

·病例报告·

Sturge-Weber 综合征 1 例报告

汪薇¹, 曹美鸿²

(中南大学湘雅医院 1. 儿科; 2. 神经外科, 湖南 长沙 410008)

[中图分类号] R751 [文献标识码] E

患儿,男,11岁,因剧烈头痛伴呕吐5日,进食少入院。患儿出生时即发现左面部血管痣(胎痣),后随年龄增大而长大。生后10个月起出现发作性双目上翻,每次持续约数秒钟即自行缓解,约每月发作1次,6岁以后未再发作。自7岁开始共发作3次剧烈头痛,伴呕吐,每次持续约3~5d,予止痛治疗略有缓解,用甘露醇、七叶皂甙钠减轻脑水肿治疗反可加剧头痛。学习成绩中等,生长发育、智力同正常同龄儿童。此次入院前5d又有类似头痛与呕吐发作。入院体查:神清语利,痛苦面容,软弱无力。双瞳孔等大等圆,对光反射灵敏,左面颊部可见约7cm×7cm大小充血性红斑(见图1),颈软,除对视野检查不合作外,其它神经系统检查均正常。头部CT(1997年):平扫左侧颞枕区分别可见点状及结节状高密度影,CT值为120Hu,增强后有条状、蚯蚓状血管影,周围有轻度水肿,脑室大小、形态正常(见图2)。2000年、2001年两次复查头部CT,结果与前无明显变化。脑电图:双侧间或可见中波幅θ波及高波幅δ波,未见典型癫痫波。诊断:颅面血管瘤综合征(Sturge-Weber Syndrome)。入院后予以止痛、镇静、补液等对症处理,4d后头痛缓解出院。

讨论 Sturge-Weber Syndrome 是神经皮肤综合征的一种很少见的类型,以面部血管痣和颅内血管瘤(位于软脑膜、硬脑膜、灰质或白质)为特征。其病因可能与胚胎期血管系统的发育异常有关。血管的病变仅累及毛细血管与静脉系统,动脉一般不受累。以一侧大脑受累多见,但有14%的患者有双侧病变^[1]。临床表现包括:①三叉神经第1、2支分布区不同程度的面部血管痣,典型的血管痣位于颅内血管瘤的同侧。另有10%~20%的患者为双侧血管痣,部分发生于软脑膜的血管瘤没有面部血管痣存在;②抽搐、智力障碍:75%~89%的患者有部分

或全身性抽搐,累及双侧大脑者发生时间更早,通常抽搐在婴儿期起病,抽搐发生越早,智力障碍越重,预后越差;③其它:如偏瘫、婴儿青光眼、偏盲等^[2]。

头部影像学检查为诊断该病的重要依据。头颅平片的典型表现为平行曲线状(铁轨样)钙化灶,受累脑实质萎缩,软脑膜增厚,但在婴儿期头颅平片改变少见。CT平扫表现为脑皮质表浅部位条索状、斑片状钙化灶,可伴有皮质萎缩,脑室扩大,颅板变厚。CT增强表现为异常血管呈蚯蚓状或扭曲状强化。MRI平扫及增强可见软脑膜血管瘤、病变侧大脑萎缩、皮层钙化、实质斑点状影和脱髓鞘病变,比CT的改变更灵敏。CT和MRI可早期诊断该病,两者相比较,CT对钙化最为敏感,MRI仅能发现明显的钙化,但MRI对异常信号和脑内其它病灶如脑萎缩、脉络丛增大、强化等明显优于CT。血管造影术可发现弥漫性毛细血管充血和静脉不正常分流,但通常不行血管造影术就能选择合适的术式^[3~6]。

治疗 Sturge-Weber syndrome 的目的是尽可能减少或消除抽搐,改善智力。因此,有顽固性抽搐和智力损害者应早期外科手术治疗,常用的术式为解剖性或功能性大脑半球切除术、局部大脑皮质切除术和胼胝体切开术^[1]。

本例出生时即发现面部血管痣,有过多次双目凝视的失神发作,加之头部CT的典型改变,乃典型的 Sturge-Weber syndrome。患儿突发剧烈头痛、呕吐,有3种可能:①颅内出血:Sturge-Weber syndrome 的病变仅累及毛细血管与静脉系统,动脉通常不受累,故一般不易发生颅内出血,头部CT检查也已排除了颅内出血的可能;②偏头痛:偏头痛性质通常为偏侧、搏动性头痛,以视觉、感觉或运动异常为先兆;③痫性头痛:头痛是癫痫发作时常伴的症状,易被忽视。Leniger等^[7]分析了341例癫痫患

[收稿日期] 2002-08-31; [修回日期] 2003-01-04

[作者简介] 汪薇(1974-),女,土家族,在读硕士,主治医师。主攻方向:新生儿疾病。

者,其中34%伴随痫性头痛,且绝大部分为紧张性头痛。结合该患儿既往的失神发作及异常脑电图改变(虽未发现典型的癫痫波),痫性头痛的可能性最大。患儿智力正常,故暂无手术指征。出院时已嘱患儿服用卡马西平,并继续在门诊追踪随访。

[参 考 文 献]

- [1] Youmans JR. Neurological Surgery [M]. 4th edition. Philadelphia: WB Saunders Company, 1996, 1243-1264.
- [2] 梁漱溟,李谷买,李胜云. 神经皮肤综合征30例影像学分析[J]. 实用放射学杂志,1995, 11(7): 394-397.
- [3] Aydin A, Cakmakci H, Kovanlikaya A, et al. Sturge-Weber syndrome without facial nevus [J]. Pediatr Neurol, 2000, 22(5): 400-402.
- [4] Griffiths PD. Sturge-Weber syndrome revisited: the role of neuroradiology [J]. Neuropediatrics, 1996, 27(6): 284-294.
- [5] Truhan AP, Filipdk PA. Magnetic resonance imaging. Its role in the neuroradiologic evaluation of neurofibromatosis, tuberous sclerosis, and Sturge-Weber syndrome [J]. Arch Dermatol, 1993, 129(2): 219-226.
- [6] 王小林,王学建,魏渝清,等. 实用中枢神经影像诊断学[M]. 贵阳:贵州科技出版社,1999, 88-90.
- [7] Leniger T, Isbruch K, von Den Driesch S, Diener HC, et al. Seizure-associated headache in epilepsy [J]. Epilepsia, 2001, 42(9): 1176-1179.



图1 患儿左面部大片状红斑



图2 头部CT增强扫描:左侧顶枕叶区条状、蚯蚓状钙化,病灶周边见线样血管影,脑室大小、形态正常

(本文编辑:吉耕中)

· 消息 ·

中国当代儿科杂志开设疑难病研究栏目及其写作要求

疑难病的诊断与治疗是儿科临床工作中一项重要而艰难的任务。面对一个使人感到困惑、迷茫的疑难病例,作为一名上级医师就需要思考、查阅文献、寻找确诊依据和防治方法、组织讨论,最后达到明确诊断和治愈病人的目的。这是一个需要高度思维和实践的研究过程,实际上,就是一个完整的科研过程,其工作量和性质不亚于完成一项科研课题。既往的疑难病例报道,一般以病例讨论的形式发表,只表达了各位医师的结论性意见,没有能够充分体现出医师们整个的研究过程与收获。为了使大家能够全面地学习到专家们在疑难病研究过程中的思维方式,提高对疑难病的处理能力,本刊从2003年第5卷第2期起,将原《疑难病例讨论》栏目改为《疑难病研究》,本栏目文章属研究性论著。要求尽量提供能反映该病特征的外貌、病理和影像学照片。

写作格式:①文题:即病名;②文章的前言,简述该病的定义与大致过程;③诊断要点:提出3~5条该疑难病特有的临床表现,抓住这些线索可使医师很快想到该病;④概述:综述该病的来龙去脉,发病机制,病理生理,临床表现,诊断依据与治疗等方面的近况;⑤病例报告;⑥诊断思维:综合病例讨论时的意见,写出该病例的特点、诊断依据与鉴别诊断;⑦评论:用3~5行字写出该病诊断过程中的体会与教训;⑧参考文献。详细内容请参照杨于嘉 曹励之 主编《儿科疑难病》,人民卫生出版社,2000年。

中国当代儿科杂志编辑部
2003年2月