

doi: 10.7499/j.issn.1008-8830.2014.01.022

病例报告

生长激素缺乏症合并腹部离心性脂肪萎缩症1例报告

陈晓云¹ 李桂梅²

(1. 山东省泰安市中心医院儿内科, 山东 泰安 271000; 2. 山东省立医院儿科, 山东 济南 250014)

患儿, 女, 5岁, 汉族, 因生长迟缓3年余, 脂肪萎缩2年余入院。患儿3年前发现生长迟缓, 生长速度 $<5\text{ cm/年}$, 身高落后于正常同龄儿, 智力发育无异常, 未予特殊处理。现5岁, 身高 104 cm 。2年前患儿腰骶部及右颈部出现脂肪萎缩, 伴皮肤颜色变暗。腰部病变呈带状, 并有蔓延扩大趋势, 在外未经任何治疗。患儿平素无恶心、呕吐, 无腹痛、腹泻, 无多饮多尿, 无抽搐。饮食欠佳, 食量小, 偏食, 喜流质饮食, 少食肉食及蔬菜, 大小便未见明显异常。既往体健, 无乙肝、结核等传染病史及传染病密切接触史, 无外伤手术史, 无药物食物过敏史, 无输血史, 预防接种规律。患儿系第1胎第1产, 足月顺产出生, 出生体重 3.2 kg , 否认出生窒息、缺氧史。生后母乳喂养, 1.5岁断奶, 4个月添加辅食。2岁前生长发育与健康同龄儿相当。患儿父母均体健, 否认近亲婚配, 否认肝炎、结核病史等传染病史, 否认糖尿病等其他遗传代谢病史。父亲身高 168 cm , 母亲身高 156 cm 。否认家中有类似患者。

入院体查: 体温 36.5°C , 脉搏 80 次/分 , 呼吸 23 次/分 , 身高 104 cm , 体重 16 kg , 身高 $\text{SDS}=-2.1$ 。神志清, 精神可。右颈部及腰骶部脂肪萎缩, 萎缩部位皮肤不能捏起, 皮肤色暗, 边界清晰, 形状不规则。右颈部萎缩范围约 $3\text{ cm}\times 4\text{ cm}$ 。腰部病变呈带状, 环绕身体一圈, 并向骶部及下腹部延伸, 宽度约为 10 cm , 见图1。咽部无充血, 双肺呼吸音清, 未闻及干湿性罗音。心率 80 次/分 , 心律齐。腹软, 肝脾肋下未及, 无压痛及反跳痛。幼年女性外阴, 无阴毛, 无分泌物。入院初步诊断: (1) 身材矮小原因待查; (2) 脂肪萎缩原因待查。入院后完善相关辅助检查。血生化检查示:

谷草转氨酶 41 u/L (参考值 $0\sim 40\text{ u/L}$), 谷丙转氨酶 24 u/L (参考值 $0\sim 40\text{ u/L}$), 总胆固醇 3.11 mmol/L (参考值 $0\sim 5.20\text{ mmol/L}$), 甘油三酯 0.82 mmol/L (参考值 $0\sim 1.80\text{ mmol/L}$), 高密度脂蛋白 1.37 mmol/L (参考值 $>0.9\text{ mmol/L}$), 低密度脂蛋白 2.52 mmol/L (参考值 $0\sim 3.30\text{ mmol/L}$), 极低密度脂蛋白 0.37 mmol/L (参考值 $<1.0\text{ mmol/L}$)。血常规检查: $\text{N } 0.29$, $\text{L } 0.61$, $\text{WBC } 4.70\times 10^9/\text{L}$, $\text{RBC } 4.68\times 10^{12}/\text{L}$, $\text{Hb } 126\text{ g/L}$, $\text{PLT } 367\times 10^9/\text{L}$ 。大小便常规检查无异常。生长激素(GH)刺激试验(精氨酸+左旋多巴): GH 0 min 、 30 min 、 60 min 、 90 min 、 120 min 、 150 min 分别为 1.676 、 2.307 、 1.720 、 1.672 、 1.701 、 1.769 ng/mL 。血清游离 T_3 、游离 T_4 、促甲状腺激素、皮质醇、促肾上腺皮质激素、促卵泡刺激素、黄体生成素、雌二醇、睾酮、泌乳素、胰岛素样生长因子-1、胰岛素、空腹血糖均在正常范围内。腹部B超示脐周肠系膜区多发淋巴结肿大。子宫、卵巢B超示子宫、双侧附件区未见异常。垂体MR平扫+增强示垂体高度 4.4 mm , 垂体Rathke裂囊肿MRI表现。胸腹部CT增强扫描未见明显异常。入院后第3天始给予以下治疗7d: 基因重组人生长激素(recombined human growth hormone, rhGH) (长春金赛药业有限公司, 水剂) 2 IU (每日睡前皮下注射); 甲钴胺 0.5 mg 静脉滴注(qd); 多种微量元素 2 mL 静脉滴注(qd); 口服葡萄糖酸钙锌口服液 10 mL (qd); 口服骨化三醇 $0.25\text{ }\mu\text{g}$ (qd)。患儿右颈部及腰骶部脂肪萎缩范围明显缩小, 原萎缩部位脂肪较前充盈, 表面皮肤可捏起, 皮肤颜色正常(图2), 好转出院。出院诊断: 完全性生长激素缺乏症(GHD); 腹部离心性脂肪萎缩; 垂体Rathke裂囊肿。嘱出院后继续rhGH治疗(每

[收稿日期] 2013-06-21; [接受日期] 2013-07-10

[作者简介] 陈晓云, 女, 博士研究生, 副主任医师。

日睡前皮下注射), 并口服葡萄糖酸钙锌口服液 10 mL 及骨化三醇 0.25 μg , 每日 1 次, 3 个月后门诊复查。追踪观察 1 年, 患儿身高增长 11.5 cm, 体重增长 3 kg; 血生化检测示: 谷草转氨酶 36 u/L, 谷丙转氨酶 25 u/L, 总胆固醇 3.12 mmol/L, 甘油三酯 0.83 mmol/L, 高密度脂蛋白 1.32 mmol/L, 低密度脂蛋白 2.50 mmol/L, 极低密度脂蛋白 0.35 mmol/L。但脂肪萎缩部位未再继续充盈好转, 范围未再缩小, 维持在治疗 1 周时的状态, 但也未再出现扩大的倾向。目前仍在随访中。患儿家长拒绝行病变部位的活组织检查。

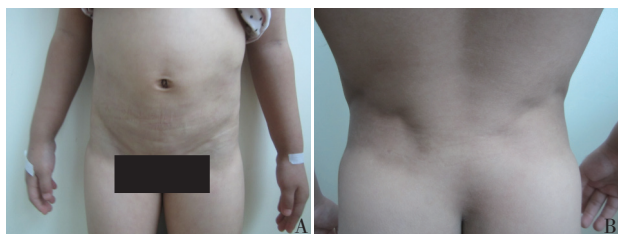


图1 患儿治疗前(入院后第1天)腹部(A)和腰部(B)外观 腰骶部脂肪萎缩, 萎缩部位皮肤不能捏起, 皮肤色暗, 边界清晰, 形状不规则, 腰部病变呈带状, 环绕身体一圈, 并向骶部及下腹部延伸。



图2 患儿治疗1周后腹部(A)和腰部(B)外观 经治疗1周后患儿腰骶部脂肪萎缩范围明显缩小, 原萎缩部位脂肪较前充盈, 表面皮肤可捏起, 皮肤颜色正常。

讨论: 腹部离心性脂肪萎缩症为一种病因不明的特殊类型的皮肤与皮下脂肪炎症。有学者认为本病的发生与局部机械刺激、微生物感染、代谢异常、遗传因素及种族因素等有关^[1], 但具体病因未明。伴有色素异常的凹陷病灶远心性扩大是本病的临床特征。腹部可出现凹陷性萎缩斑, 皮下血管有时清晰可见, 损害边缘呈暗红脂细胞浸润的混合型小叶性脂膜炎。萎缩斑逐渐向四周扩展, 离心性增大, 向下累及腹股沟或外阴部, 向上可达胸背部, 有时出现在颈部。组织病理示凹

陷区内皮下脂肪组织消失, 脂肪小叶内淋巴细胞、组织细胞浸润, 表皮轻度变薄, 真皮内可有炎症反应。本病例脂肪萎缩 2 年余, 2 年前患儿不明原因腰骶部及右颈部出现脂肪萎缩, 伴皮肤颜色变暗。腰部病变呈现带状, 并有蔓延扩大趋势, 符合腹部离心性脂肪萎缩症伴有色素异常的凹陷病灶远心性扩大的临床特征。

腹部离心性脂肪萎缩症发病率较低, 临床医生对本病认识不足, 易导致误诊。腹部离心性脂肪萎缩症需与脂肪萎缩综合征相鉴别。脂肪萎缩综合征通常是指脂肪组织缺乏, 导致外周胰岛素抵抗和高甘油三酯血症的一组代谢异常疾病^[2]。另外, 腹部离心性脂肪萎缩症还需与局限性硬皮病、Pasinipierini 型皮肤萎缩症、局限性脂肪萎缩症等相鉴别。局限性硬皮病表现为真皮成分的增生或变性, 看不到皮下脂肪的萎缩性变化; Pasinipierini 型皮肤萎缩症是一种色素性皮肤萎缩性疾病, 与波氏疏螺旋体感染有关, 病理表现为表皮变薄, 表皮突消失, 基底层色素增加; 局限性脂肪萎缩症好发于面部, 病理上随疾病的进展不出现皮下脂肪组织的减少或消失是其特征。

据随访观察, 腹部离心性脂肪萎缩症患儿的病程多呈自限性, 一般在脂肪萎缩出现后 6 年多数患者脂肪萎缩停止扩大, 无需特殊治疗^[3]。

本病例患儿在患有腹部离心性脂肪萎缩症的同时, 还同时患有 GHD, 既往未见到有此两种疾病合并发生的报道。该患儿生长迟缓 3 年余, 身高落后于正常同龄儿(身高 SDS=-2.1), 智力发育无异常; 应用精氨酸+左旋多巴进行 GH 刺激试验, GH 峰值 <5 ng/mL, 故确诊其合并 GHD。该患儿应用 rhGH 治疗及支持治疗后仅 7 d, 脂肪萎缩即有明显好转。但随访 1 年未再发现病变范围及程度的任何变化, 仍维持在治疗 1 周后的程度。目前该患儿仍在治疗追踪观察中。

[参 考 文 献]

- [1] 陈淑英. 婴儿腹部远心性脂肪萎缩症[J]. 皮肤病与性病, 2000, 22(1): 13.
- [2] 周作荣, 彭向欣. 脂肪萎缩综合征[J]. 中日友好医院学报, 2002, 16(5-6): 343-345.
- [3] 今村贞夫. 小儿腹壁远心性脂肪萎缩症 125 例分析[J]. 日皮会志, 1998, 108(6): 1257.

(本文编辑: 邓芳明)