

· 短篇及病例报道 · doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2018.05.052

胎膜早破情况下的新生儿色素失禁症 1 例

刘芳,孟令建,韩爱民,王军[△]

(徐州医科大学附属医院儿科医院,江苏徐州 221002)

[中图分类号] R722.11

[文献标识码] C

[文章编号] 1671-8348(2018)05-0718-02

色素失禁症(incontinentia pigmenti, IP)又名 Bloch-Siemens 综合征、Blochsulzberger 综合征,是一种罕见的外胚层发育异常的 X 连锁显性遗传性皮肤疾病。该病呈特征性的皮肤改变,伴发眼、骨骼系统和中枢神经系统发育缺陷等异常。目前已证实该病的致病基因定位于 Xq11(IP1)和 Xq28(IP2)突变引起。近年研究表明,位于 Xq28 染色体的 NF-kappa B essential modulator(NEMO)或称 IKK 基因突变是引起该病的主要原因^[1],因此临床上多为女性患儿。作者将本院诊治的 1 例在母体胎膜早破情况下的新生儿 IP 的诊治情况报道如下。

1 临床资料

患儿,女,2 h,因“全身红斑伴水疱 2 h”于 2016 年 11 月 26 日 10:16 入住本院新生儿科。患儿系第 1 胎足月顺产,出生体质量 2 880 g, Apgar 评分 1 min 9 分, 5 min 10 分,其母胎膜早破 24 h,其父母体健,非近亲结婚,否认传染病接触史,否认疫区生活史,否认大疱病家族史。患儿自出生即有全身红斑伴水疱,发病以来无发热,水疱不易搓破,无尖叫、烦躁不安等,大小便未见异常。入院查体:神清,精神反应尚可,全身红斑,并在红斑基础上出现黄豆-硬币大小薄壁水疱,疱液较浑浊偏脓性,余查体无特殊。实验室检查:患儿入院当日查白细胞为 $28 \times 10^9/L$,以中性为主,伴有嗜酸粒细胞增高;TORCH(T:弓形虫;R:风疹病毒;C:巨细胞病毒;H:单纯疱疹病毒;O:其他病原体)、病毒全套、EB 病毒、免疫系列及自身免疫系列检查均未见异常;疱液涂片、培养及血培养均未检出细菌、真菌。入院诊断为新生儿脓疱疮、新生儿败血症。治疗上给予万古霉素联合哌拉西林抗感染,丙种球蛋白支持。但治疗过程中患儿红斑及疱疹反复,且有加重倾向,请皮肤科会诊考虑感染引起可能性大,过敏亦需考虑,建议停用可疑药物哌拉西林,并予维生素 E 软膏及洁悠神外用对症治疗。调整抗生素为美罗培南联合万古霉素,复查血象呈进行性下降,并恢复正常,出院时患儿疱疹痂皮脱落,皮肤呈苔藓样改变,伴有色素沉着(图 1),确诊为新生儿 IP。头颅核磁共振成像(MRI)显示脑内多发损伤伴软化灶(图 2)。床旁眼底筛查报告显示右眼底弥漫深层网膜下出血斑,左眼底少量出血斑。清醒脑电图示脑电功率 δ 功率增高改变。运动评估结果提示单调性全身运动(PR),考虑自发性全身运动轻度异常,臂、腿、颈和躯干的运动顺序单调。

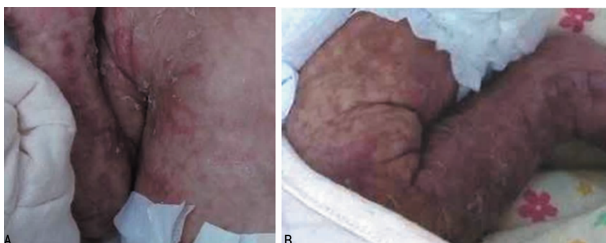


图 1 患儿上肢、躯干(A)及下肢(B)皮肤

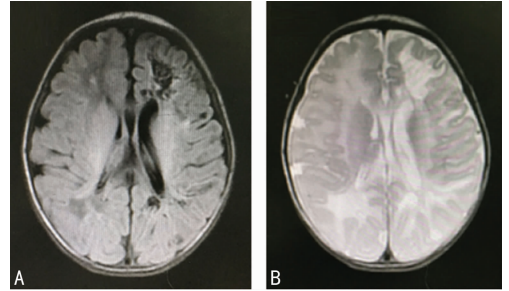


图 2 患儿脑 MRI 的 T₁WI (A)及 T₂WI(B)轴面

2 讨论

IP 是一种罕见的外胚层发育异常的 X 连锁显性遗传性皮肤疾病。该病呈特征性的皮肤改变,伴发眼、骨骼系统和中枢神经系统发育缺陷等异常。该病例初期的临床表现与新生儿脓疱疮极为类似^[1],最初被误诊为新生儿脓疱疮。

一般情况下,当女婴有红斑、水疱呈线状排列,或水疱与疣状皮损一起出现时,即可诊断为 IP,若有特征性的色素沉着斑更易诊断。IP 患者在新生儿期发病的占 60%~85%,约 50% 以上病例在宫内或出生时就会出现皮肤损害。特征性皮疹是新生儿 IP 的主要临床表现,大致可分为 4 期^[2]:第 1 期即红斑水疱期,多发生于出生时或生后 2 周内,红斑、丘疹、水疱呈不规则线状排列,最初在四肢,以后可累及躯干,历时数周至数月,疱液无细菌,有大量嗜酸粒细胞。第 2 期即疣状增生期,常发生于生后 2~6 周,约有 2/3 的患儿由水疱期转入此期,皮肤呈赘疣状或苔藓样改变,皮损一般在 1 岁左右消失,偶有持续数年者。第 3 期即色素沉着期,多发生于出生后 12~26 周,此期在躯干和四肢近端可见有广泛播散,如涡轮状、泼墨样或大理石样色素沉着,色素沉着形成奇特图形是本病特征性改变,可持续多年,然后消退。第 4 期即色素脱失期,从 16 周到整个儿童期。皮肤的各期损害常交叉出现,尽管有些病例未必有水疱和疣状损害,但线状或涡轮状的色素沉着却必然会出现。特征性皮疹是新生儿 IP 主要的临床诊断依据,皮肤活组织病理学检查和 NEMO 基因检测对诊断不典型的新生儿 IP 十分重要^[2]。本例患儿出生时胎膜早破时间较长,皮肤红斑伴水疱,入院时查血象极高,这些病征指向新生儿脓疱疮,故入院时诊断为该病。在予以抗感染治疗后,发现临床上皮损并无明显好转。在确诊为新生儿 IP 后并进行相应的治疗得到好转,作者回顾该病例,本例患儿入院时即处于红斑水疱期,1~2 周皮肤疱疹结痂、蜕皮,呈苔藓样,并伴有色素沉着,这表明皮损已进入第 2 期疣状增生期。

此外,本病常伴有皮肤外脏器损害(占 50% 以上),如中枢神经系统损害(癫痫、痉挛性麻痹、智力低下等)、眼睛(失明、斜视、白内障、视神经萎缩、视网膜和玻璃体出血甚至视网膜剥

离)、牙齿(缺齿、牙阻生、出牙迟缓、牙冠畸形等)、头发(不同程度脱发、瘢痕形成)和指甲(偶尔萎缩)等损害^[3],极少数患儿伴有免疫缺陷、紊乱^[4-5]。临床研究显示 IP 的远期预后取决于皮肤外其他系统受累情况,尤其是神经系统和眼部^[6]。本例患儿头颅 MRI 显示颅脑损伤存在,且眼底筛查有出血斑,病程中有抽搐发作,预后较差。

目前,对于本病尚无特殊有效的治疗方法,临床上主要以对症治疗为主,在炎性疱疹期强调预防感染,加强皮肤护理,保持干燥,并长期随访、监测,如有其他器官异常及时治疗,阻断病情进展,改善预后。本文这例新生儿 IP 患儿,由于其母体胎膜早破,最初被误诊为新生儿脓疱疮。因此,在具有围产期感染因素存在时,应尤其注意本病与新生儿脓疱疮的鉴别诊断,由此提高确诊率。

参考文献

[1] 王文岭. 误诊为脓疱疮的新生儿色素失禁症 1 例[J/CD].

• 短篇及病例报道 • doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2018.05.053

中华妇幼临床医学杂志(电子版),2012,8(3):393-394.

[2] 郑侠,刘红. 新生儿期色素失禁症 10 例[J]. 实用儿科临床杂志,2012,27(20):1576-1578.

[3] BERLIN A L, PALLER A S, CHAN L S. Incontinentia pigmenti: a review and update on the molecular basis of pathophysiology[J]. J Am Acad Dermatol, 2002, 47(2): 169-187.

[4] 王红兵. 新生儿色素失禁症 2 例[J]. 中华围产医学杂志, 2010, 13(4): 349-350.

[5] ALIKHAN A, LEE A D, SWING D, et al. Vaccination as a probable cause of incontinentia pigmenti reactivation [J]. Pediatr Dermatol, 2010, 27(1): 62-64.

[6] 陈茂琼,陈晓霞. 新生儿色素失禁症的临床分析[J]. 中华妇幼临床医学杂志(电子版),2015,11(2):100-104.

(收稿日期:2017-07-22 修回日期:2017-10-06)

桥本脑病表现为睡眠呼吸暂停低通气综合征 1 例报道

胡轶莹,连亚军,谢南昌

(郑州大学第一附属医院神经内科,郑州 450000)

[中图分类号] R747.9

[文献标识码] C

[文章编号] 1671-8348(2018)05-0719-02

桥本脑病(Hashimoto's encephalopathy, HE)是一种少见的、易被误诊的自身免疫性疾病,首次报道于 1966 年。它被诊断为一种伴至少一种血清甲状腺抗体增高且无感染特征及其他界定明确大脑病变的脑病^[1-2]。HE 的血清学特征是高水平的抗甲状腺过氧化物酶抗体(TPOAb)及抗甲状腺球蛋白抗体(TGAb)^[3]。虽然 HE 是一种以反复发作或进行性加重的意识障碍、癫痫发作、认知功能损害、精神障碍为主要临床表现的脑病,但也可有其他临床表现。本文报道以睡眠呼吸暂停低通气综合征(SAHS)为主要临床表现的 HE 1 例,旨在提高对本病的认识。

1 临床资料

患者,男,49 岁,以“发作性意识丧失伴肢体抽搐、持续性白天嗜睡 3 d”收入本院神经内科,18 年前患者因消瘦、焦虑情绪在当地医院检测甲状腺功能异常,诊断为“甲状腺功能亢进(甲亢)”,给予¹³¹I 治疗,半年后甲状腺功能恢复正常,未再诊治。3 d 前无明显诱因于晨起后出现意识模糊,自查血糖 12.00 mmol/L,有目光呆滞,行走可、言语可,持续约 10 min,至当地医院后,出现肢体抽搐、呼之不应,伴双眼紧闭、口角分泌物,持续约 5 min 后症状好转,癫痫发作后继发白天嗜睡、异常鼾声、睡眠时呼吸暂停、与他人对话时陷入睡眠状态,诊断为“癫痫”,给予丙戊酸钠治疗 3 d,患者白天嗜睡等症状未见改善,至本院就诊,发作后至今有睡眠增多,对答可,行走可,饮食可。体检:神志清,精神差,计算力可。双眼球突出,双侧瞳孔等大等圆,直径 2 mm,光反射灵敏。双侧角膜反射和头眼反射存在,四肢肌张力可,四肢肌力 5 级,病理征未引出。双侧甲状腺体检正常,心率 76 次/分,心脏听诊无明显异常。入院后查血常规、尿常规、大便常规均正常;腰椎穿刺压力正常,脑脊液常规、生化、

细胞学、病毒全套及抗 N-甲基-D-天冬氨酸(NMDA)受体抗体均未见明显异常,寡克隆区带阴性。游离三碘甲状腺原氨酸 3.44 pmol/L(正常值 3.80~7.00 pmol/L)、游离甲状腺素 3.92 pmol/L(正常值 7.90~18.40 pmol/L)、促甲状腺激素 23.45 pmol/L(正常值 0.34~5.60 pmol/L)、甲状腺球蛋白 0.53 μg/L(正常值 3.50~77.00 ug/L)、抗 TPOAb 101.90 IU/mL(正常值 0~34 IU/mL);抗 TGAb 728.50 IU/mL(正常值 0~115 IU/mL);头 MRI+MRA 显示左侧额叶异常信号,为斑片状长 T₁ 长 T₂ 信号影,黑水像呈低信号,考虑陈旧性病伴软化灶,双侧额顶叶白质脱髓鞘,脑 MRA 未见明显异常;脑电图示未见明显异常。甲状腺彩超示未见明显异常。心电图示 T 波改变,性质待定。心脏彩超显示心内结构及功能未见明显异常。胸部 CT 显示双肺炎症,双肺结节,考虑炎症可能。多导睡眠图显示呼吸暂停低通气指数(AHI)65.6 次/小时,患者配偶诉患者白天睡眠增多、异常且响度大的鼾声及睡眠时呼吸暂停,这些支持 SAHS 诊断^[4]。由于患者胸部 CT 显示双肺炎症,双肺结节,考虑炎症可能,请呼吸科会诊,考虑到患者无发热、咳嗽等相关症状,且其一般不会引起患者睡眠呼吸暂停症状,可暂不予以治疗。结合患者临床表现、脑脊液检查、多导睡眠图及抗 TPOAb、抗 TGAb 结果,在排除其他疾病的基础上,诊断伴甲减的 HE。经患者知情同意,予大剂量甲泼尼龙 500 mg/d 冲击 3 d 后逐渐减量,并予以 100 μg 左甲状腺素钠控制甲减。患者的白日嗜睡、呼吸暂停、异常打鼾等呼吸睡眠暂停症状在 24 h 内得到明显改善。治疗 10 d 后出院时患者精神及睡眠恢复正常,再次进行多导睡眠图监测显示 AHI 明显降低,患者的抗甲状腺过氧化物酶抗体、抗甲状腺球蛋白抗体明显降低并在正常范围内。院外继续口服泼尼松 60