

[5] Johnston MV, Trescher WH, Ishida A, Nakajima W. Novel treatments after experimental brain injury [J]. Semin Neonatol, 2000, 5(1): 75 - 86.

[6] Maric D, Maric I, Barker JL. Developmental changes in cell calcium homeostasis during neurogenesis of the embryonic cortex [J]. Cereb Cortex, 2000, 10(6): 561 - 573.

[7] Horton JW, White J, Maass D. Protein kinase C inhibition improves ventricular function after thermal trauma [J]. J Trauma, 1998, 44(2): 254 - 264.

[8] Ward MW, Rego AC, Frenguelli BG, Nichollas DG. Mitochondrial

membrane potential and glutamate excitotoxicity in cultured cerebellar granule cells [J]. J Neurosci, 2000, 20(19): 7208 - 7219.

[9] Li PA, Kristian T, He QP, Siesjo BK. Cyclosporin A enhances survival, ameliorates brain damage, and prevents secondary mitochondrial dysfunction after a 30-minute period of transient cerebral ischemia [J]. Exp Neurol, 2000, 165: 153 - 163.

[10] Quintero J, McMathon DG. Serotonin modulates glutamate responses in isolated suprachiasmatic nucleus neurons [J]. J Neurophysiol, 1999, 82(2): 533 - 539.

(Edited by Min XIE)

· 病例报告 ·

先天性外胚层发育不良 1 例报告

卢根, 刘毓, 陈敏

(贵阳市儿童医院儿内科, 贵州 贵阳 550003)

[中图分类号] R751 [文献标识码] E

1 临床资料

患儿,男,5⁺月,因间断发热5月入院。G₂P₁,足月顺产,其母孕期无特殊,第1胎为人工流产。生后无窒息史,母乳喂养。患儿于生后数天即出现发热,多为午后出现,体温波动在38℃~39℃之间,无畏寒、寒颤及抽搐,无腹胀、腹泻等症状,患儿平素汗少,嗜睡。曾经不规则抗感染治疗,疗效不佳。父母均体健,非近亲婚配,家庭中无遗传病史。查体:T 38.3℃,P 130次/min,R 32次/min,发育、营养稍差,皮肤弹性欠佳,无皮疹,无黄疸及出血点。毛发稀疏,干燥,微黄。心肺腹无异常,外生殖器无异常,生理反射存在,病理征阴性,皮肤痛觉、触觉存在。入院后做胸部X片、腹部B超及骨髓穿刺无异常发现。血清抗结核抗体、抗O及类风湿因子阴性。血沉43mm/h。三大常规无异常。血清电解质正常。肝功能正常。血培养阴性及免疫球蛋白无异常。皮肤活检示表皮及真皮经连续切片未见皮肤附件结构。结合病史、体征、实验室检查,诊断为先天性无汗型外胚层发育不良。未经治疗,自动出院。

2 讨论

先天性外胚层发育不良又称christ-siemens综合征,是一种性联隐性遗传性综合征。由于外胚层的发育不正常所致。可累及皮肤及其附属结构,如牙、眼、指趾甲或波及中枢神经系统。男性患者较多,女性可为携带者。可分为汗分泌过少型(无汗型)和出汗型两种。无汗型为X性连锁隐性遗传性疾病,由于汗腺缺乏不能调节体温,常在夏季容易发热和中暑。婴幼儿可发生热性惊厥^[1]。患儿可有头发稀软、干燥枯萎,眉毛稀少或2/3处无毛,约半数患儿有指趾甲缺陷如甲薄、脆、有嵴或指趾甲发育不良、粗糙、混浊、甲板干燥、松脆或脱落。恒齿数少或缺如。尚有特殊面容。身高偏矮,合并智力低下者约30%~50%。皮肤活检中见表皮角化过度及真皮内缺乏皮肤附件。该病无特殊治疗,主要是帮助患儿适应环境,建立接近正常的生活,婴幼儿夏季给予凉爽环境,预防感染。该病如果处理及时,预防得当,预后尚佳。

[参 考 文 献]

[1] 蔡利璇. 无汗性外胚层发育不良症1例[J]. 中国当代儿科杂志, 2001, 3(2): 157.

(本文编辑:吉耕中)

[收稿日期] 2003-09-08; [修回日期] 2003-12-01
[作者简介] 卢根(1971-),男,硕士,主治医师。主攻方向:儿科呼吸系统疾病。