

• 病例报告 •

Sturge-Weber综合征Ⅲ型1例

张璐* 张波* 赵莉娟[△] 义艳*黄建军* 方登富[✉]

【关键词】 Sturge-Weber综合征 斯特奇-韦伯综合征 癫痫 血管瘤 智力低下 偏瘫

Sturge-Weber综合征(Sturge-Weber syndrome, SWS), 又名脑面部血管瘤, 是一种罕见的以面部葡萄酒色血管瘤(port-wine stain, PWS)、癫痫发作、智能减退、偏瘫及青光眼为主要临床特征的先天性神经系统疾病。根据血管瘤累及部位, 通常将SWS分为3型: I型为同时存在颜面血管瘤及软脑膜血管瘤的经典型, II型为仅存在颜面血管瘤, III型为仅存在软脑膜血管瘤^[1]。其中III型的无颜面部血管瘤的SWS非常罕见且容易误诊漏诊, 本文报告1例成年首次诊断的III型SWS。

1 病例资料

患者, 女, 47岁, 因“反复抽搐20余年, 复发1d”入院。患者自幼年有记忆右侧肢体活动不利, 力量及灵活度较左侧肢体差, 且智力较同龄人低, 当时被诊断为“小儿麻痹症”, 否认颅脑外伤、手术、产伤、颅内感染、代谢中毒性脑病、免疫系统疾病等病史, 否认相关家族史。患者20余岁开始出现阵发性四肢抽搐、意识丧失, 最初3~4年发作1次, 随着年龄增长, 发作频率升高, 近几年每年发作1~2次, 患者曾于外院诊断为“癫痫”, 但未正规服用抗癫痫药物。本次入院前1d, 患者反复发作癫痫十余次, 每次发作都表现为四肢抽搐强直、双眼凝视、口吐白沫、意识丧失, 每次发作持续3~10 min后缓解, 最后一次发作持续约半小时不缓解, 由我院急诊接回, 予以抗癫痫、吸氧、补液等治疗后逐渐好转未再抽搐, 神志恢复。神经系统专科查体可见神志清楚, 反应迟钝, 记忆力、计算力、定向力减退, 全身皮肤无异常, 颜面部未见血管瘤、色素沉着等表现, 吐词稍含混, 伸舌

右偏, 四肢肌张力正常, 右侧肢体肌力4级, 右下肢较左下肢短1 cm左右, 肌肉明显萎缩, 双下肢Babinski征(+)。头颅CT: 左侧颞顶叶及左侧海马区脑萎缩, 左侧侧脑室稍扩大(图1A)。头颅MRI: 左侧大脑半球萎缩, 左侧侧脑室及左侧大脑半球脑沟、裂、池增宽、加深, 左侧颅骨板障增厚; 增强MRI可见左侧软脑膜强化影, 左侧硬脑膜较右侧稍厚, 强化明显; 左侧小脑半球后下表面见一增粗静脉影联系窦汇、左侧乙状窦远侧端(图1B~I)。MRA显示左侧颈内动脉及左侧大脑前、中动脉主干较右侧稍显纤细, 分支稍显稀少。脑电图可见中高波幅慢尖波阵发出现(图2)。眼科会诊完善光学相干断层扫描(optical coherence tomography, OCT)、眼压及裂隙灯检查均未见异常。简易智能精神状态量表(MMSE)评定为9分。后续予以丙戊酸钠缓释片0.5 g 2次/d口服, 随访3个月未再发作癫痫。

2 讨论

SWS一般幼年起病, 颜面部血管瘤(port-wine stain, PWS)是最直观的表现, 90%以上的患者出生即有面部PWS, 传统认为沿着三叉神经分布, 尤其是分布于眼支的PWS是伴有神经系统损害的高风险征兆^[2]。自GNAQ基因

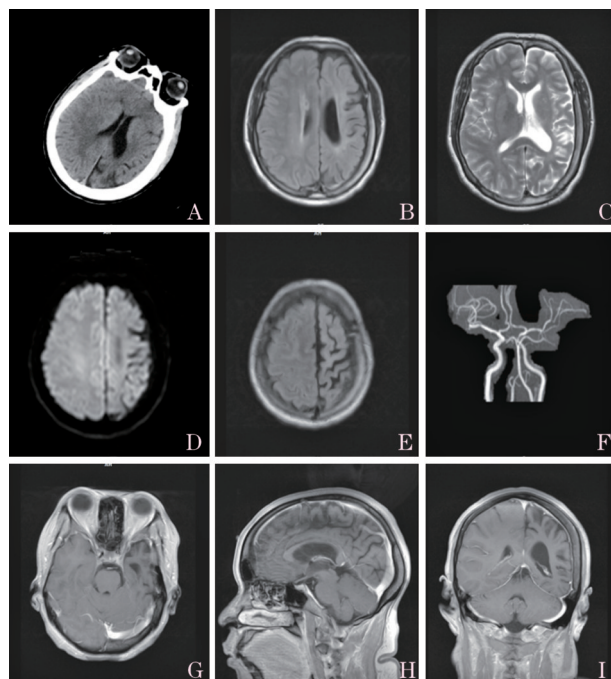


图1 头颅影像学检查 A为头颅CT, 可见左侧颞顶叶萎缩, 侧脑室扩大; B为MRI T₁WI; C为MRI T₂WI, 可见左侧侧脑室萎缩明显, 左侧颅骨板障明显增厚; D为DWI; E为Flair; F为MRA; G~I为增强MRI T₁WI, 左侧小脑半球后下表面可见一增粗静脉影, 左侧软脑膜可见强化, 硬脑膜较右侧增厚。

doi:10.3969/j.issn.1002-0152.2021.11.010

* 遂宁市第一人民医院(遂宁 629000)

[△] 上海中医药大学附属岳阳中西医结合医院

✉ 通信作者(E-mail: fangder448@163.com)

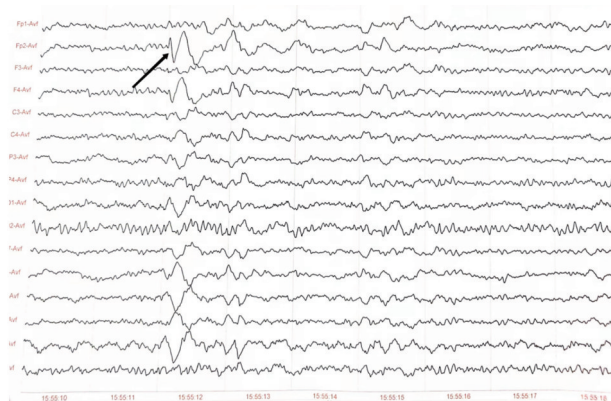


图2 脑电图可见中高波幅尖慢波阵发出

体细胞激活突变机制被发现后,陆续有报道揭示面部PWS的分布主要与胚胎血管系统发育相关,并非单纯沿着三叉神经分布。研究发现半面式分布、中位线式分布以及前额式分布的PWS具有显著的SWS风险^[2-3],且面积大小和神经功能损害严重程度呈正相关^[4-5]。因此,出生即有面部PWS的婴儿应该尽早进行神经系统相关筛查。

本例患者为罕见的Ⅲ型SWS,颜面部及身体其他部位无任何血管痣特征性表现,但癫痫发作、智力障碍、轻偏瘫、偏侧肢体萎缩符合SWS表现,影像学存在明显的左侧脑萎缩、板障增厚,增强MRI可见左侧软脑膜强化以增粗的静脉影,可确立诊断。本患者左侧硬脑膜增厚明显,需和肥厚性硬脑膜炎(hypertrophic cranial pachymeningitis, HCP)鉴别, HCP主要表现为硬脑膜炎症导致的硬脑膜增厚,主要症状为头痛合并颅神经受累、共济失调, MRI可见硬脑膜局部或弥漫性肥厚,但一般无脑萎缩。癫痫发作和智力障碍还需与另一种神经皮肤病—结节性硬化症鉴别,结节性硬化症也主要表现为癫痫及智能障碍,但具有面部皮脂腺瘤这一特征性表现,影像可见皮质及侧脑室室管膜的结节、钙化灶。因患者无面部肌肉萎缩,亦可与面偏侧肌萎缩症明确鉴别。另外,本患者影像学无典型的钙化灶表现,由既往相关报道可知,部分SWS幼儿无明显钙化灶,钙化灶随着年龄的增长逐渐形成,有组织学研究表明, SWS的钙化似乎与慢性缺氧和静脉高压引起的胶质增生以及覆盖受累皮质的异常血管的通透性改变有关^[6],本患者已到中年仍未形成钙化灶值得进一步研究探讨,我们认为该患者具备软脑膜血管发育异常这一核心要素,结合其临床表现,可支持SWS诊断。目前关于Ⅲ型SWS临床报道很少,多为小样本或个案

报道。Ⅲ型SWS癫痫发作类型主要为全身性发作,一生也可出现局灶性癫痫。一般发育迟缓和进行性智力退化较有PWS的SWS程度轻^[7]。头痛在Ⅲ型SWS中较常见^[8],并常作为首发症状被发现,并因此常被延迟诊断。本患者为中年女性,右侧肢体轻偏瘫,智力减退,生活基本可以自理,癫痫发作频率有逐年增高趋势,但药物智能控制,目前无手术指征,将长期随访。

参考文献

- [1] SUDARSANAM A, ARDERN-HOLMES S L. Sturge-Weber syndrome: from the past to the present [J]. *Eur J Paediatr Neurol*, 2014, 18(3): 257-266.
- [2] WAELCHLI R, AYLETT SE, ROBINSON K, et al. New vascular classification of port-wine stains: improving prediction of Sturge-Weber risk [J]. *Br J Dermatol*, 2014, 171(4): 861-867.
- [3] DUTKIEWICZ A S, EZZEDINE K, MAZEREEUW-HAUTIER J, et al. A prospective study of risk for Sturge-Weber syndrome in children with upper facial port-wine stain [J]. *J Am Acad Dermatol*, 2015, 72(3): 473-480.
- [4] DYMERKA M, KIRKORIAN A Y, OFFERMANN E A, et al. Size of Facial Port-Wine Birthmark May Predict Neurologic Outcome in Sturge-Weber Syndrome [J]. *J Pediatr*, 2017, 188: 205-209, e1.
- [5] BOOS M D, BOZARTH X L, SIDBURY R, et al. Forehead location and large segmental pattern of facial port-wine stains predict risk of Sturge-Weber syndrome [J]. *J Am Acad Dermatol*, 2020, 83(4): 1110-1117.
- [6] COMI A M. Pathophysiology of Sturge-Weber syndrome[J]. *J Child Neurol*, 2003, 18(8): 509-516.
- [7] SIRI L, GIORDANO L, ACCORSI P, et al. Clinical features of Sturge-Weber syndrome without facial nevus: five novel cases [J]. *Eur J Paediatr Neurol*, 2013, 17(1): 91-96.
- [8] POLUBOTHU S, AL-OLABI L, CARMEN DEL BOENTE M, et al. GNA11 Mutation as a Cause of Sturge-Weber Syndrome: Expansion of the Phenotypic Spectrum of Gα11 Mosaicism and the Associated Clinical Diagnoses[J]. *J Invest Dermatol*, 2020, 140(5): 1110-1113.

【中图分类号】 R742

(收稿日期:2021-10-26)

【文献标识码】 A

(责任编辑:李立)