

川崎病,极易误诊,从而错过了最佳治疗期,引起严重并发症。例 1 临床以腹痛、腹泻、呕吐为起病形式,而病损部位以肠系膜淋巴结及阑尾在前的 KD 在国内未见报道。由于起病形式特殊及家属的不配合,造成了冠状动脉严重病变,出现了发生率仅为 5% 的巨大冠状动脉瘤,严重损害了患儿的身心健康。由此可见,KD 不仅有颈淋巴结病损,还可引起肠系膜淋巴结及阑尾特殊部位的病损。

美国多中心 IVIG 治疗 KD 的研究小组,在疾病 10 d 内用 IVIG 2 g/kg 1 次,联合阿司匹林每日 80~100 mg/kg,热退后阿司匹林改为每天 3~5 mg/kg 1 次口服治疗川崎病的研究表明:利用该方案可将 KD 的冠状动脉病变从 20%~25% 降低为 2%~4%^[1]。有效地防止了冠状动脉的损害。例 2、例 3 已证实了这一点。尽管大剂量 IVIG 对大多数 KD 患儿非常有效,但仍有 10% 的患儿对 IVIG 治疗无反应。IVIG 不反应者是指 KD 发病 3~9 d 内,大剂量 IVIG 治疗后,发热持续 48~72 h 和

CRP 等检查未改善者^[2]。例 2 就是对 IVIG 无反应者,应用 IVIG 及激素治疗后,虽然无冠状动脉瘤形成,但仍反复发热,并出现了关节炎、关节痛的特殊病变。

例 3 虽以罕见的阴囊皮肤红肿起病,由于在发病第 5 天出现了肛周脱皮,及早明确了诊断,避免了冠状动脉的病损。肛周脱皮 96% 在 8 d 之内出现,而指趾脱皮 70% 以上在 10 d 之后才出现,故肛周脱皮在 KD 诊断中较指趾脱皮更有助于早期诊断^[3],临床医生不能忽视。

[参 考 文 献]

[1] 杜军保,张清友. 川崎病治疗的若干新观点 [J]. 实用儿科临床杂志,2001, 16(5): 339.
[2] 李万镇. 加强对川崎病诊治的研究 [J]. 中华儿科杂志,2002, 40(2): 66.
[3] 赵维玲,袁泉,李长钢. 川崎病临床表现与早期诊断的探讨 [J]. 中国当代儿科杂志,2001, 3(4): 392.

(本文编辑:吉耕中)

• 病例报告 •

Chediak-Higashi 综合征 2 例

王冰,孙梅,毛志芹

(中国医科大学附属第二医院儿科,辽宁 沈阳 110004)

[中图分类号] R596;R557 [文献标识码] E

先天性白细胞颗粒异常综合征(Chediak-Higashi syndrome)为一种罕见的伴有神经系统及血液系统异常的白化病。属常染色体隐性遗传疾病,多见于近亲结婚的后代,男女发病率之比 0.87:1。据不完全统计国内外报道 80 余例。自 1999 年至今我院儿科确诊了两例 Chediak-Higashi 综合征,现将病例分析如下。

例 1,女,6 岁,因反复发热 1 年于 1999 年入院。无明显诱因起病,体温在 38℃~39℃。曾静脉应用大量抗生素无效。出生时皮肤乳白色,见光后逐渐出现棕色斑。父母系姨表亲,身体均健康。查体:T 38℃,P 100 次/min,R 20 次/min,BP 90/45 mm-Hg,体重 28 kg。毛发灰白色,肝右肋下触及边缘,脾肿大,甲乙线 10 cm,甲丙线 12 cm,中等硬度。实

验室检查:IgG 4.99 g/L,IgA 0.43 g/L,IgM 0.48 g/L。T 细胞亚群 CD3 85%,CD4 56%,CD8 39%,血常规 WBC $3.8 \times 10^9/L$,N 0.3,L 0.57,RBC $4.33 \times 10^{12}/L$,HGB 112 g/L,PLT $83 \times 10^9/L$ 。骨髓细胞检查:粒细胞增生明显活跃,占 63.2%,呈明显核左移,各阶段细胞胞浆中除正常特有的颗粒外,可见褐黄色大小不等的片状颗粒,多少不一,过氧化酶呈阳性,红系增生活跃占 13.4%,未见形态异常,淋巴细胞占 19%,全片见巨核细胞 26 个,产血小板巨核 1 个,血小板少见。血片:分叶细胞中易见和骨髓粒细胞中相同的颗粒,中性核碱性磷酸酶阳性率 31%,积分 74 分,网织红 1.6%。眼底:双眼虹膜色素较浓,晶状体透明,眼底乳头边缘模糊,动静脉未见异常,脉络膜血管清晰,可见网状

[收稿日期] 2003-08-22; [修回日期] 2003-12-21
[作者简介] 王冰(1974-),女,硕士在读,医师。主攻方向:小儿消化系统疾病。

色素缺乏,似白化病人眼底。

例 2,女,11 月,因发热半个月于 2003 年入院。患儿出生时皮肤乳白色,头发灰褐色,双眼畏光。自生后每月都有发热。6 月起每月感染次数增加,程度加重。此次发热持续半个月,体温在 38℃~40℃,抗生素治疗无效。祖父母为姑表亲。查体:T 37.8℃,P 120 次/min,R 30 次/min,体重 10 kg,中度贫血貌,皮肤呈白化病样改变,口周及双下肢可见散在出血点,颈部,颌下,腋下触及数个肿大淋巴结,黄豆粒大小,头发灰褐色。双眼球水平震颤,虹膜色素减低,肝肋下 5 cm,质地Ⅲ°,脾肿大,甲乙线 9 cm,甲丙线 11 cm,丁戊线—3 cm,质地Ⅲ°。实验室检查:血常规 WBC $42.8\times 10^9/L$,L 0.78,N 0.15,RBC $4.01\times 10^{12}/L$,HGB 86 g/L,PLT $59\times 10^9/L$,网织红 8%,CRP 79.3 mg/L,IgG 27.2 g/L,IgA 1.26 g/L,IgM 1.63 g/L,T 细胞亚群 CD3 83%,CD4 35%,CD8 48%,骨髓细胞检查与例 1 相似。

Chediak-Higashi 综合征目前被认为是溶酶体疾病。发病机制可能是粒细胞内细胞膜的广泛异常,粒细胞趋化性异常可能与细胞膜或胞浆内巨大颗粒有关,使之通过微孔发生障碍,对趋化刺激因子的反应差。在电镜超微结构上白细胞内有巨大溶酶体颗粒,这些颗粒产生黑色素少,故引起部分白化。异常的溶酶体颗粒结合在溶酶体膜上,多种水解酶因溶酶体膜缺陷而不能被释放到吞噬空泡内,脱颗

粒作用延迟,结果这种中性粒细胞表现为趋化能力减弱,杀灭细菌能力差,在骨髓内易被破坏而致中性粒细胞减少,这是患儿易反复感染的原因。淋巴细胞和网状细胞反应性增生,是肝、脾、淋巴结肿大的原因。有人认为本病可能是由于遗传性环磷酸鸟苷(cGMP)生成异常引起白细胞功能障碍。

本病分稳定期和加速期。稳定期的临床症状是:皮肤部分白化,眼畏光。反复感染及粒细胞胞浆中存在异常粗大颗粒。加速期即本病的终末期,约 80%的患儿死亡。加速期的临床症状为:全血细胞减少,尤其以粒细胞及血小板为主,并伴有单核细胞浸润,肝脾和淋巴结肿大及神经系统症状。

根据皮肤、头发、眼的色素减退,眼震、畏光、视力障碍等眼部症状以及特殊外貌和血液学特征:中性粒细胞、单核细胞及淋巴细胞胞浆中易见 Dohle 小体样巨大的过氧化酶阳性的嗜苯胺蓝颗粒,可以做出诊断。目前尚无特殊治疗,合并感染时选用敏感抗生素及干扰素,必要时输中性粒细胞或新鲜血,应用增加细胞内 cGMP 的药物(大剂量维生素 C,胆碱能药物)。疾病恶化期用长春新碱,环磷酰胺,有些病例可切脾。本病预后不良,患者在婴幼儿期常死于严重感染,存活到 5~10 岁者往往死于淋巴瘤样疾病,至青春期者仅伴有神经系统的疾病,亦可死于胃出血。

(本文编辑:吉耕中)