

繁复杂而不典型,可分为皮肤型和内脏型^[1]。皮肤型以皮下结节为主要特征,常发生于下肢,亦可发生于上肢,偶见躯干和面部。损害呈对称性分布。损害初发为皮下小结节,向上发展使皮肤隆起,表面常呈暗红色并水肿,后结节渐增大,直径约1~2 cm,大可达10 cm。结节坚实而不化脓。结节经数天或数周自行消退,表面皮肤因脂肪萎缩和纤维化而向下凹陷。但也可以表现为液化性,液化性则有结节液化变性,其上皮肤坏死破溃,有黄色或棕色油状液体排出,也可不破溃,但可穿刺抽出液体。内脏型病变可累及消化、血液等多系统,可有发热、贫血、白细胞降低和血小板减少、呼吸窘迫综合征等^[2]。本例新生儿同时有皮肤和内脏损害,且内脏受损广泛,涉及血液、呼吸、肝脏等多个系统,临床主要表现为贫血、血小板减少、呼吸窘迫、肺部大片致密实变影、肝大和肝功能的损害。该病诊断主要依靠活检,病理

分三期,一期表现为脂肪细胞液化变性,完全或不完全坏死,伴中性粒细胞、淋巴细胞、组织细胞浸润;二期为巨噬细胞、组织细胞浸润,形成嗜脂细胞或泡沫细胞;三期为纤维组织生成期,脂肪小叶纤维化。本例病理为一期表现。该病治疗主要以激素和抗感染治疗为主,但有多系统损害时和小儿患者疗效相对差,预后不良。

[参 考 文 献]

- [1] 刘定义,陈永涛. 结节性脂膜炎 15 例血液学异常分析[J]. 四川医学,2001,22(12):1125.
- [2] 朱卫国,王玉,许文兵,曾学军. 结节性脂膜炎肺部受累一例报告[J]. 北京医学,2005,27(11):699.
- [3] 许有生,徐正德. 结节性脂膜炎肺部改变追踪观察一例[J]. 罕见疾病杂志,2000,7(3):32.

(本文编辑:吉耕中)

· 病例报告 ·

Silver-Russell 综合征 1 例

王叶红,周立娜

(无锡市人民医院儿内科,江苏 无锡 214023)

[中图分类号] Q987 [文献标识码] D [文章编号] 1008-8830(2008)06-0757-02

患儿,男,7岁2月,因左右肢体不对称6年余入院。患儿系第一胎,第一产,足月顺产,无窒息抢救史,出生体重2 505 g,身长49 cm。患儿出生7~8个月时,发现其手脚左右不对称,左侧大于右侧,活动灵活,1周岁会走路,说话,婴幼儿期出汗较多,无空腹晕厥史,现读小学二年级,成绩良好,智力发育良好。随着年龄增长,体格发育明显落后同龄儿,形体瘦小,右腿较左腿短,走路跛行。

患儿母孕期健康,父母非近亲结婚,父系、母系中无类似病例。

体格检查:身高112.1 cm,体重17 kg,坐高62.1 cm,头围49.6 cm,反应灵活,对答切题,语言清晰。皮肤光滑,无牛奶咖啡斑,身材均匀,头大脸小呈倒三角形,无蓝巩膜,心肺听诊无异常,腹软,肝脾无肿大,腹壁脂肪0.5 cm,外生殖器无异常,无隐睾。

左上肢比右上肢长1 cm,左下肢比右下肢长2 cm,臂长长于身长,双手第五指末节小而向内弯曲,余手指、足趾无明显短粗。各关节活动正常,行走跛行。

实验室检查:X线检查:左尺骨16.24 cm,右尺骨15.55 cm,左尺骨比右尺骨长0.69 cm。双手像示第五指末节骨质发育不良,向内弯曲。骨龄:腕骨骨龄3岁,指骨骨龄4岁,左侧腕骨比右侧多一块月骨。肝、肾功能正常。血钙、磷正常。空腹血糖4.8 mmol/L。生长激素2.2 ng/mL。

讨论:Silver-Russell syndrome (SRS)是一种发育不全、低出生体重、身材矮小、身体不对称的疾病,又称为不对称-短身材-性发育异常综合征。1953年Silver首先报告了2例SRS,1954年Russell也报告5例。其特点为特征性的面容、低出生体重、身体不对称及生长发育迟缓。目前全世界有400多

[收稿日期]2008-03-21;[修回日期]2008-05-05

[作者简介]王叶红,女,大学,副主任医师。主攻方向:消化专业。

例报道,国内仅报告1例^[1],该病新生儿发生率为1/3 000~100 000之间,其临床表现不一,症状有典型,也有不典型,故被认为是异质性疾病。该病病因不明,可能为常染色体显性遗传。也有学者认为SRS是一种临床和遗传上的异质性先天性疾病,多种染色体畸变与该病有关,最常见是7号和17号染色体,人们发现约7%的散发病例,其7号染色体为母源性单亲二体。最近多数的研究显示11号染色体短臂1区5带上印记基因的缺失也在该病的发病中起作用^[2]。大约50%的SRS患儿存在一种在11号染色体短臂1区5带上胰岛素生长因子2/H19(IGF2/H19)基因座印迹调控区1的低甲基化现象,这一区域的功能意义还不清楚。最严重的表型在带有11号染色体短臂1区5带问题的患儿(11p15-SRS)上出现。7号染色体单亲二体的患儿(UPD7-SRS)出生身长明显要长,但娩出后身高的标准差积分损耗,而11p15-SRS的孩子在身高标准差积分上无变化^[3]。该病的主要症状:①约90%以上病例出生时身材短小、体重轻,呈瘦小型,以后发育的最终身高不超过150 cm;②躯体不对称者约78%,主要是上下肢或躯干左右不对称;③第5指小而内弯;④性发育异常约34%。次要症状:①面骨发育不良呈小的三角形脸,但头围正常;②假性脑积水征;③沙鱼嘴,状如倒置V字;④可有骨龄延迟;⑤牛奶咖啡色斑;⑥并指;⑦蓝巩膜;⑧空腹低血糖症;⑨大量出汗;⑩尿道下裂;⑪隐睾症;⑫第二性征异常和外生殖器异常。诊断本征须具备三个主要症状,次要症状更有助确诊。X线检查可发现骨龄与实际年龄不符^[4]。目前认为只要有四个症状就能诊断。本例患儿身材短小、体重轻,呈瘦小型,身高、体重均低于

同年龄同性别第3百分位、躯干左右不对称、第5指小而内弯、面骨发育不良呈小的三角形脸、骨龄延迟,实际年龄7岁多而X线检查骨龄只有3岁,因此符合该病的诊断,但目前无性早熟表现,需加强随访。

该病无特殊治疗,身体外形虽不对称,但很少影响功能,必要时穿矫形靴,矫形用具,作功能训练,预后良好,多有正常寿命。有人报道用重组生长激素治疗本征,每周剂量0.5~0.7 IU/kg,每日皮下注射,在治疗的第一年身高增加很明显,但以后增加量递减,骨龄有加速成熟趋势,故重组生长激素治疗对本征终身高的影响尚无定论^[5]。最近国外有学者报道:生长激素治疗下,有这样一种趋势,7号染色体单亲二体的患儿要比11号染色体短臂1区5带突变的患儿获得身高增长要多^[3]。

[参 考 文 献]

- [1] 邱丙平,黄土坤,陈春云. Russell-Silver 综合征一例[J]. 中华儿科杂志, 2006, 44(2):147.
- [2] Rossignol S. Silver-Russell syndrome and its genetic origins[J]. J Endocrinol Invest, 2006, 29(1 Suppl):9-10.
- [3] Binder G, Seidel AK, Martin DD, Schweizer R, Schwarze CP, Wollmann HA, et al. The endocrine phenotype in Silver-Russell syndrome is defined by the underlying epigenetic alteration[J]. J Clin Endocrinol Metab, 2008, 93(4):1402-1407.
- [4] 彭维,于皆平,郑守瑾. 临床综合征学[M]. 北京:人民卫生出版社, 1989, 106-107.
- [5] 曾畿生,王德芬. 现代儿科内分泌学[M]. 上海:上海科学技术文学出版社, 2000, 69.

(本文编辑:吉耕中)