rosado-de-Christenson ML, Jett JR. Primary mediastinal tumors: part II. Tumors of the middle and posterior mediastinum[J]. Chest, 1997, 112(5):1344-1357.

(收稿日期:2022-10-27 修回日期:2022-12-01)

· 病例报道 ·

大脑-肋-下颌综合征一例

胡丽丽,孙焱,王春祥

【关键词】 大脑-肋-下颌综合征;先天畸形;体层摄影术,X线计算机;放射摄影术

【中图分类号】R814.4;R814;R722.11 【文献标志码】D 【文章编号】1000-0313(2023)10-1351-02

DOI:10.13609/j.cnki.1000-0313.2023.10.023

开放科学(资源服务)标识码(OSID):



病例资料 患儿女,27 d, G2P2,孕36⁺₆周因“母亲妊娠期糖尿病、前置胎盘”择期行剖宫产出生。因鼻塞、流涕2 d就诊。无宫内窒息、生后窒息史,出生体重2.5 kg。孕26周四维B超发现胎儿小下颌。家族史:9岁姐姐及父母均健康。查体:缩颌,悬雍垂至中切牙后1/3裂开,舌根后坠。血常规:WBC $13.11 \times 10^9/L$,中性粒细胞26.1%,淋巴细胞50.2%。

检查:胸部X线示右侧第3—10、左侧第3—9后肋裂隙,左侧第12肋缺如(图1)。胸部CT容积成像(volume imaging, VR)见双侧多发后肋裂隙及肋横突关节异常融合(图2)。胸部CT骨窗见肋椎交界处关节缺失,未发现明显横突,肋骨与椎体直接融合(白箭),后肋裂隙边缘皮质良好(红箭)(图3)。颌骨CT VR图示下颌骨小伴轻度后缩(图4)。结合临床及影像诊断为大脑-肋-下颌综合征。

讨论 大脑-肋-下颌综合征(cerebro-costo-mandibular syn-

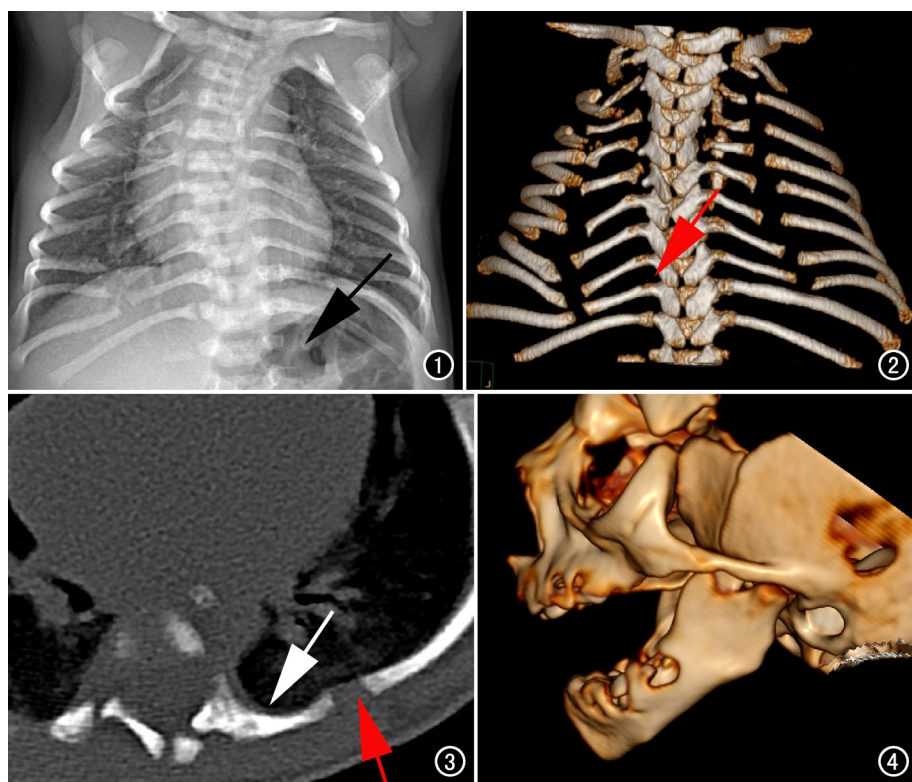


图1 胸部X线正位片示右侧第3—10后肋、左侧第3—9后肋裂隙,左侧第12肋缺如(箭),脊柱侧弯。图2 胸部CT VR示双侧多发后肋裂隙及肋横突关节异常融合(箭)。图3 胸部CT骨窗图示肋椎交界处关节缺失,未发现明显横突,肋骨与椎体直接融合(白箭),后肋裂隙边缘皮质良好(红箭)。图4 颌骨CT VR示下颌骨小伴轻度后缩。

作者单位:300000 天津,天津市儿童医院/天津大学儿童医院影像科

作者简介:胡丽丽(1986—),女,河南项城人,硕士研究生,主治医师,主要从事儿童影像诊断和研究工作。

drome, CCMS)罕见,是一种以后肋裂隙和皮罗综合征(小下颌、舌根后坠、腭裂)为特征的多发畸形,最早由Smith等^[1]于1966年提出。本病是常染色体显性遗

传病, 研究报道显示 CCMS 是由 SNRPB 基因杂和突变导致^[2]。目前已有超过 80 例报道, 本例为首例中国大陆报道。CCMS 主要颅面特征是小下颌, 常伴发腭裂、进食和呼吸困难。其他表现有神经发育迟缓、脊柱侧弯、后鼻孔闭锁、喉气管畸形、心脏、肾脏和听力异常^[3]。Nagasawa 等^[4]据严重程度将 CCMS 分为 3 型: 致死型, 患儿生后 1 个月内死亡; 严重型, 患儿生后 1~12 个月内死亡; 轻型, 患儿生存时间超过 1 年。

本病据典型临床及 X 线表现即可确诊。特征性影像学表现为多发后肋裂隙、肋骨数量减少、肋横突关节异常融合。其中多发后肋裂隙是诊断性表现^[5,6]。本例患者影像表现比较典型。组织学上肋骨裂隙是肋骨后部被纤维血管组织所取代, 这些组织最终可能会发生钙化^[7,8]。后肋裂隙仅见于另外 2 种疾病^[9], 透明椎骨发育障碍 (diaphanospondylodysostosis, DSD) 和 IIg 型先天性糖基化障碍。DSD 椎体无骨化或骨化严重延迟、肾母细胞瘤病伴囊性肾, 无小颌畸形、腭裂。IIg 型先天性糖基化障碍可通过肋骨融合、脊椎分节不良以及其他表现如脑结构异常、畸形足、小耳畸形和黄疸病变来鉴别。后肋裂隙的其他鉴别诊断包括多发肋骨骨折, 尤其是心肺复苏后患儿可通过复查胸部 X 线片观察有无骨痂来鉴别^[10]。皮罗综合征也可表现为小颌畸形但无后肋裂隙。总之, CCMS 的影像表现具有特征性, 结合临床及典型影像表现即可确诊。

参考文献:

- [1] Smith DW, Theiler K, Schachenmann G. Rib-gap defect with micrognathia, malformed tracheal cartilages, and redundant skin: A new pattern of defective development[J]. J Pediatrics, 1966, 69(5):799-803.
- [2] Lynch DC, Revil T, Schwartzentruber J, et al. Disrupted auto-regulation of the spliceosomal gene SNRPB causes cerebro-costo-mandibular syndrome[J]. Nature Communications, 2014, 22(5):4483.
- [3] van den Ende JJ, Schrandt-Stumpel C, Rupprecht E, et al. The cerebro-costo-mandibular syndrome: seven patients and review of the literature[J]. Clin Dysmorphol, 1998, 7(2):87-95.
- [4] Hiroyuki Nagasawa, Yutaka Yamamoto, Yoshinori Kohno. Cerebro-costo-mandibular syndrome: prognosis and proposal for classification[J]. Congenital Anomalies, 2010, 50(3):171-174.
- [5] Flodmark P, Wattsgard C. Cerebro-costo-mandibular syndrome[J]. Pediatr Radiol, 2001, 31(1):36-37.
- [6] Hosalkar HS, Shaw BA, Ceppi CL, et al. The cerebro-costo-mandibular syndrome: 9-year follow-up of a case[J]. J Postgrad Med, 2000, 46(4):268-271.
- [7] Oestreich AE, Stanek JW. Preautopsy imaging in cerebro-costo-mandibular syndrome[J]. Pediatr Radiol, 2010, 40(suppl 1):s50.
- [8] Williams HJ, Sane SM. Cerebro-costo-mandibular syndrome: long-term follow-up of a patient and review of the literature[J]. Am J Roentgenol, 1976, 126(6):1223-1228.
- [9] Tooley M, Lynch D, Bernier F, et al. Cerebro-costo-mandibular syndrome: clinical, radiological, and genetic findings[J]. Am J Med Genet Part A, 2016, 170(5):1115-1126.
- [10] 路瑶, 唐福, 王春蕾. 成骨不全新生儿骨痂形成一例[J]. 放射学实践, 2009, 24(2):178.

(收稿日期: 2022-09-29 修回日期: 2022-10-30)