

1例先天性毛细血管扩张性大理石样皮肤的病例分析及讨论

陈加民 陈鑫 叶舒媚

广州市白云区第二人民医院, 中国·广东 广州 510450

【摘要】报道1例先天性毛细血管扩张性大理石样皮肤病例, 患儿表现为出生时皮肤发生持久性大理石样毛细血管扩张。

【关键词】先天性毛细血管大理石样皮肤

1 病例介绍

患儿是第3孕第2产, 胎龄37⁺₅周, 2020年2月1日顺产娩出, 出生体重3100g, 羊水II_o污染, 脐带绕颈1周, 胎盘无异常。产后1min、5min及10min的Apgar评分均为10分。出生后发现患儿四肢、后躯干广泛分布紫红色血管扩张, 呈网状及树枝状分布, 压之褪色, 右下肢明显且部分皮肤组织萎缩(见图1), 躯干可见少许散在出血点。生后1小时7分钟以“高危儿”转入新生儿科。其胞兄出生时无特殊。母孕期情况: 停经13周开始在我院定期产检8次, 未查唐氏筛查, 查结构筛查未见明显异常, 查OGTT: 4.54-12.1-9.9mmol/l, 诊断“妊娠期糖尿病”, 予饮食及运动指导, 并门诊监测血糖, 自诉血糖控制良好。孕晚期自诉偶有胸闷, 检查心脏彩超未见明显异常。入院查体: T: 36°C, P: 133次/min, R: 48次/min, BP: 71/36mmHg, 四肢血氧饱和度(oxygen saturation, SaO₂)正常(均>95%)。神清, 反应佳, 哭声响亮。四肢、后躯干广泛分布紫红色血管扩张, 呈网状及树状分布, 压之褪色, 右下肢明显且部分皮肤组织萎缩。躯干可见少许散在出血点。头颅无畸形, 前囟平软, 双侧瞳孔等大等圆, 对光反射灵敏。颈软, 呼吸平稳, 听诊双肺呼吸音稍粗, 未闻及啰音。心率133次/min, 律齐, 心音有力, 未闻及杂音。腹软, 肝脾肋下未及, 肠鸣音正常。四肢肌力及肌张力正常, 原始反射可引出。未梢循环尚可, CRT正常。辅助检查: 肝肾功能、生化基本正常。优生四项均为阴性。血常规、粪尿常规、降钙素原、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(glucose-6-phosphatedehydrogenase, G-6-PD)、凝血功能基本正常。心肌酶: 肌酸激酶(creatin kinase, CK) 562U/L, 肌酸激酶同工酶MB(creatin kinase MB, CK-MB) 107.1U/L, 余项基本正常。梅毒两项: TRUST阴性, TPPA阴性。乙肝两对半: 乙肝表面抗体(+), 余均为阴性。HIV抗体、HCV抗体均为阴性。心脏彩超: 卵圆孔未闭、三尖瓣明显返流、未探及明显PDA、VSD。入院后予保暖观察、监测血糖及对症治疗, 患儿皮肤表现同前, 无明显变化, 未见特殊, 4d后出院。出院诊断: (1) 高危儿; (2) 先天性毛细血管扩张性大理石样皮肤(cutismarmorata telangiectatica congenita, CMTC); (3) 心肌酶谱异常; (4) 母体妊娠期糖尿病新生儿。出院后2周电话回访皮肤表现同前, 无其他异常; 生后6个月回访, 患儿生长发育正常, 皮肤表现同前; 生后18个月回访, 患儿生长发育与同龄儿无明显异常, 皮肤紫红色较前稍淡。

2 讨论

2.1 概述

先天性毛细血管扩张性大理石样皮肤(cutismarmorata telangiectatica congenita, CMTC) 又称先天性泛发性静脉扩张征、van Lohuizen 综合征、先天性网状青斑。本病于1922年由Van

Lohuizen[2]首先描述, 是一种罕见的先天性血管畸形。CMTC多在出生后不久发生, 男女均可发病, 检索近10年PubMed及万方中文文献数据库的相关文献, PubMed上关于CMTC的有关报道有50余篇, 而国内仅有19例此病报道。

2.2 发病机制、临床表现与诊断

此病发病机制尚不清楚, 可能是多因素的。尽管少数病例提示可能存在遗传联系, 但大多数病例是散发的。母体血清人绒毛膜促性腺激素水平的升高和胎儿腹水也与这种疾病有关; 也有研究表明ARL6IP6基因纯合子缩短性突变与本病有相关性。该病临床上可以表现为突出的静脉, 毛细血管扩张, 皮肤萎缩, 溃疡和受影响皮肤的过度角化, 约60%的病例为局限性分布, 病变皮损倾向于保持单边, 并不越过中线, 且分界明显, 少数患者除皮损外, 可伴有智力发展缓慢、先天性青光眼、动脉导管未闭等脏器损害。CMTC患儿在出生时出现持续性毛细血管扩张和偶见溃疡, 在第1年内, 网状血管通常会所改善, 并且会随时间延长而逐渐消退。组织病理学示真皮和皮下组织中毛细血管异常扩张, 并伴有血管增生, 真皮内稀疏的血管周围可见淋巴细胞浸润。此病组织病理学无特异性, 诊断多基于临床表现, 目前尚无明确的诊断标准。临床上需与以下疾病进行鉴别: (1) 大理石样皮肤: 躯干和四肢上呈现类似的网状对称图案, 但与CMTC不同, 血管模式随着局部变暖而消失; (2) 新生儿红斑狼疮: 皮损常累及面部, 主要发生在眶周, 呈“鹰眼样”, 组织病理学和免疫血清学有特征性; (3) 斯特奇-韦伯综合征: 面部可见葡萄酒色斑, 癫痫发作, 精神发育迟滞, 青光眼以及脑畸形和肿瘤; (4) 博登海默病(弥漫性静脉炎): 伴有弥漫性大而疼痛的静脉扩张, 通常累及一个肢体, 与CMTC相反, 这种疾病通常在儿童时期逐渐发展。

2.3 治疗与预后

该疾病是自限性的, 一般预后良好, 多数患儿皮损可在2岁内自行消退, 患儿需行仔细检查以排除任何相关的异常, 如合并有其他异常疾病, 例如青光眼, 多囊肾病, 四肢不对称和心脏畸形, 否则不需要治疗。CMTC的不同治疗方法包括避寒, 血管扩张剂, 阿司匹林, 己酮可可碱, 补骨脂素长波紫外线疗法(PuVA)和强脉冲光(IPL)。在某些情况下, 可能需要联合骨科、神经外科、眼科和血管整容手术进行综合治疗。

参考文献:

- [1]耿松梅, 王俊民. 先天性毛细血管扩张性大理石样皮肤3例[J]. 中国皮肤性病学杂志, 2007, 21(11): 688-689.
- [2]KIENAST A K, HOEGER P H. Cutis marmorata telangiectatica congenita: a prospective study of 27 cases and review of the literature with proposal of diagnostic criteria [J]. Clin Exp Dermatol.