

# Sturge-Weber 综合征一例

· 病例报告 ·

朱连海, 申建伟

作者单位: 201615 上海, 松江区九亭医院儿科(朱连海); 201600 上海, 松江区中心医院儿科(申建伟)

作者简介: 朱连海(1983-), 男, 大学本科, 学士学位, 主治医师, 研究方向: 儿科呼吸疾病诊治。E-mail: 13564744096@163.com

通讯作者: 申建伟(1983-), 男, 大学本科, 学士学位, 主治医师, 研究方向: 儿科免疫。E-mail: shenjianwei021102@163.com

[关键词] 脑面部血管瘤; 血管痣

[中图分类号] R 732.2 [文章编号] 1674-3806(2019)11-1240-02

doi:10.3969/j.issn.1674-3806.2019.11.24

## 1 病例介绍

患儿, 女, 10岁4月, 以反复抽搐8年, 近2d抽搐3次为主诉入院。患儿曾于3岁时无明显诱因出现“发热半月, 继之抽搐”, 于本科治疗后热退, 抽搐好转; 因脑电图异常, 诊断“癫痫”, 服用丙戊酸钠半年, 仍频发抽搐, 疗效欠佳; 改服用卡马西平治疗约7年, 最大用量0.4 g/d; 7年中每年抽搐发作8~10次, 近期玩耍中突然出现抽搐, 表现为意识逐渐丧失, 口吐白沫, 以右下肢开始发展到右上肢后至全身呈渐进式强直阵挛样抽搐, 抽搐持续1h自行缓解。病程中无发热, 无呕吐, 无腹泻, 无肢体活动障碍。否认家族性癫痫病史。否认家族遗传代谢性疾病病史。否认头部外伤史。体格检查: 精神状态尚可, 神志清楚, 呼吸平稳, 语言缓慢, 左侧头面部可见大片状分布血管瘤, 压之褪色, 突出于表皮, 边界清, 形态规则, 呈葡萄酒色(见图1)。双瞳等大同圆, 对光反射灵敏, 结膜无充血, 虹膜无增生改变, 双肺呼吸音清, 心音有力, 律齐, 心前区未闻及杂音, 腹部平软, 肝肋下未扪及, 脾无肿大。两侧肌力不对称, 右肢肌力4级, 左肢肌力5级, 右侧巴氏征(+), 左侧巴氏征(-), 神经系统检查阴性。入院后行CT检查: 双侧额、颞部蛛网膜下腔增宽, 右侧额顶叶脑回变细、脑沟稍宽, 见少许钙化, 显示软脑膜血管瘤, 诊断为脑面部血管瘤病(见图2)。遗憾的是患儿住院期间未行智力评估和青光眼的各项检查。24h动态脑电

图报告提示可见痫样放电。给予抗癫痫治疗后住院期间抽搐发作一次, 出院后继续行标准抗癫痫药物治疗。

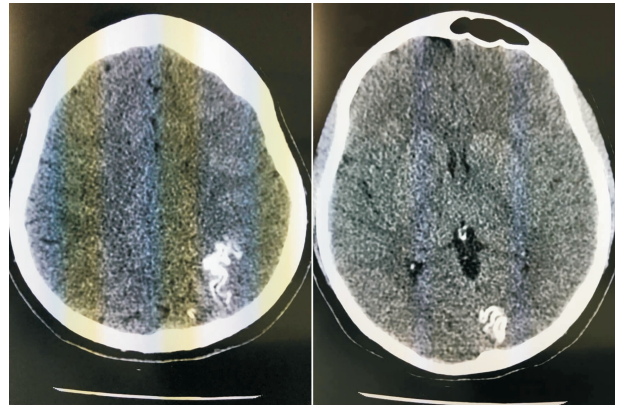


图2 患者头颅 CT 影像

## 2 讨论

**2.1 Sturge-Weber 综合征(SWS)**属于神经-皮肤综合征的一种。神经-皮肤综合征是一类先天性胚胎发育性疾病, 神经、皮肤在胚胎发育时属于外胚层, 任何发育过程中的异常情况, 均可能导致一些起源于外胚层的组织器官出现异常, 常表现为神经、皮肤、眼睛的异常, 有时也可能累及中胚层或内胚层发育的器官, 根据受累器官的不同, 临床表现各异, 患儿就诊多数表现为抽搐发作, 临床检查可发现其他异常。本病的典型表现主要是神经系统的异常+皮肤异常+眼部病变<sup>[1-3]</sup>。神经系统异常主要表现为各种形式的癫痫发作。有21%~80%的SWS患者有癫痫样发作的既往病史。多表现为局限性发作, 也可以表现为局限性发作泛化全身, 部分患者在2岁之前首次发作, 也有40余岁第一次发作的病例。随着年龄的增长, 部分患者伴有精神症状。皮肤异常表现: 多数患者为面部三叉神经分布区域的血管瘤,



图1 患者头面部的血管瘤照片

临床表现形式多样,是由扩张的毛细血管所组成,大小不等,边缘不规则,压之褪色,极少减退。一般多为单侧分布,其次为颈部、躯干、四肢。眼部病变:30%~70%的患者会有青光眼,严重的可以导致视神经萎缩或失明。一般来说,青光眼和皮疹常好发于同侧。SWS患者青光眼为隐袭起病,慢性或者亚急性的眼压升高,通常认为其病因为血管痣波及脉络膜导致前房角发育异常和巩膜静脉压升高。根据临床表现的差异本病可分为3型<sup>[4]</sup>。I型:为典型的SWS,(1)面部血管瘤;(2)青光眼;(3)神经系统有影像学表现及脑电图异常癫痫样发作。II型:(1)面部血管痣;(2)青光眼;(3)颅内无病变。III型:(1)仅有脑部血管瘤;(2)无青光眼,也无面部血管痣。

**2.2 SWS的病理改变主要为软脑膜血管瘤,病变部位脑膜增厚,同侧有皮肤血管痣,患侧大脑半球可见硬化及萎缩<sup>[5]</sup>。显微镜下可见由薄壁小静脉及毛细血管组成的软脑膜毛细血管畸形,周围神经纤维及神经元减少与变性,血管周围间隙或者皮质血管内胶质增生钙化。表现为团块状或者松散状钙化灶,目前SWS暂无公认的诊断标准,参照文献[6~9]列出以下诊断标准:(1)神经系统症状表现。①癫痫发作;②软脑膜血管瘤对侧肢体偏瘫;③智力低下;④精神异常。(2)面部表现。头面部葡萄酒色血管瘤,常沿三叉神经分布。(3)眼部表现。①脉络膜血管瘤;②青光眼,约30%病例出现此症状。(4)影像学检查所见。头颅CT显示颅内脑回样钙化或头颅MRI显示有软脑膜血管瘤。SWS诊断暂无统一标准,颜面血管畸形、癫痫和青光眼被称为SWS的三大症状。不典型者需辅以影像学检查如CT、MRI等。目前认为,面部、脉络膜、软脑膜这三个部位中,发生至少2个部位的血管瘤,即可有助于诊断SWS<sup>[10]</sup>,但是软脑膜血管瘤是诊断的必要条件。典型的临床表现和影像学检查是诊断SWS的重要手段,但明确的诊断标准还需要进一步的探讨。SWS临床症状结合影像学诊断相对明确,但需与Klippel-Trenaunay综合征(KTS)及遗传性出血性毛细血管扩张症(HHT)进行鉴别。KTS是一种先天性疾病,其典型临床表现为(1)血管瘤;(2)软组织和骨质增生,病肢增粗和过长;(3)浅静脉的曲张。HHT是一种以出血和血管畸形为特征的疾病,到目前为止已确定有2个基因与该病有关<sup>[11]</sup>,其临床诊**

断依据如下:(1)反复自发性鼻出血;(2)唇、口腔、鼻黏膜、手指等多个特征部位的毛细血管扩张;(3)呼吸系统、消化系统及神经系统的静脉畸形;(4)阳性家族史。

**2.3 SWS的治疗主要使用抗癫痫药物控制癫痫发作,以达到改善生活质量的目的。因频繁发作的惊厥会造成惊厥性脑损伤,因此,对于抗癫痫药物治疗效果不佳,频繁发作的惊厥患者可考虑在脑电图(常规+皮层)定位的基础上行手术切除病灶。难治性癫痫伴有智力损害的患者,建议早期手术治疗,对于伴有青光眼的患者应及时给予降眼压治疗。脑半球动脉灌注常受静脉引流异常影响,脑血流异常会进一步引起脑损害,故目前主张口服阿司匹林,以此预防静脉血栓形成<sup>[12]</sup>,减少脑卒中发作。**

#### 参考文献

- 1 王璐颖,霍然. Sturge-Weber 综合征特点及诊断治疗研究进展[J]. 中国美容整形外科杂志,2016,27(6):329-333.
- 2 Comi AM. Sturge-weber syndrome[J]. Handb Clin Neurol,2015,132:157-168.
- 3 Pascual-Castroviejo I, Pascual-Pascual SI, Velazquez-Fragua R, et al. Sturge-Weber syndrome: study of 55 patients[J]. Can J Neurol Sci, 2008,35(3):301-307.
- 4 吴希如,林庆,主编. 小儿神经系统疾病基础与临床[M]. 北京:人民卫生出版社,2000:674.
- 5 胡亚美,江载芳,主编. 诸福棠实用儿科学[M]. 第7版. 北京:人民卫生出版社,2002:1907-1908.
- 6 陈春红,吴沪生,方方,等. Sturge-Weber 综合征 15 例临床分析[J]. 中国循证儿科杂志,2014,9(1):49-53.
- 7 黄晓星,王志龙,肖学红,等. Sturge-Weber 综合征临床分析及影像诊断[J]. 影像诊断与介入放射学,2015,24(1):68-73.
- 8 Luke RR, Malik SI, Hernandez AW, et al. Atypical imaging evolution of Sturge-Weber syndrome without facial nevus[J]. Pediatr Neurol, 2013,48(2):143-145.
- 9 Comi AM. Presentation, diagnosis, pathophysiology, and treatment of the neurological features of Sturge-Weber syndrome[J]. Neurologist, 2011,17(4):179-184.
- 10 Thomas-Sohl KA, Vaslow DF, Maria BL. Sturge-Weber syndrome: a review[J]. Pediatr Neurol,2004,30(5):303-310.
- 11 王向东,范愈燕,伯铭羽,等. 遗传性出血性毛细血管扩张症的诊断[J]. 中国耳鼻喉头颈外科,2013,20(7):360-362.
- 12 Lance EI, Sreenivasan AK, Zabel TA, et al. Aspirin use in Sturge-weber syndrome: side effects and clinical outcomes[J]. J Child Neurol,2013,28(2):213-218.

[收稿日期 2019-08-25][本文编辑 刘京虹 潘洪平]