

胞;病理组织学检查诊断为 B 细胞性恶性淋巴瘤。另 1 患儿因反复发热、盗汗、纳差半年入院,体格检查无明显异常,肝右肋下 0.5 cm。腹部 B 超提示右肝实质非均质肿块,多为炎性;CT 检查示右肝占位性病变并腹膜后多发淋巴结肿大,考虑恶性病变。剖腹探查见右肝 7 cm ×5 cm ×4 cm 大小的质硬肿块,病理诊断为肝放线菌病。笔者认为,对于 FUO 中的复杂病例,尽可能地采用病理学包括尸解检查,是十分有益的。

[参 考 文 献]

[1] 魏书珍,张秋业. 儿科疾病的临床检验 [M]. 第 2 版,北京:人民卫生出版社,1998, 5.
[2] 徐保平,申昆玲,江载芳,等. 744 例儿童发热待查的临床分析

[J]. 中华儿科杂志,2000, 38(9): 549 - 552.
[3] Richard E, Robert M, Hal B. Nelson Textbook of Pediatrics [M], 16th. Harcourt Asia: W.B. Saunders 2001, 742 - 747.
[4] Chantada G, Casak S, Plata JD, et al. Children with fever of unknown origin in Argentina: an analysis of 113 cases [J]. Pediatr Infect Dis J, 1994, 13(4): 260 - 263.
[5] 董梅,孙秀静,魏珉. 不明原因长期发热的临床分析 [J]. 中华儿科杂志,1999, 37(7): 426 - 428.
[6] Miller ML, Szer I, Yogev R, et al. Fever of unknown origin [J]. Pediatr Clin North Am, 1995, 42(5): 999 - 1015.
[7] Ragsdale CG, Petty RE, Cassidy JT, et al. The clinical progression of apparent juvenile rheumatoid arthritis to systemic lupus erythematosus [J]. J Rheumatol, 1980, 7(1): 50 - 55.
[8] Citera G, Espada G, Maldonado Cocco JA. Sequential development of 2 connective tissue diseases in juvenile patients [J]. J Rheumatol, 1993, 20(12): 2149 - 2152.

(本文编辑:吉耕中)

· 病例报告 ·

无汗性外胚层发育不良症 1 例

蔡珣璇

(汕头市中心医院小儿科,广东汕头 515031)

[中图分类号] R758.5,R596 [文献标识码] E

患儿,男,6 个月。因反复发热,无汗 6 个月入院。病儿自出生后反复发热,5 月份以来体温持续 39℃左右,高热时伴声嘶、轻咳,多次住院药物治疗无效。睡凉垫可降体温。从未出汗,喜欢饮水。体检:体温 38℃,体重 4 kg,营养不良Ⅲ度,皮肤干燥苍白,无毳毛及眉毛,头发稀疏枯黄,睫毛少,眼周有色素沉着及皱纹,耳位低,鼻梁塌陷,唇厚突出,未萌牙,心、肺、腹均正常。下颌骨 X 线检查:牙胚未发育。皮肤病理活检:表皮薄,汗腺缺如。染色体形态及数量正常。其胞兄 5 岁,有类似症状,自幼怕热,夏季易发热,从无出汗。牙齿发育不良,外貌及体征与其弟相似。病儿之母,平常怕热,极少出汗。
先天性外胚层发育不良是一种极为少见遗传性疾病,主要是皮肤及其附件先天发育异常。临床分无汗型及出汗型。无汗型为 X 连锁隐性遗传,多见

于男性。由于汗腺、皮脂腺、毛发、牙齿、指趾发育不良,临床表现不出汗、发热、嘶哑,皮肤苍白干燥,牙齿、指甲异常,因呼吸道粘膜干燥而易患感染。有特殊面容,可伴智能低下,牙胚发育不良。皮肤活检显示附件缺如或萎缩。此二兄弟符合诊断。该病女性为性连锁隐性基因携带者,临床无明显症状或轻微皮肤症状。患儿其母属此。该病例因发热多次误诊为感染及夏季热,治疗无效。故对婴儿不明原因发热,且发热程度与环境温度相关,不出汗,具有特殊外貌特征者,应考虑本病可能,皮肤活检是诊断本病的主要依据。此病无特殊治疗方法,仅作对症处理,行有效物理降温,预防呼吸道感染及中暑,避免不必要的药物治疗。

(本文编辑:吉耕中)

[收稿日期] 2000 - 01 - 12; [修回日期] 2000 - 05 - 24
[作者简介] 蔡珣璇(1963 -),女,大学,主治医师。