

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。

面血管瘤,属中胚层斑痣性错构瘤病的一种,是一类罕见的病因不明的先天性、非遗传性神经皮肤综合征,以先天性面痣、软脑膜血管瘤、脉络膜血管瘤和神经系统症状为主要特征,多数合并眼的异常,极少数存在内脏受累^[1]。目前文献所报道的患者最大年龄为56岁^[2]。皮肤血管痣为面部三叉神经分布区葡萄酒色面痣,至少覆盖一侧上眼睑和额部,为具有诊断意义的体征,可局限于一侧亦可双侧分布。但面痣并不能反映神经系统损害的程度,约5%病例可表现为无皮肤血管痣(或血管瘤)。首先出现的神经系统症状通常为面痣对侧的局限性癫痫,70%在1岁以内发病,三分之一的病例首次癫痫发作伴有发热。长期随访显示癫痫能得到较好的控制,但亦有报道^[3]显示60%的癫痫患者对抗癫痫药物耐药。患儿还可有智力低下、对侧偏盲和对侧肢体轻偏瘫以及萎缩。眼部损害最多见的是先天性青光眼,发生率为70%。其次是脉络膜血管瘤,发生率为40%。可能出现视神经萎缩。多脏器受累极少见,可能合并先天畸形,如隐睾、脊柱裂、脊髓空洞症等。

头颅影像学检查可以帮助诊断,SWS的CT表现有如下特点:①钙化常见,系软脑膜血管瘤影响脑皮层所致^[4],多为单侧性,始于枕叶,逐渐向前发展,居脑表浅部位,沿脑回呈曲线形或宽大锯齿状钙化;②脑皮质萎缩典型,尤以枕叶萎缩明显,亦可累及整个大脑半球,大脑皮层变薄,脑回变细,脑沟增宽,蛛网膜下腔及局部脑池增大,中线结构向患侧平行移位,但脑室不扩大;③患侧颅骨增厚,头颅不对称;④同侧脉络丛增大,且显著强化。MRI成像上

T1和T2加权均显示低信号影,对钙化的显示不如CT扫描。部分患者脑电图可显示两侧波幅不对称,病侧A波减少或消失,弥散的慢波活动,爆发性慢波发放,及尖-慢波灶等。病例1头颅MRI表现有钙化、脑萎缩、脑沟增宽等特点,病例2头颅CT显示有脑皮质萎缩、脑沟增宽、脑池扩大等特点,以上结果均支持本病的诊断。

该综合征治疗无特异性,主要是对症治疗,包括药物控制癫痫发作,手术和药物降低眼内压,激光淡化面部血管痣等^[5]。有报道^[6]显示可利用同位素钌(Ru-106)近距离放射疗法治疗弥漫性脉络膜血管瘤。对于抗癫痫药物耐药的患儿可行手术治疗,根据脑内病变范围的不同而选择脑叶切除术或者大脑半球切除术。

[参 考 文 献]

[1] 胡锦清,沈健康. Sturge-Weber综合征[J]. 国外医学脑血管疾病分册, 1998, 6(2):92-96.
[2] Welty LD. Sturge-Weber syndrome: A case study[J]. Neonatal Netw, 2006, 25(2):89-98.
[3] Di Rocco C, Tamburrini G. Sturge-Weber syndrome[J]. Childs Nerv Syst, 2006, 22(8): 909-921.
[4] Akpınar E. The tram-track sign: cortical calcifications [J]. Radiology, 2004, 231(2): 515-516.
[5] 汪薇,曹美鸿. Sturge-weber综合征1例报告[J]. 中国当代儿科杂志, 2003, 5(2):184.
[6] Murthy R, Honavar SG, Naik M, Gopi S, Reddy VA. Ruthenium-106 plaque brachytherapy for the treatment of diffuse choroidal haemangioma in Sturge-Weber syndrome[J]. Indian J Ophthalmol, 2005, 53(4):274-275.

(本文编辑:吉耕中)