

· 短篇及病例报道 · doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2017.05.046

高免疫球蛋白 E 综合征伴传染性软疣、尖锐湿疣 1 例

曹雨微, 单 葵[△]

(重庆医科大学附属第一医院皮肤科, 重庆 400016)

[中图分类号] R593.3

[文献标识码] C

[文章编号] 1671-8348(2017)05-0712-02

高免疫球蛋白 E 综合征(HIES),为一种罕见的原发性免疫缺陷病,现今国内外均无明确的发病率报道。本文介绍 1 例 HIES 伴传染性软疣、尖锐湿疣患者的诊疗过程,旨在分析其临床特征及临床诊疗思维过程,希望对医务工作者有所启示,现报道如下。

1 临床资料

患者,女性,17 岁,因“颜面部及会阴部皮疹 5 年以上,加重伴发热 4 d”2014 年 11 月入院,患者 5 年以上无明显诱因出现颜面部及会阴部散在米粒至豌豆大小半球形隆起灰白色丘疹,部分破溃伴渗液及恶臭,口腔可见散在疱疹及溃疡。予以阿奇霉素抗感染,制霉菌素片及 3% 碳酸氢钠片涂口腔,鱼石脂、咪喹莫特乳膏、阿米卡星洗剂外搽皮疹处,阿昔洛韦抗病毒治疗皮疹仍反复控制不佳。4 年前因咳嗽、胸痛、气促、呼吸困难入院,查免疫 I 号:免疫球蛋白 A(IgA) 4.9 g/L、免疫球蛋白 M(IgM) 1.18 g/L、免疫球蛋白 E(IgE) 906.4 g/L。痰培养:肺炎克雷伯菌、白色假丝酵母菌。胸片:双肺广泛病变、双侧胸腔积液。予以机械通气,万古霉素抗感染,氟康唑抗真菌,输注丙种球蛋白治疗。此后患者因肺部感染入院 10 余次,予以头孢他啶、复方磺胺甲噁唑抗感染,伊曲康唑抗真菌,输注丙种球蛋白治疗。



图 1 患者面容可见多发散在分布传染性软疣,部分有破溃及脓性分泌物

既往史及家族史:患者自新生儿皮疹后反复湿疹、多次呼吸道感染,有过巨细胞病毒、水痘病毒感染,乳牙脱落延迟;母亲有哮喘病史,其余无特殊。多次查嗜酸性粒细胞升高、IgE 升高、IgM 降低、CD4 降低,诊断为原发性免疫缺陷病:HIES。临床予以丙种球蛋白替代治疗及相关对症治疗后可控制病情。查体:体温 38.5℃,呼吸 22 次/分钟、脉搏 130 次/分钟、血压 126/64 mm Hg。颜面部可见较多疣状皮疹,部分破溃、脓性分泌物、结痂(图 1)。会阴部可见较厚黑色痂壳,伴糜烂、白色分泌物(图 2)。牙齿杂乱、不齐,双肺呼吸音粗,可闻较多中细湿啰音。心率不齐、各瓣膜区未闻及病理性杂音,全腹软、无压痛、

反跳痛。右手食指及拇指指甲增厚、发灰。



图 2 患者会阴部可见较厚的黑色痂壳

辅助检查:血常规:白细胞总数 $19.08 \times 10^9/L$,血小板总数 $312 \times 10^9/L$,红细胞总数 $3.81 \times 10^{12}/L$ 。大小便、肝肾功未见明显异常。免疫 I 号:免疫球蛋白 G 11.1 g/L,免疫球蛋白 A 4.5 g/L,免疫球蛋白 M 0.424 g/L,免疫球蛋白 E 1 233.2 g/L,补体 C3 1.38 g/L,补体 C4 0.35 g/L。淋巴细胞分类:CD3 44%, CD19 42%, CD4 25%, CD8 15%, CD56 + CD16 11%。痰培养:肺炎链球菌、白色假丝酵母菌。宫颈细胞涂片:人类乳头瘤病毒(HPV)高危型阳性、HPV 低危型阴性、HPV 其他型阴性。胸部增强 CT:双肺广泛病变(渗出实变、间质化)。腹部彩超未见明显异常。表皮角化过度、表皮角化不全、乳头瘤样增生、棘层肥厚、浅表可见空泡样变性,真皮浅层血管周围灶性淋巴样细胞浸润(图 3)。

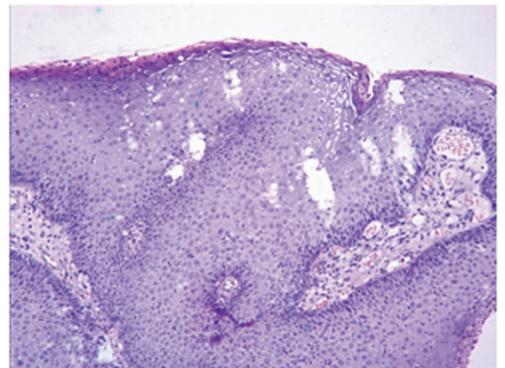


图 3 会阴部皮疹组织病理检查结果(苏木精-伊红染色,×100)

诊断:(1)原发性免疫缺陷病, HIES;(2)肺炎;(3)传染性软疣;(4)尖锐湿疣;(5)指甲真菌感染。治疗:予以输注丙种球蛋白替代治疗, 头孢硫脒、阿奇霉素抗感染, 氟康唑抗真菌, 外搽咪喹莫特乳膏、莫匹罗星等对症治疗后, 好转出院。院外继续予以复方磺胺甲噁唑、伊曲康唑、阿奇霉素治疗。

2 讨论

HIES 即乔布综合征(Job syndrome), 又称 Buckley 综合征^[1]。该病多为散发, 少数为常染色体显性或隐性遗传。主要特征有: 异位性皮炎样皮肤损害、反复皮肤及肺部感染、血清 IgE 明显增高^[2]。

HIES 分为如下两型:(1) HIES-1 型, 此型最为常见, 多数为散发病例, 部分是由于信号传导及转录活化因子 3 基因突变导致的常染色体显性遗传^[3]。临床表现为多系统异常, 多为结缔组织、脉管、骨骼及牙齿异常, 表现为病理性骨折、乳牙脱落延迟、脊柱侧弯及特征性面容(前颌及下颌突出、眼睛深陷、双眼外眦距离增宽、宽鼻梁、厚嘴唇)。反复肺炎, 严重者可发生脓胸或肺脓肿, 肺部曲霉菌感染。反复皮肤葡萄球菌脓肿, 湿疹, 新生儿皮疹, 异位性皮炎样皮疹, 慢性黏膜皮肤念珠菌感染: 甲癣、鹅口疮、阴道念珠菌感染^[4-5]。(2) HIES-2 型, 呈常染色体隐性遗传, 主要由胞质分裂专一物 8 蛋白(dedicator of cytokinesis 8, DOCK8)基因突变导致^[6]。近期报道, 磷酸葡萄糖变位酶 3 基因突变也可导致^[7], 个别案例为酪氨酸激酶 2 基因突变^[2]。与前者同样表现为反复皮肤及肺部感染, 异位性皮炎样皮肤损害, 但多无结缔组织、脉管、骨骼及牙齿异常, 多表现为皮肤病毒感染, 包括传染性软疣、人乳头状瘤病毒感染, 带状疱疹、复发性疱疹感染, 以及神经系统并发症如偏瘫、缺血性梗死、蛛网膜下腔出血等, 可有硬化性胆管炎、结肠炎、肉芽肿性软组织病变、中央神经系统淋巴瘤、转移性平滑肌肉瘤等少见表现^[4, 6]。该型发病越早, 病死率越高, 常发生于 20 岁前^[6]。

辅助检查: HIES 患者血清 IgE 升高(正常值 30~600 U/mL), 但血清 IgE 升高程度与疾病严重程度无相关性。90% 的患者嗜酸性粒细胞增多。HIES-1 型患者 T17 细胞减少。HIES-2 型患者血清 IgM 水平降低、淋巴细胞减少^[6]。

治疗:(1)一般疗法, 加强营养和皮肤护理。(2)抗感染疗法, HIES 患者的皮肤多有持续性感染, 特别是金黄色葡萄球菌感染, 可予以抗生素抗感染治疗(例如复方磺胺甲噁唑), 皮肤脓肿需切开引流。皮肤真菌感染口服抗真菌药物有效, 肺部

· 短篇及病例报道 · doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2017.05.047

真菌感染可抗曲霉菌治疗。(3)免疫替代治疗, 大剂量免疫球蛋白治疗对重症感染和湿疹样皮炎有效, 但对皮肤病病毒感染无效。骨髓移植对由 DOCK8 突变导致的 HIES 有意义^[8]。(4)广泛的传染性软疣和人乳头状瘤病毒感染可予以咪喹莫特、激光治疗, 干扰素也有一定疗效^[6]。

该病例患儿自幼新生儿皮疹后反复湿疹, 反复肺部感染、有过巨细胞病毒、水痘病毒感染, 乳牙脱落延迟。多次查嗜酸性粒细胞升高、IgE 升高、IgM 降低、CD4 降低, 诊断为原发性免疫缺陷病: HIES。临床予以丙种球蛋白替代治疗及相关对症治疗后可控制病情。该病例为日后临床工作有一定的借鉴意义。

参考文献

- [1] Siebrasse EA, Pastrana DV, Nguyen NL, et al. WU polyomavirus in respiratory epithelial cells from lung transplant patient with Job syndrome[J]. Emerg Infect Dis, 2015, 21(1):103-106.
- [2] Freeman AF, Holland SM. The hyper-IgE syndromes[J]. Immunol Allergy Clin North Am, 2008, 28(2):277-291.
- [3] Sowerwine KJ, Holland SM, Freeman AF. Hyper-IgE syndrome update[J]. Ann N Y Acad Sci, 2012, 125(1):25-32.
- [4] Minegishi Y, Saito M. Cutaneous manifestations of hyper IgE syndrome[J]. Allergol Int, 2012, 61(2):191-196.
- [5] Freeman AF, Holland SM. Clinical manifestations of hyper IgE syndromes[J]. Dis Markers, 2010, 29(3/4):123-130.
- [6] Yong PF, Freeman AF, Engelhardt KR, et al. An update on the hyper-IgE syndromes [J]. Arthritis Res Ther, 2012, 14(6):228-238.
- [7] Yang LL, Fliegau M, Grimbacher B. Hyper-IgE syndromes: reviewing PGM3 deficiency[J]. Curr Opin Pediatr, 2014, 26(6):697-703.
- [8] Farmand S, Sundin M. Hyper-IgE syndromes: recent advances in pathogenesis, diagnostics and clinical care[J]. Curr Opin Hematol, 2015, 22(1):12-22.

(收稿日期:2016-07-15 修回日期:2016-09-13)

PVP 术后直肠上段坏死伴全腹膜炎 1 例*

胡永军, 岑万春, 李正云, 霍理[△]

(重庆市巴南区人民医院骨科 401320)

[中图分类号] R656.4+1

[文献标识码] C

[文章编号] 1671-8348(2017)05-0713-02

骨质疏松性椎体压缩性骨折(osteoporotic vertebral compression fractures, OVCFs), 采用经皮椎体成形术(percutaneous vertebroplasty, PVP)治疗, 临床疗效满意, 术后并发症少。关于术后并发症的报道也多, 但关于术后出现肠道问题的报道相对较少。本科室 2015 年 3 月收治 1 例患者, 采用 PVP 治疗, 术后出现不明原因的直肠上段坏死伴全腹膜炎, 经积极处

理, 痊愈出院, 现报道如下。

1 临床资料

患者, 女性, 85 岁, 入院 3 个月前自觉出现不明原因的腰部疼痛, 位于腰骶部两侧, 呈持续性胀痛, 体位变化时加重, 无下肢疼痛及麻木感, 未引起重视。2 个月前曾在本院检查, 腰椎 X 线片提示腰 4 椎体压缩性骨折, 骨密度检查提示重度骨

* 基金项目:重庆市巴南区科委课题(2009-10-9)。 作者简介:胡永军(1972-), 副主任医师, 在职博士, 主要从事骨科方面的研究。

[△] 通信作者, E-mail:1242368400@qq.com。