

· 疑难病例讨论 ·

头部外伤 抽搐 头面部皮肤酒红色痣

蔡春泉¹ 张庆江¹ 王春祥² 马 骁¹ 孙 宁¹ 宋 君¹

病例摘要

患儿,男,8个月,G₁P₁,因坠床 20 min 伴抽搐入院。孕 40⁺ 周剖宫产娩出,出生体重 3 900 g,母孕期身体健康,无孕期毒物及放射线接触史,否认围产期窒息史。家族中无类似疾病患者。体查:GCS 评分 14 分,神志清楚,反应稍弱,前囟未闭合,约 1.5 cm × 1.5 cm 大小,张力不高。颈亢(-),双侧瞳孔等大等圆,直径 2.5 mm。左侧颜面及头皮大面积酒红色痣,不高出皮面,局部压迫时褪色,形状不规则(图 1)。心肺听诊无异常,肝脾无肿大。四肢肌力、肌张力正常。

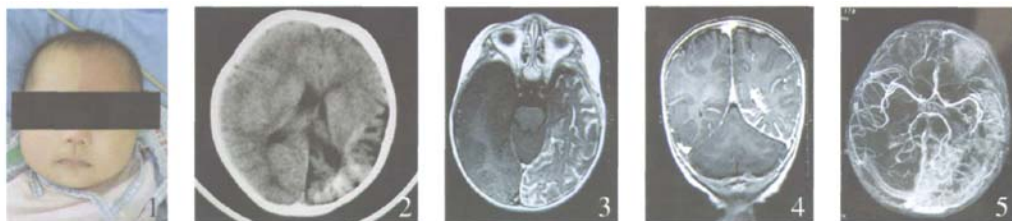


图 1 左侧颜面及头皮大面积酒红色痣;图 2 CT 见左侧大脑半球脑沟及脑池增宽,枕部皮层脑回样钙化;图 3~4 增强 MRI 检查,大脑表面软脑膜血管迂曲扩张,深入脑沟,侧脑室内脉络丛强化、扩大;图 5 MRA 显示左侧大脑半球,左侧脑室周围及左眶内多发迂曲血管影。

讨 论

宋君(住院医师):本病例特点如下:①男,8个月,孕产史无明显异常;②有坠床史,颅脑损伤病因明确,左侧颜面及头皮皮肤大面积酒红色痣;③颅脑 CT 检查提示左侧大脑半球脑沟及脑池增宽,枕部皮层脑回样钙化;④增强 MRI 检查提示大脑表面软脑膜血管迂曲扩张,深入脑沟,侧脑室内脉络丛强化、扩大,MRA 检查显示左侧大脑半球,左侧脑室周围及左眶内多发迂曲血管影;⑤眼底检查提示左眼角膜呈大片凝灰白色混浊,眼底窥不清。其他辅助检查无异常。根据以上病史特点,可初步考虑闭

实验室检查:血常规、凝血酶原时间、肝功能及血糖正常,TORCH 感染各项检查均为阴性。心脏超声检查无异常发现。颅脑 CT 检查提示左侧大脑半球脑沟及脑池增宽,枕部皮层脑回样钙化(图 2)。入院诊断:①闭合性轻型颅脑损伤;外伤性癫痫?脑发育不良?;②;皮肤血管瘤。给予鲁米那肌肉注射,美络宁营养脑神经等对症治疗,患儿未再抽搐,症状、体征逐渐好转。入院第 2 天行增强 MRI 检查,提示大脑表面软脑膜血管迂曲扩张,深入脑沟,侧脑室内脉络丛强化、扩大(图 3、4);MRA 显示左侧大脑半球,左侧脑室周围及左眶内多发迂曲血管影(图 5)。眼底检查:左眼角膜呈大片凝灰白色混浊,眼底窥不清。

合性轻型颅脑损伤;外伤性癫痫;皮肤血管瘤;脑发育不良。但究竟应诊断何种疾病,什么原因引起如此多病变尚不清楚。

孙宁(主治医师):患儿颅脑 CT 检查提示枕部皮层脑回钙化,左侧大脑半球脑沟及脑池增宽,MRA 显示左侧大脑半球,左侧脑室周围及左眶内多发迂曲血管影,同时存在先天性眼部疾病和左侧颜面及头皮皮肤大面积酒红色痣,单用先天性脑发育不良不好解释,是否可以用一种原发病解释上述情况,比如某种神经皮肤综合征?

蔡春泉(主治医师):该患儿突出的临床特征是左侧颜面及头皮皮肤大面积酒红色痣,考虑为左侧颜面皮肤血管瘤,血管瘤根据病理及临床表现分为毛细血管瘤、海绵状血管瘤和动静脉血管瘤三大类。该患儿是否属于毛细血管瘤中的葡萄酒色痣?其血管瘤在左侧三叉神经分布范围应引起注意,此

作者单位:1.天津市儿童医院神经外科(300074);2.天津市儿童医院放射科(300074),通讯作者:蔡春泉,E-mail:tjpsn@126.com

种情况多发生于 Sturge-Weber-Dimitri 病,该病表现为皮肤血管瘤、癫痫、神经系统异常、并发青光眼等。患儿目前症状、体征及各项检查情况较为符合。

王春祥(副主任医师):同意 Sturge-Weber-Dimitri 病的诊断,该病颅脑 CT 检查有以下表现:①皮层脑回钙化;②患侧脑萎缩。表现为脑池、脑沟增宽,脑室扩大,脑回细小,颅腔容积缩小,中线结构向患侧移位;③继发患侧颅盖板障增宽,颅板增厚;④脑膜血管瘤同侧的侧脑室脉络丛常发生改变。CT 增强扫描可见患侧脉络丛增大,强化,内有粗大、扭曲的血管。MRI 平扫可显示病侧局限性脑萎缩;脑实质内钙化,典型钙化灶在各序列中均呈低信号;皮质浅静脉减少,深部静脉增多,并扩张,呈流空信号影;有时可见到患侧“牛眼”征,即眼球后部呈镰刀状改变,中央厚两边薄。MRI 增强扫描可见患侧脑回样强化,为最具特征性的表现;患侧脉络丛球增大;扩张的深部髓静脉呈高信号。本例颅脑 CT 及增强 MRI 及 MRA 检查均符合 Sturge-Weber-Dimitri 病的影像学特征。

马骁(副主任医师):Sturge-Weber-Dimitri 病又称脑-颜面血管瘤综合征,很少有家族发病史,偶有遗传因素,表现为常染色体显性遗传。白种人发病率高于黑种人,黄种人发病率目前尚不清楚。约 1/3 的患者伴有眼脉络膜血管瘤,该症的眼部异常包括:眼睑皮肤、结膜或浅层巩膜出现血管瘤或血管畸形,虹膜异色,脉络膜血管瘤和青光眼。由于脉络膜血管瘤患者眼底形态比较特殊,人们常将其称为“蕃茄酱状眼底”。40% 的患儿有青光眼,常出现在面部血管痣同侧。面部大面积血管痣的患儿合并青光眼的机会较多。青光眼可在出生时出现,也可在生后数年后才发现。本例无青光眼表现,可能与年龄较小有关。眼底检查提示左眼角膜呈大片凝灰白色混浊,可能系角膜血管瘤或血管增生所致。葡萄酒色痣患儿约 30% 合并该症,面部病变范围越广泛,合并 Sturge-Weber-Dimitri 病的可能性越大。本例无家族发病史,颜面皮肤大面积酒红色血管瘤,结合临床症状及影像学检查,可诊断为 Sturge-Weber-Dimitri 病。

张庆江(主任医师):本病例可明确诊断为 Sturge-Weber-Dimitri 病,该病又称为脑-面血管瘤病或脑三叉神经血管瘤病,是一种罕见的以颜面部和颅内血管瘤病为主要特征的神经皮肤综合征。病理改变为颅内血管畸形、颜面三叉神经分布区皮肤血管痣及眼球脉络膜血管畸形。患者多于 10 岁以前发病,临床表现为皮肤血管瘤、青光眼和癫痫、智

力低下等。颅面血管瘤病的临床分型按照 Poser 等的分级方法,分为 3 型:Ⅰ型为典型性,以颅面血管瘤病伴葡萄酒痣为主,患者至少存在以下临床表现中的两种,如癫痫(全面性发作或部分性发作)、偏瘫、一侧大脑萎缩、智力发育迟钝或先天性青光眼;Ⅱ型为不完全型,除皮肤缺如外,其余症状同Ⅰ型;Ⅲ型为非典型性,主要临床表现为面部异常血管痣(但非葡萄酒色),躯体部位可有色素斑,包括牛奶斑、咖啡斑,其余同Ⅰ型。

本例患儿为Ⅰ型病例,用 Sturge-Weber-Dimitri 病可完整解释其临床症状、体征及颅内病变,坠床外伤不是患儿主要病因,但可能作为一种诱因触发其临床症状发作。

本病预后与中枢神经损害程度有关,轻者只有亚临床表现,严重者发生致死性抽搐。大多在生后数月或数年神经症状或眼部症状明显后确诊,少数在新生儿期即出现神经系统功能异常。约一半患儿智力受损,双侧脑病变者仅 8% 的患儿智力正常。双侧脑病变者更易出现难治性癫痫及智力低下。部分病例可出现行为障碍。临床上如遇到三叉神经分布区血管瘤的患儿,应进行头颅 CT 或 MRI 检查,以确诊或排除颅面血管瘤病。

治疗结果与分析

该患儿入院后根据病史、症状、体征初步诊断为:闭合性轻型脑损伤? 外伤性癫痫? 脑发育不良? 皮肤血管瘤? 后进一步检查,结合典型的影像学表现确诊为 Sturge-Weber-Dimitri 病,即脑颜面血管瘤综合征,给予鲁米那镇静、美络宁营养脑神经等对症治疗,症状、体征逐渐好转。住院 10 d,未见抽搐,反应正常,吃奶好,症状消失出院,目前在随诊中。

引起颅面血管瘤病的发生原因至今尚不清楚,但多数学者认为与胚胎发育异常有关。头颅 CT、MRI 是诊断该病最有效的检查手段。诊断上应与 Klippel-Trenaunay 综合征及 Kasabach-Merritt 综合征鉴别。治疗上尚无根治性方法,主要采用对症治疗,防止病变发展及产生继发性损害。由于静脉血栓形成可能是颅面血管瘤病进行性神经功能损害的主要原因之一,因此,目前主张口服阿司匹林以预防静脉血栓的形成。控制癫痫以药物治疗为主,难治性癫痫用手术方法切除,使癫痫易于被药物控制。关于手术时间目前尚有争议。

头部外伤抽搐头面部皮肤酒红色痣

作者: [蔡春泉](#), [张庆江](#), [王春祥](#), [马骁](#), [孙宁](#), [宋君](#)
作者单位: [蔡春泉, 张庆江, 马骁, 孙宁, 宋君 \(天津市儿童医院神经外科, 300074\)](#), [王春祥 \(天津市儿童医院放射科, 300074\)](#)
刊名: [临床小儿外科杂志](#) 
英文刊名: [JOURNAL OF CLINICAL PEDIATRIC SURGERY](#)
年, 卷(期): 2008, 7 (3)
被引用次数: 0次

本文链接: http://d.wanfangdata.com.cn/Periodical_lcxewkzz200803023.aspx

授权使用: 黔南民族师范学院 (gmnzsfxy), 授权号: f5340d94-005f-4e71-a29d-9ed401037fa8

下载时间: 2011年4月29日