

Sturge-Weber 综合征 1 例报道并文献复习

翁泽安 查运红

【中图分类号】 R745.1⁺1 【文献标识码】 A 【文章编号】 1007-0478(2018)03-0321-02
【DOI】 10.3969/j.issn.1007-0478.2018.03.022

脑颜面血管瘤综合征(Sturge-Weber syndrome,SWS)也称作脑三叉神经血管瘤综合征。它是一种罕见的神经皮肤综合征,以三叉神经眼支支配区葡萄酒色痣、同侧软脑膜血管瘤和眼脉络膜血管瘤为主要特征。本研究就近期收治 1 例 SWS 患者报道如下,并结合国内外相关文献进行分析,旨在提高大家对该病认识。

1 临床资料

患者,女,44 岁。因“右侧头面部紫红色凸起伴息肉 40 年,局部出血 1 年”入院。患者自出生起右侧头面部呈紫红色,压之不退色,较左侧面部突起,伴有类圆形息肉,质软,与周围组织边界清楚,平素无疼痛,表皮未见明显破溃;近 1 年来头面部红斑范围增大,突起肿物较前增多增大,右侧上唇肿大外翻,右颞顶部血管瘤间断破溃出血,出血不易止住。专科检查:右侧颞顶部可见较大一个肿物,余肿物散在分布,肿物呈息肉样外观,类圆形,质软,与周围组织边界清楚,平素无压痛、触痛,皮温不高,表皮未见明显破溃(图 1~2)。神经系统查体未见明显异常。头颅 CT 平扫提示右侧颜面部较左侧饱满,右侧颅骨及右侧颌面部骨质异常,考虑畸形性骨炎或骨纤维异常增殖症。入院后患者在局麻下行“颞部头皮血管瘤切除术”,术后病理检查提示海绵状血管瘤(图 3)。术后患者恢复良好,手术切口拆除缝线后出院。



图 1 患者右侧头面部广泛红斑分布,右侧上唇肿大外翻



图 2 右颞顶部可见类圆形息肉样肿物,表面发黑,余小肿物散在分布

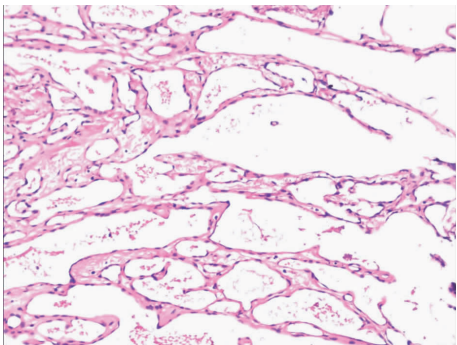


图 3 病理检查示海绵状血管瘤

2 讨论

2.1 病因和病理

SWS 在 1860 年被 Schirmer 第 1 次发现,至今已有 100 多年的历史。目前认为,SWS 是由于在胚胎期体细胞发生 GNAQ 基因突变所致的血管畸形。胚胎发育过程中突变的时间差异决定了疾病类型,而且也影响病变的严重程度。

目前大量组织病理切片证实,SWS 综合征主要病理表现为累及软脑膜、面部三叉神经支配区及眼脉络膜的血管瘤。SWS 的颅内病理主要表现为累及大脑皮层的迂曲、增厚的软脑膜血管瘤。病变的脑组织通常表现为萎缩以及皮层或皮层下的钙化,免疫组化提示神经元的脱失、星形胶质

细胞的增多以及皮层发育不良。最新研究证实,皮层及皮层下的钙化主要是钙盐沉积在皮层、皮层下以及毗邻的血管。

2.2 临床表现和分型

流行病学调查表明,SWS的发病率一般为1/20000~1/50000,而且男女发病率没有明显差别。目前根据血管瘤在颜面部和软脑膜的分布,The Roach Scale将SWS分为3型,即Ⅰ型:颜面部和软脑膜血管瘤同时存在,可能合并青光眼;Ⅱ型:只有颜面部血管瘤,软脑膜未累及,一般合并青光眼;Ⅲ型:只出现软脑膜血管瘤,颜面部未累及,通常不伴随青光眼。

颜面部葡萄酒色痣是最常见的临床特征。颜面部葡萄酒色痣通常分布在三叉神经第一支-眼支,与周围组织分界清楚,压之不退色。大多数患儿出生时即存在,而且随着年龄的增长红斑面积会逐渐扩大。

青光眼是SWS三大主要特征之一,一般发病率为30%~60%。一旦患者出现眼部症状,常规需进行眼内压的监测,因为长期眼压升高可能会导致视力下降、视野缺失,严重时可导致失明。

癫痫是最常见的神经系统表现,癫痫发作通常表现为局限运动性发作继发全身性发作,然而也可表现为全身强直阵挛性发作,一部分患者可表现为部分性发作,密集的痫性发作继发长时间的静止期和幼儿痴笑性癫痫也时有报道。认知功能减退和精神情绪改变也是常见的神经系统症状。一项回顾性研究发现,大约53%的患者出现了不同程度的智力退化。偏头痛是除癫痫外常见的神经系统,大约28%的患者合并偏头痛。在偏头痛发作期多模态成像提示延迟高灌注、高代谢、受累增厚的皮层软脑膜出现静脉淤滞和渗漏。脑卒中样发作也是一种常见的神经系统症状,这种发作通常表现为持续数天至数周的短暂性神经功能缺损。病例报道和临床实践表明脑卒中样发作通常由幼儿和年轻人的轻微头部损伤引起。SWS患者怀疑为脑卒中样发作,首先需要通过影像学排除少见的脑出血,同时EEG显示脑电活动减缓。

垂体功能减退症状也与SWS有关。有研究发现,少部分SWS患者合并生长激素缺乏或中枢性甲状腺功能减退。但是目前SWS患者出现垂体功能减退的原因尚不明确,需要更多的研究去证实。

2.3 典型的影像学表现

影像学检查对SWS的诊断具有重要意义。典型的头颅CT和MRI表现为病变区域皮层或平层下脑回样钙化,伴有脑萎缩、深静脉增粗、侧脑室脉络膜肥大等。增强磁共振检查提示典型的软脑膜血管畸形,同时还可以显示病变侧脉络膜的扩张和增粗以及深静脉的异常改变。MRA和常规血管造影可表现为动脉管径减小、深静脉增粗、脉络膜肥大以及病变侧表浅大脑半球静脉的缺如。

2.4 诊断与治疗

SWS没有统一的诊断标准,典型的颜面部葡萄酒色痣、青光眼、神经系统受累症状,加上病理检查和典型的影像学表现即可诊断。

目前SWS尚无根治的办法,主要是对症治疗,提高患者的生活质量。针对于颜面部葡萄酒色痣,采用激光治疗或局部注射硬化剂治疗。青光眼也是SWS典型的症状,目前主要有药物治疗和手术治疗。拉坦前列素滴眼液能够有效降低眼内压。另外, β -阻断剂和碳酸酐酶抑制剂也有一定效果。前房角切开术和小梁切开术可有效降低眼内压,同时阀门植入术也有治疗效果。

SWS累及大脑会出现癫痫、偏头痛和脑卒中样发作等神经系统症状,因此控制癫痫、偏头痛和脑卒中样发作可明显改善患者的生活质量。癫痫作为一种常见的并发症,抗癫痫药物是控制癫痫发作的主要治疗方式。一些常见的抗癫痫药物如奥卡西平、左乙拉西坦和托吡酯可作为控制癫痫发作的一线药物。另外,据报道,生酮饮食对儿童癫痫的控制也是简单有效的。目前大多数学者推荐大脑半球切除术用于控制难治性癫痫,但是手术方式和手术时机的选择仍具有较大争议。偏头痛一般出现在SWS的早期,常在癫痫发作之前或之后出现。有研究表明,托吡酯、丙戊酸和加巴喷丁可有效预防癫痫发作和偏头痛。另外,规律的睡眠和膳食以及适当运动也可预防偏头痛的发作。有小样本研究表明,小剂量阿司匹林($3\sim 5\text{ mg}\cdot\text{kg}^{-1}\cdot\text{day}^{-1}$)可以预防脑卒中样发作。但是,长期口服阿司匹林的有效性和导致出血的风险性还需多中心、大样本的临床研究来证实。

鉴于SWS作为罕见的神经皮肤综合征,同时散发性增加了诊治的难度。在临床上建议对颜面部三叉神经分布区葡萄酒色痣的患儿,同时伴随青光眼、癫痫、智力低下等症状,结合典型的影像学表现,基本可以诊断此病。

(2017-07-26 收稿)