

毛发低硫营养不良并发 SIBI(D)S 综合征 1 例

徐芳香¹ 廖祥福² 刘东海¹ 何庆南¹

(1. 中南大学湘雅二医院儿科, 湖南 长沙 410001; 2. 岳阳市第一人民医院儿科, 湖南 岳阳 414000)

[中图分类号] R596.1 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2012)09-0717-02

患儿,女,3岁半,因皮肤干裂、发育迟缓2年余,咳嗽、咳痰2 d入院。患儿约1岁半时无明显诱因出现皮肤干裂,呈鱼鳞状改变,可见脱屑及色素沉着,以躯干部及双下肢胫前皮肤为主,伴有瘙痒;并出现身高、体重明显低于同龄正常儿童。2岁后患儿发育基本停滞,随即出现牙齿碎裂、言语发育迟缓(现只能说简单的词语,不能说句子),并易感冒,常伴高热。近2 d来患儿出现阵发性咳嗽,咳白色黏痰。曾就诊当地县医院行头部、四肢、腰腹部X线检查,考虑石骨症。为求明确诊治,遂就诊我院。

患儿系第1胎第1产,孕7月时顺产出生,出生体重1.6 kg,出生时即诊断为“火棉胶病”,在当地治疗后痊愈(家属诉)。生长发育较同龄正常儿童差。父母体健,非近亲结婚,家族中无类似病史。体查:身高77.5 cm,体重8 kg,发育差,营养一般。全身皮肤干燥,躯干部皮肤及双下肢胫前皮肤呈鱼鳞状改变(图1),周边可见少许脱屑,无汗排出。手掌、脚掌皮肤发红、硬,皮温较手、脚背高。头发干燥、较脆、易断及脱落,枕部可见两处秃斑,最大处直径约2 cm。头颅、五官无畸形,口腔内牙齿碎裂、脱落,可见黄褐色牙根尚存;双肺呼吸音粗,可闻及少许喘鸣音及湿罗音,其他体查未见明显异常。血乳酸水平为2.22 mmol(参考值1.32~1.76 mmol/L),血氨正常。甲状腺全套、甲状旁腺素、免疫全套、微量元素、梅毒、艾滋病病毒检测均未见异常。碱性磷酸酶为148.9 μ/L(参考值30~110 μ/L),高密度脂蛋白0.96 mmol/L(参考值>1.04 mmol/L),低密度脂蛋白3.74 mmol/L(参考值<3.12 mmol/L),生化检查其他项目基本正常。皮质醇833.38 mmol/L(参考值85.3~618.0 mmol/L)。血常规:WBC 11.0 × 10⁹/L, N 0.53, Hb 117 g/L, RBC 5.19 × 10¹²/L, PLT 440 × 10⁹/L。胸片示肺部感染,锁骨、胸椎、肋骨密度增高,遗传代谢性疾病可能,石骨症可能;阅院外

X片:颈椎、胸椎、腰椎,肋骨、锁骨、颅骨和骨盆密度增高,考虑石骨症可能。智能测试:患儿适应性相当于54周小儿水平,发育商33,为重度发育迟缓。患儿家属拒行头颅MRI等相关检查。诊断:(1)毛发低硫营养不良合并SIBI(D)S综合征;(2)急性支气管炎肺炎。予以抗感染、润肤及对症支持等治疗后,患儿病情好转出院。



图1 皮肤改变 躯干部皮肤呈鱼鳞状改变、干裂及脱屑。

讨论:毛发低硫营养不良为一组少见常染色体隐性遗传疾病,其可合并骨质硬化(osteosclerosis)、光敏感(photosensitivity)、鱼鳞病(ichthyosis)、脆弱、干燥的头发(brittle, dry hair)、智力障碍(intellectual impairment)、生育力降低(decreased fertility)和身材矮小(short stature)等,根据合并症状、以其英文首字母命名为BIDS、IBIDS、PIBIDS、SIBIDS综合征等。毛发低硫营养不良的发病机制为含硫量不足导致含硫基质蛋白合成障碍及神经外胚层组织异常。根据是否有核苷酸切除修复(nucleotide excision repair, NER)系统缺陷、转录功能缺陷、以及两种缺陷同时存在,而出现不同临床表现^[1]。有研究认为光敏症与NER缺陷有关^[2],且在脆发症及光敏症的患者中,多达50%患者存在NER系统缺陷^[1]。另外,有人认为脂质代谢异常可能是鱼鳞病发病原因^[3]。

[收稿日期]2012-03-25;[修回日期]2012-04-10
[作者简介]徐芳香,女,硕士研究生,住院医师。现工作单位:长沙市妇幼保健院,邮编:410007。

本患儿血生化检查亦示脂类代谢异常。

本病可累及毛发、指甲、皮肤、眼睛、神经系统、生殖系统、心血管系统、骨骼系统、免疫及血液等全身多个系统^[1]。在偏振显微镜下观察,患儿头发可呈明-暗相间的老虎尾巴条带样改变;头发氨基酸检查示含硫高的氨基酸(如:胱氨酸)减少。头颅 MRI 可见髓鞘形成障碍。X 线检查示头颅、椎骨等多处骨质硬化^[4]。本患儿临床表现为头发干脆、易断、脱发及秃斑;皮肤干裂、脱屑,呈鱼鳞状改变;掌趾部发红、硬,皮温高;生长发育落后,智能发育迟缓;免疫差,易感冒;可见龋齿及全身骨硬化。患儿年龄小,暂未能确定是否存在生育力降低。从患儿的临床表现及其他相关检查,患儿诊断为毛发低硫营养不良并发症中的“SIBI(D)S 综合征”基本成立。本病较少见,在国内有鱼鳞病、火棉胶病^[5]、鱼鳞病合并眼、耳、肾、骨多发畸形^[6]及鱼鳞病合并毛发、智力异常和畏光^[7]等,但未有毛发低硫营养不良的并发症—SIBIDS 综合征的病例报道,国外曾有此种病例的报道^[4,8],多为男孩,骨质硬化的程度无本例患儿广泛。

此病目前无特效治疗,主要改善皮肤干燥状态、保暖、促进皮肤正常角化等,必要时适当补液防治脱

水,预防感染是关键。

[参 考 文 献]

[1] Jiménez-Puya R, Moreno-Giménez JC, Camacho-Martínez F, Ferrando-Barbera J, Grimalt R. Trichothiodystrophy: PIBIDS syndrome[J]. Actas Dermosifiliogr, 2007, 98(3): 183-187.

[2] Jaspers NG. Multiple involvement of nucleotide excision repair enzymes: clinical manifestations of molecular intricacies[J]. Cytokines Mol Ther, 1996, 2(2): 115-119.

[3] Yamaguchi T, Osumi T. Chanarin-Dorfman syndrome: deficiency in CGI-58, a lipid droplet-bound coactivator of lipase[J]. Biochim Biophys Acta, 2009, 1791(6): 519-523.

[4] McCuaig C, Marcoux D, Rasmussen JE, Werner MM, Gentner NE. Trichothiodystrophy associated with photosensitivity, gonadal failure, and striking osteosclerosis[J]. J Am Acad Dermatol, 1993; 28(5Pt2): 820-826.

[5] 苏秀霞,方元勋,程士樟. 小儿鱼鳞病及其综合征[J]. 安徽医学,2002,23(1):60-61.

[6] 李铁耕,秦雨春. 先天性鱼鳞病合并眼、耳、肾、骨多发异常一例[J]. 中国新生儿科杂志,2006,21(3):174.

[7] 姚志荣,姜媛芳,梁键莹. 国内首报毛囊鱼鳞病、秃发、畏光综合征一例[J]. 中华皮肤科杂志,2008,41(10):644-646.

[8] Harreld JH, Smith EC, Prose NS, Puri PK, Barboriak DP. Trichothiodystrophy with dysmyelination and central osteosclerosis[J]. AJNR Am J Neuroradiol, 2010, 31(1): 129-130.

(本文编辑:邓芳明)