

Rep, 2014, 8(1): 347.

[3] Shirota K, Ota T, Tsujioka H, et al. Uterine inversion due to a leiomyoma on postpartum day 41; a case report[J]. J Obsteth Gynaecol Res, 2011, 37(7): 879-900.

[4] 张韶兰, 卫明荣. 产后 42 d 子宫内翻 1 例[J], 中华围产医学, 2003, 6(1): 16.

[5] 郑红雨, 邬华, 田矛, 等. 床边超声引导下子宫内翻经阴道

• 短篇及病例报道 • doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2017.28.053

徒手复位的应用价值[J]. 中国超声医学杂志, 2013, 29(12): 1127-1128.

[6] 于娟娟. 产后子宫内翻 2 例报道[J]. 生殖医学杂志, 2015, 24(8): 674-675.

(收稿日期: 2017-04-03 修回日期: 2017-06-21)

## 婴儿伊藤色素减少症并发癫痫 1 例报道

陈圣昌, 石胜良<sup>△</sup>

(广西医科大学第二附属医院神经内科, 南宁 530007)

[中图法分类号] R4

[文献标识码] C

[文章编号] 1671-8348(2017)28-4031-02

伊藤色素减少症(hypomelanosis of Ito, HI)也叫做线状痣样色素减退、色素镶嵌症或无色素性色素失禁<sup>[1]</sup>。HI可累及多重系统,包括中枢神经系统、骨骼、肌肉和眼等。当累及中枢神经系统时常表现为癫痫发作。该病为罕见病,本文对 1 例伊藤色素减少症并发癫痫的患儿进行综合剖析,为今后诊治的工作提供参考。

### 1 临床资料

患儿,女,10 个月 22 天,系第 1 胎第 1 产,足月顺产,新法接生。出生时躯干及四肢可见散在网状皮肤色素脱失斑,双下肢明显,沿布氏线(Blaschko 线)分布(图 1、2)。随年龄增长,皮损渐大。4 个月前患儿出现全身抽搐,表现为呼之不应,双眼向右凝视,口唇紫绀,持续数秒钟,可自行缓解。后反复出现抽搐,频率逐渐增多,5~6 d 抽搐 1 次。入院查体:全身皮肤未见皮疹、皮下出血,毛发分布正常。未见肌肉萎缩。肌张力正常,四肢肌力 5 级。生理反射正常,病理反射未引出。染色体核型分析:46,t(X,8),(p11.2;q24.1)。脑电图:清醒活动闭目时双侧额部及中央区以中高波幅 4~6c/s $\theta$  节律为主,波形尚完整,两侧欠同步对称,以右侧为主;睡眠期各导联阵发性 2~3 H 活动及 4.5~6.0 HZ $\theta$  活动。头颅 MRI:双侧额颞区脑外隙增宽,考虑先天性脑发育不良。心脏彩超:(1)卵圆孔未闭,房水平向右分流;(2)三尖瓣轻度反流(估测肺动脉收缩压 34 mm Hg);(3)左心室收缩功能测量值正常范围。骨密度测量:中度骨强度不足。发育商:粗大动作 36,精细动作 32,应物能,语言能 45,应人能 42。实验室检查如下,血常规:白细胞计数  $5.40 \times 10^9/L$ ,红细胞计数  $4.46 \times 10^{12}/L$ ,血红蛋白 118.70 g/L,血小板计数  $267.70 \times 10^9/L$ ,中性粒细胞百分比 0.485,淋巴细胞百分比 0.363。全血血氨测定 1 mg/L,丙戊酸血药浓度 0.70  $\mu g/mL$ 。心肌酶、肾功能、电解质、空腹血糖、凝血 4 项+D-二聚体定量、血沉、乳酸、超敏 C 反应蛋白、大便常规等检查未见异常。患儿父母体健,非近亲婚配,无遗传性疾病病史,否认类似家族病史。诊断:伊藤色素减少症;癫痫;精神运动发育迟缓。予奥卡西平、丙戊酸钠抗癫痫治疗,现癫痫症状已得到控制。



图 1 患儿下肢线状色素脱失皮损



图 2 患儿臀部网状色素脱失皮损

### 2 讨论

HI 也叫做线状痣样色素减退、色素镶嵌症或无色素性色素失禁<sup>[1]</sup>。伊藤最先在 1952 年描述这种疾病<sup>[2]</sup>,认为它是一种先天性色素失禁症的负像。HI 的皮损表现较为固定,通常为沿着布氏线的色素减退,男女均可发生 HI。该病在所有种

族均可发病,但多见与黑色人种。HI 可见于出生时,也可见于新生儿期或幼童期。HI 为散发性,仅少数可能为家族性发病。

该患儿父母体健,无遗传性疾病史,无类似家族病史,符合该病的流行病学特征。HI 可累及多重系统,包括中枢神经系统、骨骼、肌肉和眼。癫痫是典型的中枢神经系统疾病,表明该患儿的癫痫症状很可能继发于伊藤色素减少症。此外,一同伴随该患儿的中枢神经损害得症状还有精神运动发育迟滞。患儿骨密度测量显示中度骨强度不足,提示 HI 可能在一定程度上影响着该患儿骨骼系统的生长。体格检查及眼底镜检查正常,表明该患儿的肌肉与眼暂未受明显影响。根据金如钧<sup>[5]</sup>报道,HI 的诊断标准为:(1)色素减退斑发生于生时或者出生之后;(2)在皮疹泛发的病例中,色素减退斑呈单侧分布;(3)在患者的一生中,色素减退斑的分布部位通常不会改变;(4)在受累区域内,白斑的皮疹形态和外观不会改变;(5)在色素减退斑的周围没有色素沉着带。该患儿的临床表现符合诊断标准(1)、(2)、(4)、(5),故考虑诊断为伊藤色素减少症。

患儿存在染色体异常,故可与无色痣相鉴别<sup>[5]</sup>。无色痣的皮损与伊藤色素减少症一致,均可呈线性或节段性。但无色痣皮损位置固定,且通常分布更加局限。同时,无色痣不伴有皮肤以外的表现,亦无染色体镶嵌现象。此外,可与伊藤色素减少症相鉴别的疾病还有线状涡轮状痣样色素增多病(LWNH)。LWNH 在许多方面与无色痣和伊藤色素减少症相似<sup>[3]</sup>。名词“色素性镶嵌现象”恰当地描述了这 3 种疾病。LWNH 的皮疹通常固定不变,病变可仅累及皮肤,也可累及神经系统或有时累及其他器官(如心脏),LWNH 可能存在染色体镶嵌现象。LWNH 通常为散发性,这可能是由于莱昂化作用引起的遗传结构性异常的 X 染色体镶嵌体。

目前国内仅有为数不多的文章报道了伊藤色素减少症。向欣等<sup>[2]</sup>报道了 5 例伊藤色素减少症,其中 4 例在不同程度上有神经损害。王云鹏等<sup>[4]</sup>报道了 1 例 9 岁伊藤色素减少症儿童,其伴发难治性癫痫。先前的研究均未在染色体层次对该疾病进行探讨及鉴别。本病例为 1 名 10 个月 22 天的婴儿,伴染色体异常。其在伊藤色素减少症的基础上同时还存在有癫痫及精神运动迟缓。该病罕见,患儿症状典型,值得综合剖析该患儿病情,为今后的诊治工作提供参考。

#### 参考文献

- [1] Pavone P, Pratico AD, Ruggieri M, Falsaperla R: Hypomelanosis of Ito: a round on the frequency and type of epileptic complications[J]. *Neurological Sciences: Official Journal of the Italian Neurological Society and of the Italian Society of Clinical Neurophysiology*, 2015, 36 (7): 1173-1180.
  - [2] 向欣,孙玉娟,王忱,等.伊藤色素减少症 5 例[J]. *实用皮肤病学杂志*, 2014, 7(1): 74-75.
  - [3] 常建民,鲍迎秋.线状和漩涡状痣样过度黑素沉着病[J]. *临床皮肤科杂志*, 2007, 36(9): 543-544.
  - [4] 王云鹏,蔡立新,李勇杰.伊藤色素减少症继发难治性癫痫 1 例手术治疗[J]. *中国临床神经外科杂志*, 2013, 18(11): 692-693.
  - [5] 金如钧.无色痣[J]. *医学综述*, 2007, 13(15): 1139-1141.
- (收稿日期:2017-04-07 修回日期:2017-06-23)
- 
- (上接第 4012 页)
- [13] 朱杰,杜文波,高润平,等.慢性乙型肝炎患者肝组织和血清 TGF- $\beta$ 1 的测定及临床意义[J]. *中国实验诊断学*, 2010, 14(7): 1073-1075.
  - [14] Li HY, Ju D, Zhang DW, et al. Activation of TGF- $\beta$ 1-Cd147 positive feedback loop in hepatic stellate cells promotes liver fibrosis[J]. *Sci Rep*, 2015, 12; 5: 16552.
  - [15] Chen HY, Chen ZX, Huang RF, et al. Hepatitis B virus X protein activates human hepatic stellate cells through up-regulating TGF- $\beta$  [J]. *Genetics Molecular Res Gmr*, 2014, 13(4): 8645-8656.
  - [16] 彭小华,堽堂英,杨求真,等.恩替卡韦与拉米夫定对乙型肝炎肝硬化患者血清 TGF- $\beta$ 1 的影响研究[J]. *中华医院感染学杂志*, 2015, 25(4): 830-832.
  - [17] Qiao Y, Han X, Guan G, et al. TGF- $\beta$ 1 triggers HBV cccDNA degradation through AID-dependent deamination [J]. *FEBS Lett*, 2016, 590(3): 419-427.
  - [18] Liang GX, Liu GY, Kitamura K, et al. TGF- $\beta$ 1 Suppression of HBV RNA through AID-Dependent Recruitment of an RNA Exosome Complex [J]. *PLoS Pathog*, 2015, 11 (4): e1004780.
  - [19] Yang H, Cho M. Hepatitis B virus X gene differentially modulates cell cycle progression and apoptotic protein expression in hepatocyte versus hepatoma cell lines[J]. *J Viral Hepat*, 2013, 20(1): 50-58.
  - [20] Luo L, Chen S, He S, et al. Hepatitis B virus X protein modulates remodelling of minichromosomes related to hepatitis B virus replication in HepG2 cells[J]. *Int J Mol Med*, 2013, 31(1): 197-204.
  - [21] Almajhdi FN, Al-Qudari AY, Hussain Z. Differential expression of transforming growth factor- $\beta$ 1 and HBx enhances hepatitis B virus replication and augments host immune cytokines and chemokines [J]. *Ann Hepatol*, 2013, 12(3): 408-415.
  - [22] Murata M, Matsuzaki K, Yoshida K, et al. Hepatitis B virus X protein shifts human hepatic transforming growth factor (TGF)- $\beta$  signaling from tumor suppression to oncogenesis in early chronic hepatitis B[J]. *Hepatology*, 2009, 49(4): 1203-1217.
  - [23] Yanhui Wu, Xi Ai, Fuyao Liu, et al. c-Jun N-terminal kinase inhibitor favors transforming growth factor- $\beta$  to antagonize hepatitis B virus X protein-induced cell growth promotion in hepatocellular carcinoma[J]. *Mol Med Rep*, 2016, 13(2): 1345-1352.
  - [24] 王恒毅,梁慧芳,陈孝平,等.乙型肝炎病毒编码 X 蛋白降低大鼠肝脏卵圆细胞对  $\beta$  型转化生长因子 1 增殖抑制效应敏感度的研究[J]. *中华外科杂志*, 2011, 49(5): 432-435.
  - [25] Liu Y, Xu Y, Ma HX, et al. Hepatitis B virus X protein amplifies TGF- $\beta$  promotion on HCC motility through down-regulating PPM1a [J]. *Oncotarget*, 2016, 7 (22), 33125-33135.
- (收稿日期:2017-04-26 修回日期:2017-06-22)