



周產期會訊

第一二四期
2006年06月

發行人:徐振傑 電話:(02)2381-6198 郵政劃撥帳號:12420668
秘書長:李建南 手機:0911-366551 戶名:中華民國周產期醫學會
會訊主編:施景中 傳真:(02)2381-4234 會址:台北市常德街一號景福館2樓203室
http: www.tsop.org.tw
E-mail: tsop@mail.hato.com.tw



先天性乳糜胸合併部分三染色體12q (12q21.2→qter)之產前診斷

Prenatal diagnosis of congenital chylothorax associated with de novo partial trisomy 12q (12q21.2→qter)

馬偕紀念醫院 陳持平/林珍如

一位29歲第二胎之孕婦，於懷孕17週時因產前超音波發現有胎兒雙側水胸而轉至醫學中心接受胎兒子宮內治療。此婦人之前並無特殊病史，與先生亦無血緣關係，TORCH檢查為陰性。

高層次超音波腦室擴大及胎兒雙側水胸(圖1)。懷孕17週時接受羊膜穿刺檢查結果顯示13號染色體短臂上多一小段(圖2)，雙親的染色體核型皆為正常。微陣列式基因體雜交比較分析法(array-CGH)的結果顯示這段多餘的染色體乃是12q21.2到12qter之複製(圖3)。因此胎兒的染色體核型為46, XX, der(13)t(12;13)(q21.2;p13) de novo. 多形性DNA標記分析顯示此段複製的染色體來自母親。胸腔之積水成分大多為淋巴球。

懷孕19週時妊娠終止，產下一名370克之女嬰，表現出眼距過寬，鼻樑寬，短鼻，嘴角下垂之小嘴巴，寬人中，低位耳，蹼狀頭及雙側腕關節異常等特徵。胎兒之解剖顯示肺部有先天性肺臟淋巴管擴張，併有許多擴大的淋巴管，其他的內臟器官則正常。

原發性胎兒水胸或先天性乳糜胸與染色體異常有關者約佔5%左右。最常見於唐氏症透納氏症(Turner syndrome)及Noonan syndrome。其他和先天性乳糜胸相關染色體異常還有三染色體13(trisomy 13)，45, X/47, XXX，46, XX/46, XY，4號染色體短臂缺失症候群(4p-syndrome)，及部分三染色體12q(trisomy 12q)。本案例顯示胎兒於產前出現先天性乳糜胸與部分三染色體12q(trisomy 12q)有關，特別是12q21.2到12qter之複製與先天性乳糜胸及肺臟淋巴管擴張之相關性。

有許多基因與淋巴管發育異常有關，像是位於16號染色體長臂之FOXC2基因突變會引起體染色體顯性之淋巴水腫擴張症候群(lymphedema-distichiasis syndrome)。又位於5號染色體長臂之VEGFR3基因突變會引起體染色體顯性先天遺傳性淋巴水腫(congenital hereditary lymphedema)。位於12號染色體長臂(12q24.1)之PTPN11基因突變會引起Noonan syndrome，這是因為PTPN11基因之功能增強是引起f Noonan syndrome之機轉。本案例可以用來解釋PTPN11基因份量因12q24.1之複製而增加，導致基因之功能增強，因而引發先天性乳糜胸及肺臟淋巴管擴張之機轉。

在產前階段先天性乳糜胸之胎兒治療法，包括了孕婦之飲食調適，重複性胸水引流，胸腔羊膜腔之引流管留置，胸膜內注射母血，或是使用OK-432做胸膜之粘合術。胎兒子宮內治療對於新生兒急救，緩解羊水過多及胎兒水腫是有幫助的，並且可以預防肺部發育不良的發生。然而，在應用胸腔羊膜腔之引流管留置，或是使用OK-432做胸膜之粘合術前，若無胎兒染色體核型之結果，將造成胎兒子宮內治療及遺傳諮詢之困擾。之前有許多案例報告，在有先天性乳糜胸之胎兒在接受胸腔羊膜腔之引流管留置，或是使用OK-432做胸膜之粘合術後，才發現是唐氏症，或45, X等染色體異常的情形。

因此，我們認為先天性乳糜胸之胎兒可能有染色體異常之情形，所以在進行先天性乳糜胸之胎兒子宮內治療前，應先診斷胎兒之染色體核型。另外，先天性乳糜胸亦可能在一般常見染色體異常之外，以部分三染色體12q(trisomy 12q)來表現。

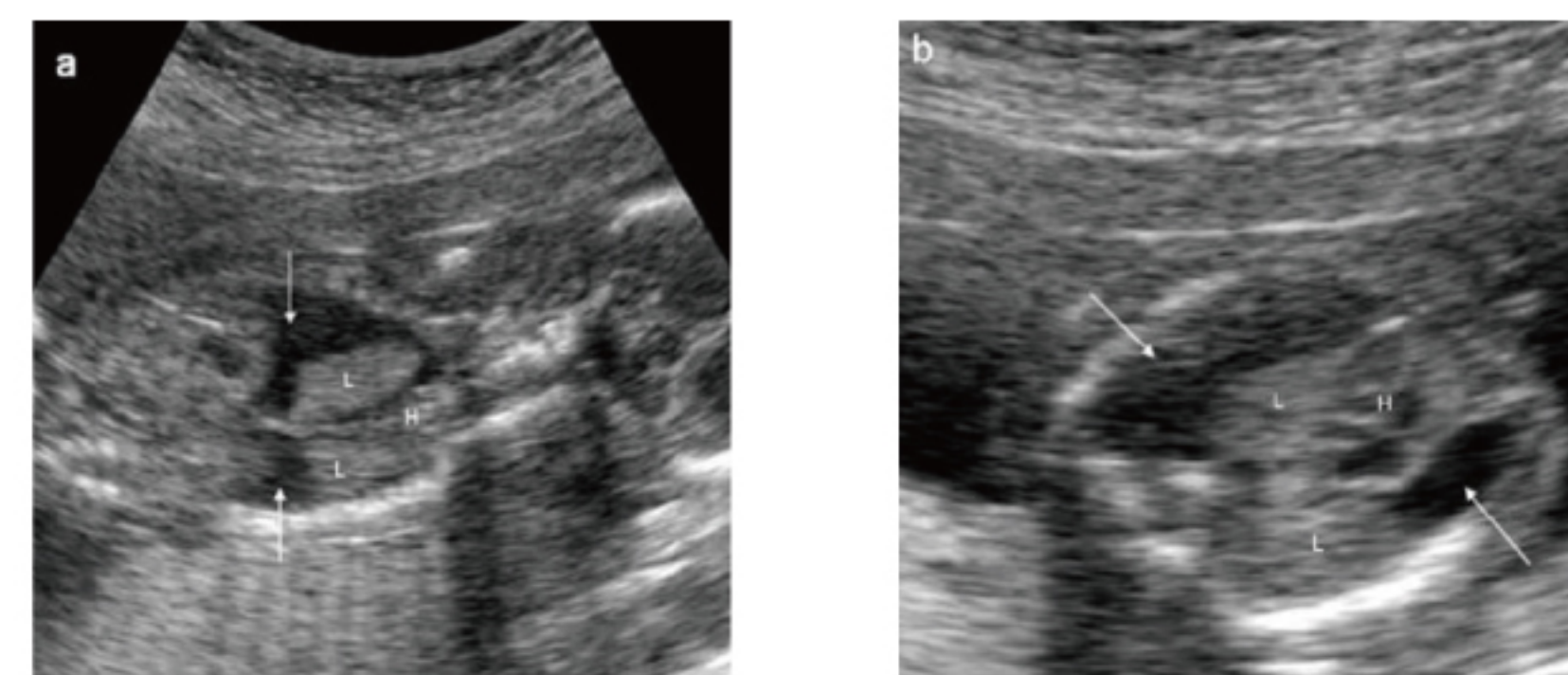


圖1—妊娠17週之產前超音波
(a)縱切面和(b)橫切面，箭頭表示胎兒水胸部位 H：心臟；L：肺臟



圖2—胎兒的部分染色體核型

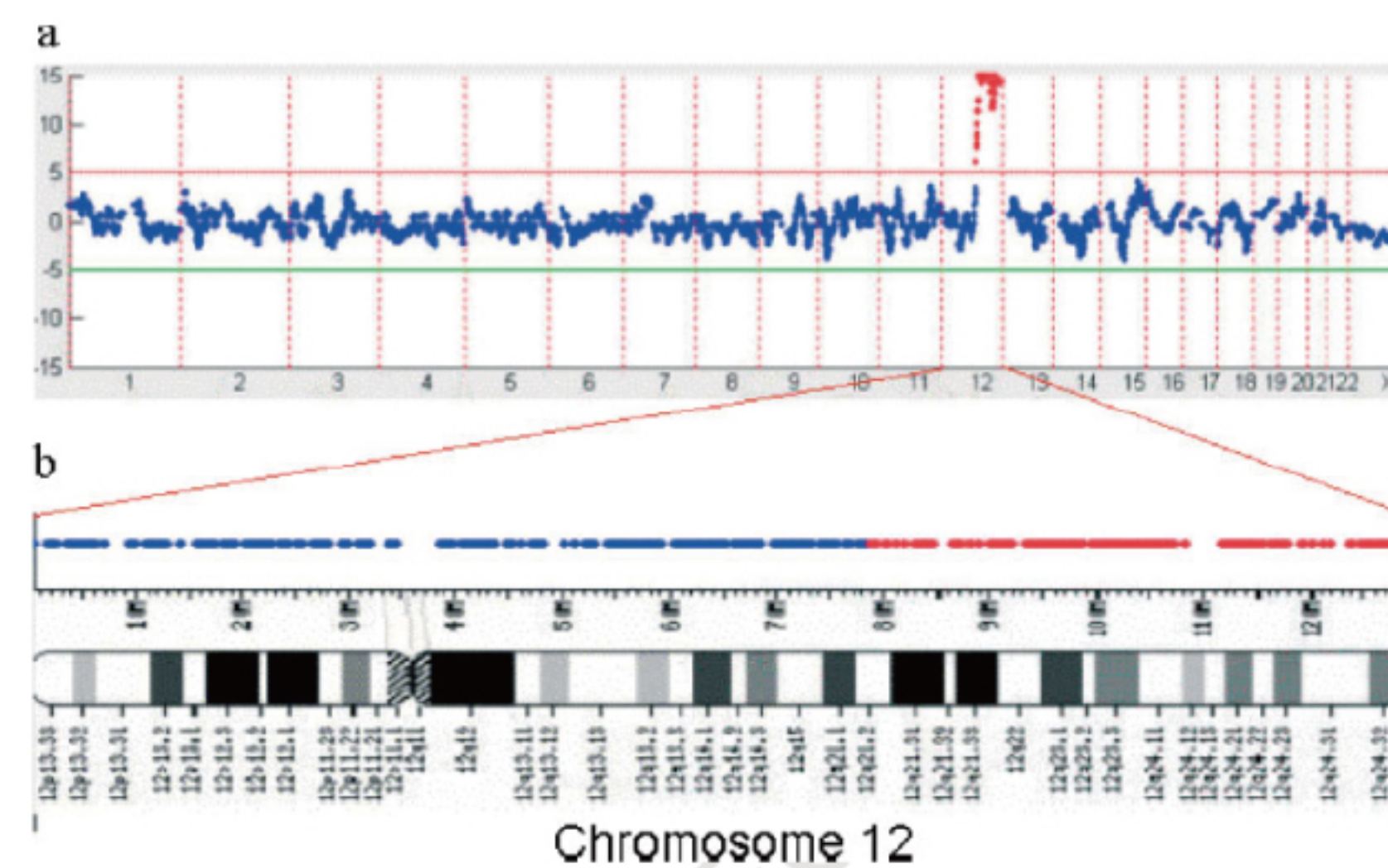


圖3—微陣列式基因體雜交比較分析法(array-CGH)的結果顯示染色體12q21.2到12qter之複製
(a)微陣列式基因體雜交比較法分析整個從1號到X染色體的基因體，紅色點狀部分顯示出複製部位
(b)以水平圖形來表示微陣列式基因體雜交比較分析法發現之12號染色體之複製部位為12q21.2至12qter



最新訊息

-詳細課程內容請上學會網站查詢-

- 1. 名稱：北區護理人員進階課程
時間：95年8月26-27日（星期六、日）
地點：台大醫學院102講堂
- 2. 名稱：南區護理人員進階課程
時間：95年9月8-9日（星期五、六）
地點：高雄長庚紀念醫院-兒童大樓6樓國際會議廳-紅廳
- 3. 名稱：第14屆亞太周產期醫學會議
時間：95年10月1-5日
地點：泰國 曼谷
備註：學會將組團前往，欲參與者，請與學會聯繫
- 4. 名稱：第16屆台日周產期超音波懇談會
時間：95年10月27-29日
地點：台大醫院國際會議中心
積分：周產期35分

A WARM INVITATION

14th Congress of the FAOPS
Perinatal Society of Thailand Under the auspices of The Federation of Asia-Oceania Perinatal Societies

2nd Announcement
"Care, Concern and Cure in Perinatal Health"

October 1-5, 2006
Sofitel Central Plaza Hotel & Bangkok Convention Centre, Bangkok, Thailand

A WARM INVITATION

The 14th FAOPS Congress will be held in Bangkok, Thailand. The theme of the Congress will be "Care, Concern and Cure in Perinatal Health". The scientific programs will cover a wide range of recent advanced issues that should be applicable to the perinatal practice in our region. Thailand is an ideal country for a visit since it has a variety of recreational activities to offer, ranging from the mountainous area in the north to the seductive stretch of beaches on the coastal Southern Thailand. Bangkok, the capital of Thailand, known to the Thais as "Krungthep", which means the "City of Angels", is rich with various culture, palaces, temples, numerous luxurious hotels, shopping centers, and a modern international airport. The Perinatal Society of Thailand has tentatively arranged an exciting scientific program as well as an unforgettable social program for the attendees of the congress and their companions. We extend our warm invitation to all to attend this congress, set to take place on October 1-5, 2006 in Bangkok. Thailand awaits to welcome you all.

名稱：第14屆亞太周產期醫學會議
地點：泰國 曼谷
日期：10/01 - 10/05

學會將組團參加
並安排清邁或蘇眉島度假

Registration form,
請至本學會網站下載



Pimolrat Thaithumyanon, MD.



Pairoj Witoonpanich, MD.

Organizing Chairpersons



中華民國周產期醫學會
100 台北市常德街一號景福館2樓203室
電話：(02)2381-6198 、 0911-366551
傳真：(02)2381-4234

印刷品



生命之寶 只選生寶
臍帶血銀行第一品牌

贊助單位： 生寶臍帶血銀行
0800-333-668