

Mobius 综合征 1 例报道

刘赛兰

(南方医科大学珠江医院儿科, 广州 510280)

doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2014.04.053      文献标识码:C      文章编号:1671-8348(2014)04-0510-02

Mobius 综合征首先由 Mobius 于 1888 年报告,主要表现为以双侧面瘫和双眼外展受限为主,之后扩展到几乎所有颅神经。除颅神经外,可同时伴有颅面畸形、肌肉畸形、四肢骨骼肌畸形和智力发育迟缓<sup>[1]</sup>。因该病本质目前仍未完全阐明,故多以 Mobius 综合征称之<sup>[2]</sup>。本病罕见,笔者近遇 1 例,现将病例报道如下。

1 临床资料

患儿,女,4 个月,印度尼西亚人。G3P3,因“瘢痕子宫,胎儿宫内窘迫”经剖宫产娩出。母孕早期无特殊用药史及特殊疾病史,定期产检,自诉未见异常。孕 35<sup>+</sup>5 周时发现胎动减少,行胎心监测,胎心小于 90 次/分钟,行 B 超检查发现胎儿严重缺血,行剖宫产娩出。出生时全身皮肤苍白、水肿,羊水、脐带、胎膜未见异常,胎盘呈球拍状胎盘;Apgar 评分:4 分、5 分、7 分,立即转入新生儿科。血常规检查:白细胞(WBC) 31.7×10<sup>9</sup> L<sup>-1</sup>,血红蛋白(Hb) 27 g/L,血小板(PLT)96.0×10<sup>9</sup> L<sup>-1</sup>;生化检查:TBL 233 μmol/L,IBL 214 μmol/L;给予呼吸机辅助呼吸、抗感染、纠正贫血、营养脑细胞治疗,住院 14 d 治疗好转后出院。出院后吮吸能力差,予汤勺喂养,吮吮时呈咬合样动作,吮吸与吞咽动作不协调,少许溢奶。2 个月时家长发现该患儿眼球活动受限,苦笑时面无表情。神经科检查:神志清楚,情绪稳定,表情呆滞,假面具脸,听觉追踪可,能寻找光源,视野追踪一般,视野窄,向侧需转动头部,能闭合双眼睑,双侧瞳孔等大等圆,对光反射灵敏,双眼活动受限,双眼内斜视,双眼外展不能,可上视、下视、内视。吮吸与吞咽动作不协调,少许溢奶。双上肢肌张力增高,腱反射正常,病理征未引出,全身深、浅感觉正常,共济运动好。辅助检查,磁共振成像(MR):外部性脑积水,双侧大脑半球白质信号于 T2WI 稍高,与脑白质发育尚未完全有关;DTI、DWI 及 MRS 未见明显异常变化。脑干诱发电位正常。外周染色体未见异常。血常规、尿常规、大便常规正常。诊断为 Mobius 综合征。

2 讨 论

本病病因未明,对 Mobius 综合征病因的解释目前主要有 2 种观点,(1)遗传学说:细胞遗传学发现有的 Mobius 综合征患者常有染色体 1P22、13q12.2-13 相互易位,且已发现了一些与发病有关的基因,如 PLEXIN-D1,染色体 10q 等<sup>[3]</sup>;(2)局部缺血:因胚胎因素(宫内窘迫、机械压迫等)或环境毒素(母孕期用药等)导致胚胎发育早期受损部位缺血,发育不良。大多数学者认为此病与前期妊娠(特别是孕 4~6 周时),胚胎受有害因素影响,本例中母孕早期无特殊用药史及特殊疾病史,定期产检,未见异常,故本例无这方面病因可循。患儿出生时难产,

有宫内窘迫史,出生后诊断为缺血缺氧性脑病,且父母否认家族遗传病史,推断该病例病因可能为局部缺血致发育不良。本病的主要临床表现为面肌先天性瘫痪及双眼外展不能;有时可伴有舌下神经、听神经、三叉神经、舌咽神经等颅神经受累而出现相应的症状;颅面畸形(如小颅、外耳缺如、牙颌畸形),智力缺陷,四肢畸形,活动障碍,共济失调,感觉障碍等。一般认为症状与生俱来,为非进行性,但报告 3 例病案发现患者 10 岁后逐渐出现胸背肌、前臂肌及盆膈肌无力,腰椎前凸,翼状肩胛等。有研究认为,肌无力可晚至儿童时期甚至老年时期发病,但几乎所有以面瘫为特征的肌原性疾病均在新生儿时期就表现出面瘫症状。既往文献报道中多见于年长儿或成人病例,主要于五官科就诊(眼科及口腔科居多),儿科病例很少。本病例患儿为婴儿,目前主要表现为面瘫及眼球活动受限,尚未发现肌无力,根据相关文献报道,今后需注意加强患儿肌力及骨骼发育变化的观察。本病诊断并不难,关键是对本病得有基本认识,因本院曾诊断过此病,故本例诊断较为顺利。需要注意的是需要与产伤所致面神经损害、脑干肿瘤、吉兰巴雷综合征、肉样瘤病等相鉴别。注意家族遗传史及母孕史,并完善脑电图、神经电生理、免疫组化、染色体等检查。

目前,对此病的治疗方法有:(1)对症保守治疗;(2)畸形矫治的外科治疗,此方向发展迅猛,包括面肌麻痹、斜视、牙颌畸形及肢体畸形的整复等<sup>[4-6]</sup>;(3)综合康复治疗,目前国际上特别强调对患儿实施综合康复治疗,包括运动、认知、心理等多方面的功能康复<sup>[7]</sup>,提高其整体功能、生存质量,提高身心的、精神心理的和社会生活各方面能力,消除、减轻患者身心和社会功能障碍,增强其自立能力,使其能适应社会,提高生存质量,这才是关键所在。本例患儿尚年幼,目前本科对患儿行感觉统合、高压氧、口腔吞咽及面部肌肉训练等综合康复治疗,并辅以神经营养药物等改善脑部功能,患儿精神发育及运动功能发育较前有较大进步,患者目前未发现颅面畸形及肌无力等症状,需注意观察患儿疾病进展,若伴有相应症状,待时机成熟可行外科畸形矫正治疗。

参考文献:

[1] Cronemberger MF, de Castro Moreira JB, Brunoni D, et al. Ocular and clinical manifestations of Mobius' syndrome [J]. J Pediatr Ophthalmol Strabismus, 2001, 38(3): 156-162.

[2] Verzijl HT, van der Zwaag B, Cruysberg JR, et al. Mobius syndrome redefined: a syndrome of rhombencephalic

maldevelopment[J]. Neurology,2003,61(3):327-333.

[3] van der Zwaag B, Verzijl HT, Wichers KH, et al. Sequence analysis of the PLEXIN-D1 gene in Mobius syndrome patients[J]. Pediatr Neurol,2004,31(2):114-118.

[4] Marre D, Hontanilla B. Brain plasticity in Mobius syndrome after unilateral muscle transfer:case report and review of the literature[J]. Ann Plast Surg,2012,68(1):97-100.

[5] Lu JC,Chuang DC. One-stage reconstruction for bilateral Mobius syndrome:simultaneous use of bilateral spinal ac-

cessory nerves to innervate 2 free muscles for facial reanimation[J]. Ann Plast Surg,2013,70(2):180-186.

[6] Eker E,Tellioglu AT. Upper lip augmentation with double-row subcutaneous pedicled V-Y flaps in Mobius syndrome[J]. J Craniofac Surg,2010,21(5):1604-1607.

[7] Bogart KR,Tickle-Degnen L,Joffe MS. Social interaction experiences of adults with Moebius Syndrome:a focus group[J]. J Health Psychol,2012,17(8):1212-1222.

(收稿日期:2013-09-05 修回日期:2013-10-16)

• 短篇及病例报道 •

拇指钙化性腱膜纤维瘤 1 例报告

曾坤青,任志坚,刘悦,郭华春  
(广东省广州市天河区人民医院骨科 510660)

doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2014.04.054 文献标识码:C 文章编号:1671-8348(2014)04-0511-02

体表肿物是人体常见的病变,可发生于任何年龄及身体表面的任何部位,多为良性,切除后易复发。手指部位较常见的肿瘤为血管球瘤、海绵状血管瘤。本科最近收治了 1 例拇指肿物病例,术后经病理检查为纤维瘤,现报道如下。

1 临床资料

患者,男,48 岁,广东丰顺人,因“发现右拇指无痛性肿物 2 年余”于 2012 年 11 月 25 日入院。查体右拇指指间关节背侧见 1 个椭圆形肿物,大小约 3.5 cm×2.5 cm×1.5 cm,外观粉红色,表面局部皮肤角质化,质韧,活动小,用力挤捏有微痛感,拇指甲根部破坏,见图 1。X 线片未见有拇指骨质异常改变,见图 2。



图 1 右拇指指间关节背侧见 1 个椭圆形肿物

入院后,完善相关检查和准备后,在拇指根部指神经阻滞麻醉下,行肿物切除术。术中见肿物壁呈蛋壳样,韧而略带硬;

内容如脂肪球样,切面灰白色,质实略韧。拇指甲床根部破坏,肿物基底与指间关节囊相连,较肿物稍小,见图 3。



图 2 X 线片未见指骨骨质的异常改变

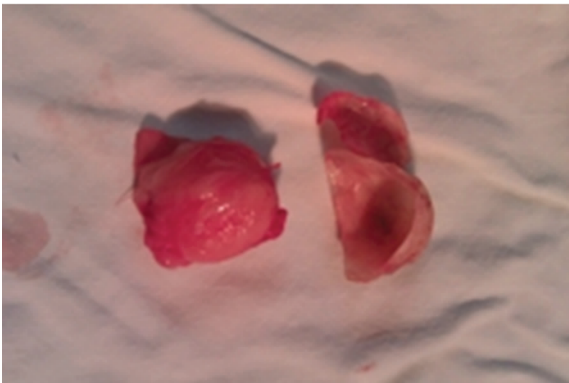


图 3 肿瘤壁形如蛋壳,内容如球状,表面散布毛细血管,切面灰白色,质实韧

病理检查:肿瘤细胞呈梭形,核小,胞浆红染,异形不明显,见图 4、5。建议做免疫组织化学检测:Vim、S-100、SMA 协助鉴别诊断。病理(免疫组织化学):Vim(+),S-100(-),SMA