

麻醉相关的 小儿遗传和代谢性 疾病综合征

Anesthesia for Genetic,
Metabolic, & Dysmorphic
Syndromes of Childhood

第2版

主 编

Victor C. Baum Jennifer E. O'Flaherty

主 译

连庆泉



人民卫生出版社

麻醉相关的小儿遗传和代谢性疾病综合征

Anesthesia for Genetic, Metabolic, & Dysmorphic Syndromes of Childhood

第 2 版

主 编 Victor C. Baum Jennifer E. O' Flaherty

主 译 连庆泉

副主译 陈小玲 林振浪 尹 宁

主 审 林 锦 赵 伟 喻兰萍

主译秘书 陈 芳 时亚平

人民卫生出版社

Victor C. Baum, etc: Anesthesia for Genetic, Metabolic, & Dysmorphic Syndromes of Childhood, 2nd ed, ISBN: 978-0-7817-7938-8

© 2007 by Lippincott Williams and Wilkins, a Wolters Kluwer business. All rights reserved.

This is a Simplified Chinese translation published by arrangement with Lippincott Williams & Wilkins/Wolters Kluwer Health, Inc., USA

Not for resale outside People's Republic of China (including not for resale in the Special Administrative Region of Hong Kong and Macau, and Taiwan.)

本书限在中华人民共和国境内（不包括香港、澳门特别行政区及台湾）销售。

本书贴有 Wolters Kluwer Health 激光防伪标签，无标签者不得销售。

本书提供了药物的适应证、副作用和剂量疗程，可能根据实际情况进行调整。读者须阅读药品包括盒内的使用说明书，并遵照医嘱使用。本书的作者、编辑、出版者或发行者对因使用本书信息所造成的错误、疏忽或任何后果不承担责任，对出版物的内容不做明示的或隐含的保证。作者、编辑、出版者或发行者对由本书引起的任何人身伤害或财产损害不承担任何责任。

图书在版编目 (CIP) 数据

麻醉相关的小儿遗传和代谢性疾病综合征/(美)鲍姆(Baum, V.C.)主编;连庆泉译. —北京:人民卫生出版社, 2014
ISBN 978-7-117-18661-2

I. ①麻… II. ①鲍…②连… III. ①小儿疾病-遗传性代谢病-综合征 IV. ①R725.8

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2014)第 023873 号

人卫社官网	www.pmph.com	出版物查询, 在线购书
人卫医学网	www.ipmph.com	医学考试辅导, 医学数据库服务, 医学教育资源, 大众健康资讯

版权所有, 侵权必究!

图字: 01-2012-1741

麻醉相关的小儿遗传和代谢性疾病综合征

主 译: 连庆泉

出版发行: 人民卫生出版社(中继线 010-59780011)

地 址: 北京市朝阳区潘家园南里 19 号

邮 编: 100021

E-mail: pmph@pmph.com

购书热线: 010-59787592 010-59787584 010-65264830

印 刷: 三河市宏达印刷有限公司

经 销: 新华书店

开 本: 889×1194 1/16 印张: 24.5

字 数: 756 千字

版 次: 2014 年 6 月第 1 版 2014 年 6 月第 1 版第 1 次印刷

标准书号: ISBN 978-7-117-18661-2/R·18662

定 价: 128.00 元

打击盗版举报电话: 010-59787491 E-mail: WQ@pmph.com

(凡属印装质量问题请与本社市场营销中心联系退换)

麻醉相关的小儿遗传和代谢性疾病综合征

Anesthesia for Genetic, Metabolic, & Dysmorphic
Syndromes of Childhood

第 2 版

主 编 Victor C. Baum Jennifer E. O' Flaherty

主 译 连庆泉

人民卫生出版社

译校者名单(按姓氏笔画排序)

温州医科大学附属第二医院、育英儿童医院

上官王宁 王 丽 王 琦 朱 婧 刘华程 杨晓玮 杨蒙洁 连庆泉 时亚平
狄美琴 迟庆胜 张 乐 陈 芳 陈 思 陈小玲 陈蓓萍 林 函 林振浪 尚 鲲
郎俊慧 柳艳丽 俞丽君 郭晶晶 唐震海 黄雅莹 曾睿峰

南京医科大学附属儿童医院

仲 山 张 莉 施晓华

湖南省儿童医院

张溪英

东南大学附属中大医院

尹 宁

苏州大学附属儿童医院

吴嘉伟

Mount Sinai School of Medicine, New York, NY, USA

林锦(Jing Lin)

Virginia Commonwealth University, Richmond, Virginia, USA

赵伟(Wei Zhao)

John Randolph Medical Center, Hopewell, Virginia, USA

喻兰萍(Lan ping Yu)

序

随着几十年的改革开放和与国际医学界的广泛交流,我国麻醉医学科学技术取得了长足的进步。小儿麻醉学作为麻醉医学的重要学科,由于客观和主观条件的限制,其发展速度相对于其他麻醉学科处于滞后状态,与目前缺乏小儿麻醉学的系统性教学、培训,绝大多数麻醉医师缺乏小儿生理、病理相关性知识,大多数综合性医院缺乏专业从事小儿麻醉人员并且小儿麻醉人数比较少等原因有关。我国小儿麻醉水平和质量与国际先进水平仍存在较大差异,尤其对小儿麻醉的理念仍比较落后,认为小儿患者只要“麻倒”就行,对其心理和全身生理状态关注度比较低。

专业从事小儿麻醉的工作人员经常在临床工作中遇到合并遗传性或代谢性疾病的小儿,实施麻醉时存在许多困惑和许多不可预知事件。由 Victor C. Baum, MD; Jennifer E. O' Flaherty, MD, MPH 编写著作的 *Anesthesia for Genetic, Metabolic, & Dysmorphic Syndromes of Childhood* (麻醉相关的小儿遗传和代谢性疾病综合征)(第2版)书籍,对这方面知识进行详细阐述,可减少许多麻醉安全隐患和不可预知事件发生。该书由既是麻醉医师又是儿科医师的人员参与编写,具有深厚的儿科知识。本书详细叙述了目前在美国临床上所能遇到的绝大多数与麻醉相关的小儿遗传性疾病和代谢性疾病综合征,对其疾病的基础、临床特征、麻醉处理和注意要点以及相关参考文献等均采用统一格式进行叙述,整书编写条理非常清晰、内容言简意赅、检索非常便捷,是一本非常实用的小儿麻醉参考书籍。

我作为从事几十年小儿麻醉的麻醉医师,被该书特有特性所吸引。到目前为止国内还没有这方面的相关书籍,尤其在临床工作中经常为此到处咨询和查询非常不方便。为此我们组织了专业小儿麻醉医师、儿科医师以及在美国从事儿科工作的华人等多方面硕士、博士人员,并受人民卫生出版社委托对该书进行翻译、审校,共耗时一年多时间将此书译成中文,希望与更多国内同道一起分享作者的宝贵知识和临床经验。

本书适用于临床麻醉工作人员、儿科麻醉医师、儿科医师以及麻醉专业的实习生阅读参考。参与本书翻译的人员都是长期工作在第一线的具有硕士、博士学历的麻醉专科医师和儿科医师,三位主审均是在美国从事儿科工作二十多年的华人,但该书涉及的许多儿科专业名词由于专业知识的局限和国度文化区别无法译成中文,仍引用原著原文,另外由于译者水平有限,文中许多儿科专业表述无法做到完全用中文表达作者的原意或有误差,恳请同道及广大读者批评指正。

译者

2014年2月

前言

我们两位主编都是麻醉医师,同时也是儿科医师,也都在多家综合性医院工作过。我们听到过工作时非儿科专业的麻醉同行们抱怨:“我准备为一名X综合征患者做麻醉,但首先我想知道什么是X综合征?”这让我们都很吃惊,多次遇到类似情景后促使我们编写本书的意愿。本书的初衷是希望用麻醉相关词汇或以人名命名综合征顺序写作,但显然很多综合征无法用人名命名,于是就采用了目前的以综合征首字母的排序格式。出版本书的目的是供那些没有大型儿科中心工作过的麻醉医师们参考,希望对关注这些疾病的同行们能有所帮助。当然,早些年毕业的临床医生们同我们一样惊叹医学的快速发展,比如过去被大家认可的“同质异性”现在已证实和相关基因“遗传”有关,并且其基因产物已被确定。在目前的医学发展趋势下,我们必将在第一版出版后就开始考虑进行下一版的更新,以提高版本更新的周期和速度。我们希望得到熟知这些综合征的同行们的关注,并提供给我们更多的信息和资料。

本书是在假设典型疾病状况下实施的麻醉方案,即麻醉医生面对的是已经确诊的患者,并不需要麻醉医生根据症状和体征作出疾病诊断。因此,我们没有用过多篇幅阐明各种疾病的发病率。我们赞成的说法是:你遇到的每位患者的发病率都是100%。我们尽量将更多的综合征列入本书中,同时也使用“可能有”或“可以有”等词语来描述一些罕见或不常见的综合征。由于某些罕见综合征发患者数很少,很难区分一些症状是源于综合征还是仅仅只是偶发。

我们很感谢本书第一版的读者提出的建议,如增加目录或附录以方便通过症状和检查结果检索疾病,也可以用于辅助诊断。但麻醉医生很少需要做基因诊断,制作一个大型、复杂的表格最终还是没有实际的作用。如检索颇费周折,会发现100多种综合征都可出现颇费周折症状。

Osler曾经说过“越无知,越教条”。我们可以同样推论,“只要熟练掌握病理、解剖和生理学,自然会拿出合适的麻醉方案”。本书不是儿科麻醉学教科书,而是假定麻醉学者和医生在遇到各种可能的临床情况时需要的最佳麻醉方案。因此,本书讨论的不是标准治疗计划,我们只提供建议,而不详细探讨具体的麻醉管理方案,在临床治疗方面上也尽量客观。例如,对潜在呼吸困难患者的麻醉注意事项中不再详细描述常规气道管理措施,我们只报道文献中的特定综合征困难气道管理的成功技术。

我们编入书中的一些综合征只在童年期发病,但当这些孩子成年后进行手术时可能会遇到不了解这些疾病的麻醉医师。为此,我们特意在书名中使用“小儿遗传和代谢性疾病综合征……”而不是“儿童期遗传和代谢性疾病综合征……”,我们也加入了这些综合征在成年期的相关讨论。

本书部分内容可能会有些简单、武断,也不可能像教科书一样内容全面。如果需要详细学习,可参考McKusick最新版著作《人类孟德尔遗传》(*Mendelian inheritance in man*)使用小字体印刷的版本,有2600页。Scriver等人的著作《遗传性疾病的代谢及分子基础》共4卷,超过6300页。对在儿科学书籍或麻醉文献中未提到过的综合征,我们没有收入本书中。当综合征有多种名称时,我们选择麻醉医师熟悉的命名放在首位,其他命名列在“别名”下。书中引用的麻醉参考文献是从1975年至今发表的英文期刊文献,我们检索了这段时期内的所有文献,因为我们认为不同医院的麻醉科都会参考对自己更有用的不同期刊。当然,我们参考资料中不包括那些少数的、没有新信息的短讯,如信件。我们也没有选择20世纪70年代至80年代初的文献,因为这段时期关于综合征的认知视野狭窄,文献报道的也是现已过时的技术和药物。读者们应该注意,许多麻醉文献中的报道仅来源于单一病例,必须谨慎理解其结果。在遇到很少或无麻醉相关参考文献时,我们就参考一些临床综述。对一些发现较早并被描述准确的综合征的参考文献多集中在20年前,或仅在生化或基因水平上描述的综合征,找到符合上述要求的文献确有困难。

需要强调的是,临床医生要知道本书收录的都是没有麻醉并发症或特殊情况的综合征。

对各种综合征有兴趣的人来说,本书有许多可用的资源。我们强烈推荐 McKusick 的著作《人类孟德尔遗传》,这本书的电子版可以由网上获取,网址:<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/oMIM/>;《人类畸形认知》[Jones, KL: Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. Philadelphia: Elsevier Saunders, 2006 (6th edition)]一书也值得推荐;还有 Scriver 的著作《遗传性疾病的代谢及分子基础》[Scriver RC et al., eds.: The Metabolic Basis of Inherited Disease. New York: McGraw-Hill 2001 (8th edition)],这些著作对各类综合征在病史、形态、生理、生化及遗传学方面都有详细的描述。

本书需要感谢以下医生提供的综合征专业知识: Phil Morgan (凯斯西储大学)、Joseph Wagstaff (卡罗来纳州医疗中心)、Joe Kitterman (旧金山加利福尼亚大学)、Craig Langman (Feinberg 医学院, 西北大学)以及我们的同事 Gary Kupfer、Kimberly Dunsmore、Peter Waldron 和弗吉尼亚大学的 Frank Saulsbury。我们也衷心地感谢世界各地的患者,他们为本书提供了自己的童年照片,并与我们分享了他们的经历。

最后,我们期待本书的出版能够达到预期的效果,希望像第一版一样收到读者来信,也让我们知道这次是如何做到的。

Victor C. Baum, MD; Jennifer E. O' Flaherty, MD, MPH
(连庆泉 译 林锦 校)

目录

引言:怎样使用这本书	1
词汇表	2
以数字开头的综合征	5
按字母排列的综合征	12
A	12
B	43
C	55
D	92
E	106
F	117
G	137
H	152
I	174
J	177
K	181
L	192
M	209
N	245
O	254
P	268
R	300
S	310
T	336
U	353
V	355
W	361
X	371
Y	373
Z	373
附录 A 类固醇的生物合成	375
附录 B 酪氨酸代谢	376

12 / 麻醉相关的小儿遗传和代谢性疾病综合征

附录 C 尿素循环简表	377
附录 D 支链氨基酸的代谢	378
附录 E 糖原代谢	379
附录 F 卟啉症	380

词汇表

Aclasis(软骨营养不良):病理组织来源于并且侵入正常组织,提供骨的连续性

Acro-(肢端肥大的):指肢体或末端肥大

Acrocephaly(头小畸形):尖的头盖骨,继发于冠状及人字形的骨性连接

Acrodysostosis(肢端发育不全):手足末梢骨先天畸形

Acromelic(肢端的):属于长骨末节

Adactyly(先天性无指/趾):一种无手指或脚趾的发育异常

Allele(等位基因):同源染色体上两个或两个以上不同形式的基因占据相同位点,一个基因有两种以上的形式称为多重等位基因

Ankylosis(关节强直):关节由于损伤、疾病或外科干预而变硬

Anosmia(嗅觉丧失):嗅觉障碍

Apoptosis(凋亡):细胞顺序性死亡

Arhinencephaly(无嗅脑):嗅脑缺失(主要包括嗅神经、嗅球、嗅束)

Arthrogryposis(关节挛缩):关节永久弯曲或挛缩畸形。可能是先天性的

Bathrocephaly(梯形头):阶梯状头骨,继发于人字缝成骨过多。枕骨和顶骨之间的人字缝有一条深沟。

Blepharophimosis(睑裂狭小):不能最大程度地睁眼,继发于内眦侧向移位

Brachycephaly(短头):宽广的头盖骨,继发于冠状骨结合从而抑制了前后骨生长

Brachydactyly(短指/趾):以短手指和短脚趾为特征的发育异常

Camptodactyly(先天性指屈曲):一个手指上一个或两个指间关节永久性弯曲畸形

Camptomelic(肢体屈曲):一个或多个肢体永久性弯曲或弯弓

Cleido-(锁骨的-):指锁骨(来自希腊语,锁骨弯成钩形)

Clinodactyly(先天性指侧弯):手指发育异常以手

指永久性向外或向内弯曲

Coxa plana(扁平髋):股骨头骨骺骨软骨病(股骨头)

Coxa valga(髋外翻):股骨头成角畸形造成髋部畸形,因而腿外展。股颈与股骨干之间的夹角大于正常。髋内翻的反向。

Coxa vara(髋内翻):股骨头成角畸形造成髋部畸形,大腿保持内收状态,大腿短缩。股颈与股骨干之间的夹角小于正常。髋外翻的反向。

Craniosynostosis(颅缝早闭):一个或多个颅缝早闭。

Crus(小腿状物):术语,指任何类似腿的东西。如外耳凹陷,耳轮与对耳轮之间后缘平行。

Cryptophthalmos(隐眼畸形):以眼球外的皮肤是连续的为特点的发育异常,无眼睑形成。

Cryptorchidism(隐睾病):一种发育缺陷,即出生后睾丸从胎儿时期的腹部位置不能或部分降至阴囊。

Cubitus valgus(肘外翻):伸展前臂时肘部向外偏。

Cubitus varus(肘内翻):伸展前臂时肘部向内偏。

Cutis marmorata(大理石色皮):短暂性的皮肤斑驳,有时与皮肤暴露在寒冷空气中有关。

Cyclopia(独眼畸形):两个轨道合并成一个轨道只能容纳一只眼。

Diaphysis(骨干):长骨的轴。

Dolichocephaly(长头):长而窄的头骨,继发于矢性骨结合,防止颅骨侧向增长。

Dwarf(侏儒):非正常的矮小人,可呈匀称的或不匀称的矮小。

Dysostosis(骨发育障碍):胎儿软骨骨化缺陷导致个体骨骼畸形。

Ectopia cordis(心脏异位):心脏先天性移位于胸腔外。

Ectrodactyly(先天性缺指/趾): (“龙虾爪”畸形)先天性畸形的手,脚不常见,在中间被分割,从而酷似龙虾爪。

Epiphysis (骨骺):长骨的一部分,来源于骨化中心,在长骨末端并且通常宽于骨干。最初是由长骨干软化而来。

Equinovarus (马蹄内翻足):畸形足,马蹄内翻足。

Exostosis (外生性骨疣):良性骨肿瘤或产生于骨表面,典型的软骨帽。

Genu valgum (膝外翻):“外翻膝”,小腿与大腿之间外展的膝部畸形。

Genu varum (膝内翻):“弓形腿”,小腿与大腿之间内收的膝部畸形。

Gibbus (驼背):一个常用术语,意思是驼背。通常用来指脊柱畸形。

Glossoptosis (舌后坠):舌头向下移位或回缩。

Heterochromia (异色症):两个相似的结构颜色不同。通常用来描述一只棕眼睛和一只蓝眼睛的情况。

Hydromelia (脊髓积水):脊髓中央管扩大并且液体增多。

Hyperkeratosis (角化过度症):肥厚的皮肤角质层。

Hyperostosis (骨肥大):骨肥大。

Hypertelorism (器官距离过远):两个配对的器官或部分之间的距离异常增加。几乎专门用来描述两眼距离过远,双眼眼距异常。

Hypertrichosis (多毛症):毛发增长过度,通常是在正常时无毛或少毛的部位。

Hypotelorism (间距缩短):两个配对的器官或部位之间的距离异常减少。几乎专门用来描述两眼距离缩短,双眼眼距异常靠近。

Keratoconus (圆锥形角膜):角膜非炎症性异常突出。

Keratosis pilaris (毛发角化症):逐渐发展的毛囊角化造成分散的毛囊性丘疹,通常出现在手臂和大腿。

Lissencephaly (无脑回):光滑的大脑缺乏正常的脑沟和脑回。

Livedo reticularis (网状青斑):皮肤血管散在的紫红色。犹如网状组织形成的花边(像网)。

Macrocephaly (大头畸形):异常巨大的头。

Megalencephaly (巨脑):脑异常巨大。不同于脑积水,它是由于脑脊液过多导致颅内体积扩大而不是神经组织过度生长。

Mesomelic (肢中部的):属于长骨中段部分。

Metaphysis (干骺端):长骨干的一部分,连接骨

骺。

Metatarsus varus (跖骨内翻):脚底向内偏,必须用脚的外边缘行走。

Microcephaly (小头畸形):脑袋异常小,通常与精神发育延迟有关。

Micrognathia (小颌畸形):下颌异常小。

Micromelia (小肢):以四肢短小为特点的发育异常。

Mosaicism (嵌合):这种情况是两个或两个以上的细胞系来源于单一的受精卵,但基因型不同。

Oligodactyly (少指):少于5个手指头的发育异常。

Opisthotonos (角弓反张):痉挛的一种形式,身体向后拱。

Osteochondrodysplasia (骨软骨发育不良):骨或软骨发育异常。

Osteochondrosis (骨软骨病):儿童骨化中心变性,紧接着再生或再钙化。

p:染色体短臂的代号。

Pachygyria (脑回肥厚):大脑发育异常导致脑回增厚和脑沟减少。

Periostosis (骨膜骨赘形成):骨膜骨异常沉积。

Pes cavus (弓行足):脚纵向夸大弓行。

Pes planus (扁平足):脚的纵弓扁平。

Phocomelia (海豹肢症):以长骨末端缩短为特点的发育异常,以至于手和脚紧密地附属在长骨干。一个典型的例子是“沙利多迈儿”。

Pinguecula (结膜黄斑):淡黄色角膜纤维增厚,通常位于内侧。中老年人常发。

Plagiocephaly (斜头畸形):头盖骨倾斜,继发于单侧冠状骨性愈合。

Platyspondyly (扁平椎):椎体扁平。

Poikiloderma (皮肤异色病):皮肤萎缩,其中也有色素变化,皮肤外观斑驳。

Polydactyly (多指):以额外的手指或脚趾为特点的发育异常。多指可能轴前或轴后(见下文)。

Porencephaly (脑穿通畸形):又称孔洞脑畸形。大脑中出现一个或多个腔(囊肿),这些腔可能与蛛网膜下腔相通。

Postaxial (轴后的):身体轴线或肢体轴线的后部—尤其指上肢内侧(尺侧)和下肢外侧(腓侧)。

Preaxial (轴前的):身体轴线或躯体轴线的前部—特别是上肢的横向(径向)和下肢内侧(胫骨的)。

Prognathia (凸颌):下颌巨大或突出

Pseudoarthrosis(假关节):长骨病理性骨折造成的“假关节”因而沿着长骨干有一个移位点。

Pseudocamptodactyly(核可特综合征):手指弯曲畸形仅发生在伸腕时。是由屈肌和肌腱缩短造成的,而不是固定的弯曲畸形。

Pseudohermaphrodite(假两性畸形):一个个体其性腺能确定是男性还是女性,但其外生殖器是模糊的,不确定的或不一致的。女性假两性人有卵巢,男性假两性人有睾丸。

Pterygium(翼状赘肉):异常的皮肤网。

q:代表染色体长臂。

Rachitic(佝偻病样的):类似于佝偻病看到的骨变化。

Retrognathia(颌后缩):下颌骨位置异常,因而下颌骨在前额后面。

Rhizomelic(肢根的):属于髋关节或肩关节(来自希腊语,指的是肢体的根)

Scaphocephaly(舟状头):头骨“船形”,继发于矢状骨性愈合,阻止了侧颅底生长。

Schizencephaly(脑裂):大脑异常裂缝。

spondylo-(脊柱的一):指脊椎或脊柱。

Symphalangism(指/趾关节粘连):一个手指或脚

趾相邻的指(趾)骨先天性端端融合。

Syndactyly(并指/趾):相邻的手指或脚趾并在一起。

Synophrys(一字眉):眉毛长满并且在中线融合。

Synostosis(骨性连接):正常分开的骨连接在一起。

Talipes equinovarus(马蹄内翻足畸形):最常见的足畸形之一。合并有马蹄足畸形(足底扩展)和内翻畸形(脚倒立)。

Telecanthus(内眦距过宽):眼睑内眦之间的距离异常增加。

Torticollis(斜颈):“苦笑脖子”。颈部肌肉挛缩导致颈部扭曲以致头部被拉到一边而下巴偏向对侧。

Trident hand(三叉手):手是呈先天性三叉性畸形。

Trigonocephaly(三角头畸形):头盖骨三角形,继发于额的骨性连接。

Turriccephaly(尖形头):头骨塔形,继发于冠状和人字形骨性连接。

(连庆泉 陈蓓萍 译 林锦 校)

以数字开头的综合征

2-Methylacetoacetyl-CoA Thiolase Deficiency (2-甲基乙酰乙酰辅酶 A 硫解酶缺乏症)

见 β -酮硫解酶缺乏症。

3 β -Hydroxysteroid Dehydrogenase Deficiency (3 β -羟类固醇脱氢酶缺乏症)

包括先天性肾上腺皮质增生。

3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA Lyase Deficiency (3-羟基-3-甲基乙酰乙酰辅酶 A 裂解酶缺乏症)

见羟甲基戊二酸尿症。

3-Oxothiolase Deficiency (3-羧基硫解酶缺乏症)

见 β -酮硫解酶缺乏症。

4-Hydroxyphenylpyruvic Acid Dioxygenase (Oxidase) Deficiency (4-羟基苯酸加氧酶(氧化酶)缺乏症)

见络氨酸血症Ⅲ。

4p-Syndrome (4p-综合征):

别名: Wolf-Hirschhorn 综合征

MIM #:194190

该综合征是由于4号染色体短臂缺失造成的。其特征是各种中线融合缺陷,在2岁时大约三分之一的患儿死亡。缺失可大可小。缺失往往是父系来源,易位往往是母系来源。

五官/气道:头小畸形,眉间突出(略高于鼻的前

额区-“希腊语头盔面容”),中线头皮缺失。器官距离过远,内眦皱襞,斜视,虹膜缺损,眉毛高而弯。智力低下,耳朵位置低,耳前有坑或耳垂。短上唇和人中,低位的鱼样嘴,牙齿萌出延迟和乳牙脱落,双侧唇裂和腭裂。小颌畸形。蹼状颈。

胸部:患者经常出现周期性发音继发于严重的神经系统疾病。反复呼吸道感染。可有膈疝,肺异构(对称的左,右肺癌)。

心血管:房间隔缺损和室间隔缺损。

神经肌肉:严重的精神和运动迟缓。肌张力低下,癫痫发作。癫痫发作往往在婴儿期加重,5岁后发作频率下降。可能缺乏透明膜,室间囊肿,胼胝体发育不全。

骨骼运动:脊柱侧凸。类人猿样皮肤皱褶,指甲过度突起。耻骨支缺乏,先天性髋关节脱位,跖骨内收,马蹄内翻足畸形。椎骨融合或裂开。身材矮



4p-综合征。图中是一位10岁患有4p-综合征的女孩的面部特征,具有突出的精神运动发育迟缓,不会说话和走路

小。

胃肠/泌尿生殖:肠道旋转不良。尿道下裂, 隐睾, 无子宫。肾脏发育不全。

其他:胎儿宫内发育迟缓。性早熟。可能有几种免疫球蛋白缺乏。

麻醉注意事项

下颌畸形可能造成直喉镜置入困难和气管插管困难, 固定气管导管可能有困难(5)。已报道单一案例即一个患有 Wolf-Hirschhorn 综合征幼儿出现恶性高热(4), 但无其他证据表明此综合征与恶性高热有关。长期使用抗惊厥药物可能会影响一些麻醉药物的代谢。先天性心脏病儿童若有临床指征需要预防性应用抗生素。

参考文献

1. Iacobucci T, Nani L, Picoco F, et al. Anesthesia for a child with Wolf-Hirschhorn [sic] syndrome [Letter]. *Paediatr Anaesth* 2004;14:969.
2. Battaglia A, Carey JC, Wright TJ. Wolf-Hirschhorn (4p-) syndrome. *Adv Pediatr* 2001;48:75-113.
3. Marcelis C, Schrander-Stumpel C, Engelen J, et al. Wolf-Hirschhorn (4p-) syndrome in adults. *Genet Couns* 2001;12:35-48.
4. Ginsburg R, Purcell-Jones G. Malignant hyperthermia in the Wolf-Hirschhorn syndrome. *Anaesthesia* 1988;43:386-388.
5. Jobs DR, Nicolson SC. An alternative method to secure an endotracheal tube in infants with midline facial defects. *Anesthesiology* 1986;64:643-644.

5 α -Reductase Deficiency (5 α -还原酶缺乏症)

别名:假阴道性会阴阴囊尿道下裂;类固醇 5 α -还原酶 2 缺乏症

MIM #:264600

男性假两性畸形另一个原因是仅限于男性的常染色体隐性遗传病。这种缺陷造成睾丸激素不能转化为二氢睾酮。因此睾丸激素水平是正常的。至少已发现 45 种不同的突变类型。青春期男性化是由于 5 α -还原酶 1 基因仍有活性。

胃肠/泌尿生殖:生殖器不明确的。小阴茎, 双阴囊, 和会阴部尿道下裂。睾丸, 附睾和输精管组织学正常。精囊发育不全以致在阴道部位通常为盲端。前列腺缺如或未发育成熟。可有泌尿生殖窦。精子数量少或无, 生育能力通常需要体外干预。

其他:青春期出现男性化即声音低沉, 阴茎增大, 和少量胡须。易感的 46XY 男性表明在青春期女性往往可以恢复到男性。

相关知识:抑制 5 α -还原酶已被建议用于预防男性秃顶, 痤疮的治疗, 良性前列腺增生症和特发性多毛症的治疗。《中性》作者杰弗里·尤金尼德斯,

2003 年普利策小说奖得主, 被告知主人公缺乏 5 α -还原酶。在新几内亚人口中此疾病很常见以致易感个体能够被早期发现并被归为第三性。然而, 他们面临着同样的问题, 即他们到成年时面临着性别角色问题。

麻醉注意事项

当与患者, 或女性患者, 或双性患者谈话时应提高警惕。

图:见附录 A

参考文献

1. Sultan C, Lumbroso S, Paris F, et al. Disorders of androgen action. *Sem Rep Med* 2002;20:217-228.
2. Hochberg Z, Chayen R, Reiss N, et al. Clinical, biochemical, and genetic findings in a large pedigree of male and female patients with 5-alpha-reductase 2 deficiency. *J Clin Endocrinol Metab* 1996;81:2821-2827.
3. Wilson JD, Griffin JE, Russel DW. Steroid 5 alpha-reductase 2 deficiency. *Endocr Rev* 1993;14:577-593.
4. Tenover JS. Prostates, pates, and pimples: the potential medicinal uses of steroid 5 alpha reductase inhibitors. *Endocrinol Metab Clin North Am* 1991;20:893-909.

5p-Syndrome (5p-综合征)

见猫叫综合征

5,10-Methylene Tetrahydrofolate Reductase Deficiency (5,10-亚甲基四氢叶酸还原酶缺乏症)

MIM #:236250

这种常染色体隐性遗传病是由于缺乏 5,10-亚甲基四氢叶酸还原酶(MTHFR)导致。MTHFR 是一种与含硫氨基酸有关的细胞质酶。特别是它催化 5,10-亚甲基四氢叶酸转化为 5-甲基四氢叶酸, 甲基组主要促进同型半胱氨酸(由蛋氨酸合成酶催化生成)形成蛋氨酸。临床表现得严重程度反映了酶活性缺乏的程度, 发病年龄从婴儿期到成年不等。2/3 的患者为女性。本病可有与胱氨酸尿症相似的结果。本病一般很难治疗。某些特定的突变可能是脊柱裂和无脑畸形的危险因素。C667T 单核苷酸多态性(SNP)(耐热突变体)是相对常见的并且与高凝状态相关。大多数患者是杂合子有各种基因型(复合杂合子)。

五官/气道:小头畸形。

心血管:高同型半胱氨酸已被认为是心血管危险因素。5,10-亚甲基四氢叶酸还原酶缺乏可能与冠状动脉疾病发展有关。C667T 单核苷酸多态性在人群中比较常见, 已被证明与增加绝经后妇女无症状颈动脉

疾病的风险有关。

神经肌肉:轻度发育迟缓和智力低下。幻觉,妄想,紧张症。步态蹒跚,癫痫发作。近端肌肉无力。神经病理学结果包括心室扩张,多小脑回,脱髓鞘作用,巨噬细胞浸润和胶质细胞增生。脑动脉和静脉血栓形成可能是致命的。有脊柱裂和无脑畸形的风险。各发病年龄的表现和症状的严重程度不同。

其他:血管血栓形成和血管变化与胱氨酸尿症相似(见后)。血栓前状态可导致动脉和静脉血栓形成。患者同型半胱氨酸水平增高和高胱氨酸尿症,虽然增高程度远远低于胱氨酸尿症疾病时的水平。这些患者很少出现巨幼细胞性贫血。这种缺陷可能容易造成先兆子痫。

相关知识:某些突变可能增加脊柱裂和无脑畸形的风险,母亲饮食中叶酸的补充至少部分可减少正常妇女胎儿的这些畸形。由于砷可通过去甲基化解毒,因而减少本病的甲基供体暗示增加砷的神经毒性。

麻醉注意事项

5,10-亚甲基四氢叶酸还原酶参与蛋氨酸合成酶途径包括蛋氨酸合成。由于NO对后者酶的抑制作用(通过不可逆氧化维生素B₁₂的钴原子),因而NO对这些患者是禁忌的,已报道死亡病例中NO麻醉后出现神经退行性变(1)。

参考文献

1. Selzer RR, Rosenblatt DS, Laxova R, et al. Adverse effect of nitrous oxide in a child with 5,10-methylenetetrahydrofolate reductase deficiency. *N Engl J Med* 2003;349:49-50.
2. Grandone E, Margaglione M, Colaizzo D, et al. Factor V Leiden, C>T MTHFR polymorphism and genetic susceptibility to preeclampsia. *Thromb Haemost* 1997;77:1052-1054.
3. Beckman DR, Hoganson G, Berlow S, et al. Pathologic findings in 5,10-methylene tetrahydrofolate reductase deficiency. *Birth Defects Orig Artic Ser* 1987;23:47-64.

9p-Syndrome (9p-综合征)

MIM #:158170

这种综合征是由于9号染色体短臂缺失导致。临床表现多种多样,但颅缝早闭,人中长,疝气和指头异常始终存在。

五官/气道:颅缝早闭(尤其是额缝),平枕。三角头畸形。睑缘裂隙向上斜,内眦褶皱,眼睛突出是由于眶上脊发育不良,眉毛高而弯。耳朵后旋形成不良,伴有耳垂。面中部发育不全即短鼻,鼻梁平坦和鼻孔前倾。鼻后孔闭锁。人中长,口小,腭裂,腭高而拱。小

颌畸形。脖子粗而短,发际低。

胸部:膈疝

心血管:先天性心脏缺陷,室间隔缺损,动脉导管未闭,肺动脉瓣狭窄。

神经肌肉:中重度智力低下,但往往有良好的社会适应和心理适应,类似于Williams综合征(见后)。记忆力差,视觉-运动技能和视觉空间技能差。

骨骼运动:生长正常,脊柱侧弯。中间指骨长,远端指骨短,类人猿皱褶,轴后多指畸形。足部定位缺陷。手指和脚趾修长。

胃肠/泌尿生殖:腹直肌分离,腹沟疝和脐疝。小阴茎,隐睾,阴唇发育不全。肾盂积水。

其他:9p综合征患者可见非酮症高甘氨酸血症(见后),表明此综合征至少有一个基因存在于9号染色体短臂上。

相关知识:急性白血病与9号染色体短臂部分缺失有关,并且易感基因通常是母系来源的。9p缺失与其他癌症也有关。

麻醉注意事项

虽然没有报道,小口和小颌畸形可能造成直喉镜置入和气管插管困难。鼻后孔闭锁使鼻腔不通,鼻插管或鼻胃管放置困难。肾功能不全病史的患者术前肾功能评估显示容易造成肾功能不足。先天性心脏病患者若有指征,围术期可预防性应用抗生素。

参考文献

1. Huret JL, Leonard C, Forestier B, et al. Eleven new cases of del(9p) and features from 80 cases. *J Med Genet* 1988;25:741-749.

10qter Deletion Syndrome (10q 缺失综合征)

MIM #:无

此综合征涉及10号染色体长臂末端部分缺失。大部分患者为女性。

五官/气道:小头畸形。眼睑裂缝上斜,器官距离过远。大而鸟嘴状鼻。小颌畸形。短颈。

心血管:各种类型的先天性心脏病。

神经肌肉:各种精神发育迟缓。

骨骼运动:生长发育迟缓。

胃肠/泌尿生殖:可有膀胱梗阻和尿道逆流,继发尿路感染。

麻醉注意事项

小颌畸形和短颈可造成喉镜置入和气管插管困

难。先天性心脏病患者若有指征,围术期可预防性应用抗生素。

参考文献

1. Costakos DT, Love LA, Josephson K, et al. Pathological case of the month. Chromosome 10 qter deletion syndrome. *Arch Pediatr Adolesc Med* 1998;152:507-508.
2. Davis ST, Ducey JP, Fincher CW, et al. The anesthetic management of a patient with chromosome 10qter deletion syndrome. *J Clin Anesth* 1994;6:512-514.

11 β -Hydroxylase Deficiency (11 β 羟化酶缺乏症)

包括先天性肾上腺皮质增生

11 β -Hydroxysteroid Dehydrogenase Deficiency (11 β -羟类固醇脱氢酶缺乏症)

别名:11- β 酮还原酶缺陷;盐皮质激素过多
MIM #:218030

这种 11- β 羟类固醇脱氢酶中的常染色体隐性遗传缺陷导致了低肾素性高血压和低钾血症。这种酶有两个功能异构体,其中一种催化氢化可的松转化为可的松(脱氢酶活性)和可的松转化为氢化可的松(氧化还原酶活性)。另一种异构体仅催化氢化可的松转化为可的松。在本病中,氢化可的松向可的松转化减少。此缺陷的其他主要特征是盐皮质激素过多,但无文献记录,由于第一亚型缺陷,此缺陷也被认为是拟似盐皮质激素过多症。很明显这种缺陷阻止了氢化可的松作为一种配体与盐皮质激素受体结合。

五官/气道:高血压视网膜病

心血管:低肾素性高血压。系统性高血压导致的左心室肥大。

其他:低钾血症。低醛固酮。

相关知识:抑制此酶可能是甘草诱导高血压的机制(在美国非常罕见,因为几乎所有的国内甘草都是人工调味)(2)。葡萄柚汁化合物也可引起类似的抑制作用。代谢综合征,肥胖,2 型糖尿病的发展与此酶的活化有关。

麻醉注意事项

患者可能有显著的高血压与器官受累。择期手术前必须控制血压。术前应确定血钾水平。激素替代疗法应持续至围术期。

图:见附录 A

参考文献

1. Stewart PM, Corrie JET, Shackleton CHL, et al. The syndrome of apparent mineralocorticoid excess: a defect in the cortisol-cortisone shuttle. *J Clin Invest* 1988;82:340-349.
2. Stewart PM, Wallace AM, Valentino R, et al. Mineralocorticoid activity of licorice: 11- β -hydroxysteroid dehydrogenase comes of age. *Lancet* 1987;2:821-824.

11 β -Ketoreductase Deficiency (11 β -酮还原酶缺陷)

见 11- β 羟类固醇脱氢酶缺乏症

11q-Syndrome (11q-综合征)

别名:Jacobsen 综合征

MIM #:147791

这种综合征是由于 11 号染色体长臂末端缺失导致。此染色体片段包含了一个易碎位点。75% 的易感儿童为女孩。此综合征的特点为三角头畸形、鲤鱼形嘴和精神迟缓。



11q-综合征。图中是一位 8 岁患 11q-综合征的女孩,临床出现血小板减少症伴慢性白细胞降低、轻度智力低下、先天性心脏病(降落伞状主动脉瓣和二尖瓣)。她在接受镇痛药治疗

五官/气道:三角头畸形(见图解中的 C 综合征)。小头畸形,大头畸形少见。内眦褶皱,内眦距过宽,器官距离过远,上睑下垂,斜视,虹膜或视网膜缺损,视网膜发育不良。耳朵位置低或畸形。鼻梁扁平,短鼻且鼻尖上翘。鲤鱼形嘴,小颌畸形。颈短。

胸部:频发呼吸道感染。漏斗胸。缺少肋骨。

心血管:各种先天性心脏缺陷。

神经肌肉:中重度精神迟缓。婴儿期肌张力减退,当年龄增大时肌张力增高。

骨骼运动:生长迟缓。关节挛缩。小指先天性指