

◆ 个案报道

Neonate cerebro-costo-mandibular syndrome: Case report
新生儿大脑-肋骨-下颌综合征 1 例

门玥琪, 孙焱, 王春祥

[天津市儿童医院(天津大学儿童医院)医学影像科, 天津 300134]

[Keywords] cerebro-costo-mandibular syndrome; tomography, X-ray computed

[关键词] 大脑-肋骨-下颌综合征; 体层摄影术, X 线计算机

DOI: 10.13929/j.issn.1003-3289.2024.03.033

[中图分类号] R722.11; R445.4 [文献标识码] B [文章编号] 1003-3289(2024)03-0471-02



图 1 大脑-肋骨-下颌综合征 A. 床旁胸片; B、C. 胸部 CT 平扫(B, 箭头示肋横关节异常融合)及容积成像(C); D. 鼻咽喉咽骨 CT; E、F. 冠状位(E)、矢状位(F)CT 三维容积成像

患儿男, 生后 1 天, 娩出时胎龄 39 周, 出生体质量 3.23 kg, 下颌小、腭裂, 伴吐沫、吸气性喉鸣; 孕妇妊娠期间未接受规律产前检查, 患儿无生后窒息史或相关家族史。查体: 肛温 36.5℃, 呼吸 45 次/分, 脉搏 130 次/分, 血压 65/35 mmHg, 血氧饱和度 96%; 下颌后缩, 上腭见宽大裂隙, 舌根后坠; 双侧胸廓随呼吸起伏一致, 双肺呼吸音粗, 闻及湿啰音; 心前区未闻及明显杂音; 肠鸣音存在; 四肢活动可。实验室检查: 白细胞 $19 \times 10^9/L$, 中性粒细胞 77%。床旁胸片显示双侧均仅见 10 条肋骨, 双侧多发后肋裂隙(图 1A)。胸部平扫 CT 及容积成像: 双侧第 2~7 后肋可见裂隙, 多处肋横关节异常融合(图 1B、1C)。

鼻咽喉咽骨平扫 CT 三维重建图示舌体形态饱满、后坠, 舌根后缘与咽后壁之间距离缩小(2.2 mm)(图 1D), 腭骨未于中线区融合, 下颌骨短小、后缩(图 1E、1F)。超声心动图示卵圆孔未闭、房间隔缺损; 腹部超声示左侧肾盂扩张。脑干听觉诱发电位示左耳听力中度下降, 右耳听力中重度下降。临床诊断: 大脑-肋骨-下颌综合征(cerebro-costo-mandibular syndrome, CCMS)。本例报道获医院伦理委员会批准(伦审 W-2024-002)。

讨论 CCMS 以下颌发育不全及肋骨缺损为主要特征, 散发病例相对多见, 亦可呈常染色体显性遗传; 常伴后肋裂隙、小

[第一作者] 门玥琪(1994—), 女, 内蒙古巴彦淖尔人, 硕士, 医师。E-mail: 15389896578@163.com

[收稿日期] 2023-10-12 [修回日期] 2023-11-24

下颌、舌根后坠及腭裂,可致呼吸困难引发低氧性脑损伤甚至死亡,亦可伴传导性听力下降,心脏、中枢神经系统和泌尿生殖系统发育异常,以及其他骨畸形和关节挛缩等。CCMS 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及小下颌畸形。利用多层螺旋 CT 及三维重建可评估患儿胸壁畸形程度及骨骼发育不良等,为胸廓矫正手术提供更多有价值的信息。本例查体见舌根后坠及软腭裂等,影像学表现较为典型,符合 CCMS 诊断。CCMS 需与伴小颌畸形及肋骨异常

的其他疾病鉴别:①18 三体综合征,常伴智力障碍、特殊面容及特征性握拳等,通过染色体核型分析可明确诊断;② I 型成骨发育不全,可因骨脆性增加致反复骨折,并可见蓝巩膜等表现。

利益冲突:全体作者声明无利益冲突。

作者贡献:门玥琪查阅文献、撰写和修改文章;孙焱、王春祥审阅文章。

2023 版中国科技期刊引证报告相关数据 ——《中国医学影像技术》

由中国科学技术信息研究所主持的“2023 中国科技论文统计结果发布会”于 2023 年 9 月举行。《中国医学影像技术》杂志在《2023 版中国科技期刊引证报告(核心版)》的相关数据为:

- 1 文献来源量:366 篇;
- 2 基金论文比:0.42;
- 3 核心总被引频次:3051;
- 4 核心影响因子:1.145;
- 5 学科扩散指标:16.54;
- 6 学科影响指标:0.96;
- 7 综合评价总分:58.3。