

色素失禁症 1 例报道

张雪峰, 李瑛

(北京海淀妇幼保健院新生儿科, 北京 100080)

[中图分类号] R722.11 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2007)05-0503-02

患儿,女,生后 10 min,因全身皮疹入院。患儿系孕 41 周出生,第 1 胎第 1 产,因产程停滞行剖宫产分娩,生后 1,5 min 阿氏评分均为 10 分,出生体重 3 310 g,羊水清亮,脐带胎盘无异常,无胎窘迫,胎膜早破 30 h。生后 10 min 因全身皮疹收入新生儿科。母亲孕期于分娩前 3 个月患上感,无发热,未用药治疗,无毒物接触及家族遗传病史。入院查体:体温正常,无特殊面容,心肺腹查体未见异常,四肢肌张力正常,生理反射可正常引出。四肢、腋窝、腹股沟处皮肤布满斑点样皮疹,上散在有黄色脓疱及脓疱,皮疹于肢体屈侧、躯干呈线状排列,腰背骶部有褐色斑。辅助检查:血尿便常规、血生化等常规检查均无明显异常。脓疱分泌物涂片及细菌培养(阴性)。皮损病理检查回报:灶状区域基底细胞液化,真皮胶原束间有弥漫分布的轻度炎性细胞浸润,标本中未见水疱及嗜酸粒细胞。未进行染色体检查。诊断为色素失禁症。住院后给予外用药(雷夫诺尔)对症治疗 1 周后好转出院,出院后 2 月皮疹消退,但留有色素沉着。出院后 14 月时随诊:身高 82 cm,体重 11 kg,神经系统查体未见异常,下肢、背部仍有浅咖啡色色素沉着。

色素失禁症(incontinentia pigmenti, IP)是一种

少见的 X 染色体连锁显性遗传性疾病,临床女性患者远远多于男性,若男性为半合子,常胎死宫内。该病皮肤改变显著,IP 除累及皮肤外,部分病例还可伴随神经系统、眼、牙齿、毛发等受累,导致智力发育迟缓、视神经萎缩等严重后果^[1]。IP 典型的皮肤改变分为 3 期:红斑水疱期、疣状增生期和色素沉着期。第 1 期皮损通常发生于出生时或 2 周内,表现为红斑、丘疹、水疱形成,呈线状分布。第 2 期发生于 2~6 周,表现为赘疣状或苔藓状皮疹形成;第 3 期发生于 12~26 周,色素沉着形成特征性的图形是本病特征性表现。典型的皮损病理:水泡部位表皮内嗜酸性粒细胞聚集形成嗜酸性粒细胞小囊,疣状部位表皮呈棘皮样并有过度角化及乳头瘤增生,色素沉着部位乳头状真皮内及疣状基底细胞内黑色素沉着。本例出生后躯干部可见线状分布的红色斑丘疹(见图 1A);生后 2 周可见赘疣状和疱疹(见图 1B),出生后 3 月复查可见色素沉着(见图 1C);均有典型的 3 期皮疹,但各期之间有重叠现象。本病诊断标准主要依靠临床皮疹特点^[1],即新生儿期出现皮肤红斑、疱疹、结节和疣状增生物;疱疹及疣状增生物合并出现;广泛播散的不规则泼墨状或涡轮状的色素沉着;部分有类似家族史。同时应排除新



图 1 色素失禁症。A:生后一周线状分布的红色斑丘疹;B:生后 2 周赘疣状疹和疱疹;C:3 个月时可见色素沉着。

[收稿日期]2007-01-03;[修回日期]2007-02-09
[作者简介]张雪峰,男,博士,副主任医师。主攻方向:新生儿疾病。

生儿毒性红斑、脓疱疹、大疱性表皮松解症、新生儿剥脱性皮炎等疾病。本例患儿皮疹特点符合该标准,故可诊断。目前该病无特殊治疗方法。预后取决于是否合并其他系统受累,文献报道^[1,2]共济失调、偏瘫、损害性脑病、脑炎和脑梗死等发生率为18%~32%。这些症状一般在生后第1年内出现。国内李莉等^[3]报道15例患者中10例有神经系统损害。IP患者的眼部病变的发生率为25%~35%,视网膜剥脱、增生性视网膜病变、晶状体后纤维化、白内障等是常见的眼部问题,国内文献21例中8例出现眼部异常^[3,4],因此对于诊断IP患儿应早期进行眼底及神经体统检查评估,以便早期干预治疗。

[参 考 文 献]

[1] Landy SJ, Donnai D. Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome) [J]. J Med Genet, 1993, 30(1):53-59.
[2] Hadj-Rabia S, Froidevaux D, Bodak N, Hamel-Teillac D, Smahi A, Touil Y, et al. Clinical study of 40 cases of in continentia pigmenti [J]. Arch Dermatol, 2003, 139(9):1163-1170.
[3] 李莉,宋国维,徐放生,袁新宁,李晓雁,解湘陵,等. 色素失禁症15例临床研究[J]. 中国实用儿科杂志, 2005, 20(8):472-473.
[4] 汤泽中,侯新琳,周丛乐,姜毅,李建国. 色素失禁症6例临床研究[J]. 实用儿科临床杂志, 2005, 20(2):123-125.

(本文编辑:吉耕中)

· 病例报告 ·

Sturge-Weber 综合征 2 例

李杏芳,毛定安,刘利群,张星星

(中南大学湘雅二医院儿科,湖南 长沙 410011)

[中图分类号] R0 [文献标识码] D [文章编号] 1008-8830(2007)05-0504-02

例1,女,4岁,因反复抽搐3年于2006年6月来我院儿科门诊就诊。患儿8月大时出现抽搐,表现为头向一侧偏斜,双眼斜视固定,四肢强直性抽动,每次持续数分钟,予以止惊后缓解。一年发作数次,发作时面痣处发黑。病程中无发热。患儿智力发育可。体格检查:右额部见一8 cm×10 cm大小紫红色面痣,头皮中隐约可见。心肺腹部检查无异常,病理征阴性。眼科检查无异常发现。头颅MRI示右大脑各叶脑体积略缩小,脑回不同程度弯曲,脑沟增多加深,局部脑表面及脑沟内皮下稍长T2信号灶,T2 Flair呈高信号,以颞、枕叶为明显;增强示右大脑表面脑沟内异常明显钙化条状影,脑室系统无异常。EEG提示右侧额颞、中央区常有高波幅慢波发放。门诊予卡马西平抗癫痫治疗。

例2,男,3岁,先后3次在我院住院。新生儿期因大片皮肤红斑在我院新生儿科住院,住院过程中发现其右眼角膜混浊,未作特殊处理。2004年1月23日无明显诱因出现发热,伴有抽搐,反复发作数天。患儿反应及智力发育较同龄儿差。体格检查:

全身皮肤多处充血性红斑,主要分布在面、颈、前胸、上背、手部,以右侧额部和眼睑部为著,压之褪色。眼部检查:右眼球前凸,较左眼球大。右侧角膜直径18 mm,混浊,左侧14 mm;前房深,房水清;瞳孔右侧2 mm,左侧2.5 mm,对光反射灵敏。Tono-pen测眼压,右侧56 mmHg,左侧48 mmHg。头颅CT:双侧脑室中部、双侧脑室枕角、第三脑室、纵裂池、双侧侧裂池扩大,双侧颞、顶叶见低密度区与双侧侧裂池相通,双侧额叶密度稍低,脑沟结构扩大,脑实质发育不良,脑回萎缩,中线结构无偏移。EEG:不规则电活动,各脑区可见(10~15 μV)16~20 Hz活动,右额叶减少;临床发作时同步EEG见(15~35 μV)1.5~3.5 Hz慢波,以右颞叶中叶为甚。双眼B超:角膜直径右侧18 mm,左侧14 mm;眼轴右侧23.45 mm,左侧21.76 mm;未见异常声像。治疗主要以1%皮罗卡品和0.004%速为坦滴眼,控制眼压不佳,拟行双眼小梁切开+小梁切除术,家长因顾虑手术风险大而放弃治疗出院。

讨论:Sturge-Weber综合征(SWS)又称脑-眼-颜

[收稿日期]2007-01-02;[修回日期]2007-02-14
[作者简介]李杏芳,女,在读硕士,主攻方向:小儿神经系统疾病。