

· 病例报告 ·

神经纤维瘤病 1 家系报告

齐凤芹,孙志刚,赵志红,商广芝

(聊城市第二人民医院,山东 临清 252600)

[中图分类号] R730.264 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2008)04-0552-01

患儿,男,5岁,因“昏迷、发热、呕吐3 d”入院。1岁内反复无热惊厥3次,可自行缓解,当地按“低钙惊厥”治疗“好转”;近1年来反复在玩耍中突然摔倒,立即或数小时后开始昏迷,期间伴中度发热、频繁呕吐,当地诊所治疗(具体不详),2~3 d后可恢复正常。3 d前再次出现类似病症而来我院就诊。患儿智力较同龄儿落后,平素语言简单、动作迟缓,且双眼视力较差,有斜视,经常眼球不自主上翻。体查: T 37.8℃,P 82次/min,R 24次/min,BP 105/60 mmHg,神志不清,谵妄,双瞳孔等大等圆,直径约3 mm,光反射迟钝。全身皮肤散在约30~40个大小不等、界限清楚、咖啡牛奶色、圆形或卵圆形色素斑,横径>1.5 cm的色素斑达10余个。颈部轻度抵抗感。肝肋下约1.0 cm,质软,脾肋下未及。四肢肌力、肌张力大致正常。左侧巴氏征(+)。入院后行头颅核磁共振检查示蝶骨发育不良,Rathke 囊肿不排除。眼科检查:双眼虹膜似可见黄色类圆形小结节。依据病史、体征及家系调查诊断为神经纤维瘤病 I 型。经降颅压、对症支持等治疗,2 d后患儿神志转清,家长要求出院。

家系调查:先证者家系4代18人中共6人发病(图1),均有相似的全身皮肤咖啡牛奶斑,部分智力落后,生活能力低下,且均非近亲婚配,散居生活,无共同的饮食特征。IV1为先证者,其中IV2尚未出现伴随症状,III2智力落后,不能自理,曾就诊于北京某一医院,疑为神经纤维瘤病,未进一步正规治疗;III3、II2、I1均去世,死因不详(图1)。

讨论:神经纤维瘤病是一种常染色体显性遗传性疾病,有明显的家族史,常累及全身多系统、多器官^[1]。根据临床表现及染色体基因定位可分为 I、II 两型,其中 I 型主要表现为多发性神经系统肿瘤、皮肤色素斑、血管系统及其他脏器病变;基因定位在17号染色体;发病率大约为1:3 500活产儿。II型

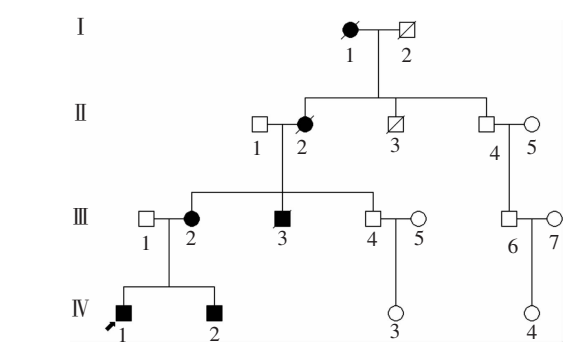


图1 神经纤维瘤病患者家系图

少见,主要表现为双侧听神经瘤;基因定位在22号染色体;发病率大约为1:40 000活产儿^[2]。其中神经纤维瘤病 I 型是最常见的神经皮肤综合征。符合下列2项或2项以上者即可诊断神经纤维瘤病 I 型^[3]:①6个或6个以上咖啡牛奶斑,青春期前直径>5 mm,青春期后>15 mm;②2个以上神经纤维瘤或1个丛状神经纤维瘤;③视神经胶质瘤;④腋窝雀斑;⑤2个或2个以上 Lisch 小体;⑥特殊的骨病变(蝶骨发育不良、长骨骨皮质变薄、有假关节);⑦一级亲属(父母、同胞兄弟姐妹或儿女)中有神经纤维瘤病 I 型患者。该患儿符合诊断标准。该病的治疗主要是对症处理及手术切除肿瘤。如表现高血压予降压治疗,骨骼异常行矫形外科手术,合并癫痫者予抗癫痫治疗。

[参 考 文 献]

[1] 孟昭影,刘艳凯,魏会平,安国芝. 神经纤维瘤病一家系九例[J]. 中华医学遗传学杂志,2006,23(3):351.
[2] Yohay KH. The genetic and molecular pathogenesis of NF1 and NF2[J]. Semin Pediatr Neurol, 2006,13(1):21-26.
[3] 王桂龙,罗志勇. I型神经纤维瘤病的诊断与治疗[J]. 癌症进展杂志,2007,5(4):362-364.

(本文编辑:吉耕中)

[收稿日期]2008-02-14;[修回日期]2008-03-27
[作者简介]齐凤芹,女,大学,主治医师。主攻方向:少见病、疑难病的诊治。