

皮肤色素失禁症合并双眼视网膜病变一例

宋哲 黎晓新

【关键词】 视网膜疾病/诊断学； 皮肤疾病/诊断

中图分类号：R774.1 R778.54

患者女，1 $\frac{1}{12}$ 个月。母亲发现患儿右眼瞳孔发白 1 个月，于 2001 年 6 月 26 日收住入院。1 个月前家长发现患儿右眼瞳孔出现小白点，且逐渐扩大，右眼追物能力差。当地医院诊断“白内障”，未予治疗并转入我院。追问病史：患儿出生 3~4 d 时腹部、四肢、腋窝及腹股沟处皮肤出现红色斑点，随后红色斑点处出现小水疱且渐渐增大，随后破裂、结痂，结痂处皮肤颜色变为褐色小点，随着时间推移小点融合，颜色加深。皮肤色素变化随体温或气温升高而加深。病变分布全身，以腹股沟、腋窝、腋窝等处最多见。

无早产史、吸氧史及药物过敏史，无家族遗传病史。入院检查：一般情况良好，全身皮肤点状色素斑，以腹部腋窝及腹股沟处皮肤多见(图 1)。心肺未见异常。眼科检查：检查视力不合作，双眼眼位及眼球运动正常。眼压：右眼 22 mm Hg(1 mm Hg = 0.133 kPa)，左眼 21 mm Hg。双眼前节未见异常，右眼玻璃体纤维增生呈乱丝状，右眼视网膜全脱离；左眼玻璃体透明，视盘边界清楚，色淡红，杯盘比(C/D) < 0.3，黄斑中心凹光反射正常，视网膜动静脉比例为 2:3，颞下支及颞下支视网膜血管呈白线，见少量视网膜下液体。B 型超声检查：右眼前部玻璃体增生，不排除视网膜全脱离(图 3)。

诊断：皮肤色素失禁症合并双眼视网膜病变。左眼行下方视网膜激光凝术，右眼未予治疗。2 个月后续诊，发现视盘上

方出现新生血管，再次行上方视网膜激光凝术。

讨论 根据患儿自幼皮肤病变经历了红肿水疱期，现状增牛期和色素失禁期符合皮肤色素失禁症临床表现；根据右眼视网膜脱离，前部玻璃体增生，左眼视网膜下、幕下血管炎性闭塞，此诊断成立。应与以下几种白内障鉴别：早产儿视网膜病变、Coats 病、原始玻璃体增生症、Norrie 病。皮肤色素失禁症主要侵犯皮肤、骨骼、神经系统及眼部组织^[1]。该病为 X 连锁显性遗传性疾病，约 85% 为散发型，基因定位于 q28 型，约 15% 为家族型基因定位 p11, 21，突变基因称为 NEMO(NF, B essential modulator) 基因，发病幼儿主要为女性，男性多在胎中死亡。大约有 35% 患者出现眼部症状，19% 患者出现视力异常。眼部发病多为色素膜炎及血管炎引起血管发育异常如血管迂曲、血管闭塞等，可出现无血管灌注区、新生血管形成、视网膜增生牵拉视网膜脱离，患者可以出现视神经萎缩、斜视、眼球震颤等眼部表现。水疱期基底角质细胞及大量嗜酸细胞病理检查有助于诊断^[2]。对于已经确诊该病的幼儿，一年内要定期检查，由于此种疾病多在一年内引起视网膜病变^[3]，本例患儿就学时超过 1 岁，右眼视网膜已经全脱离失去治疗机会。左眼病变发病时间短及时治疗，挽救了视力。文献报道^[4-6]此疾病患儿 1 岁以后在数周内可以引起视网膜脱离，也可以缓慢发生视网膜脱离，因此对超过 1 岁的患者也应定期随访。



图 1 患者腹部像。腹部皮肤色素呈黄斑状 图 2 右眼前节像。瞳孔呈白瞳改变 图 3 右眼 B 型超声像。前部视网膜增生，视网膜脱离

参考文献

- Jackie K, Nguyen A and Kathryn laser photocoagulation in preproliferative retinopathy of incontinentia pigmenti. JAAPOS 2001, 5; 258-259.
- Ferreira RC, Shea C, Johnson DW, et al. Electroretinography in incontinentia pigmenti. JAAPOS. 1997; 1: 172-174.

- Berlin AL, Paller AS, Chan LS. Incontinentia pigmenti: A review and update on the molecular basis of pathophysiology. J Am Acad Dermatol. 2002; 47: 169-180.
- Holmstrom G, Theodor K. Ocular manifestations of incontinentia pigmenti. Acta Ophthalmol Scand. 2000; 78: 348-353.
- Salin EE, Davidson LS. Incontinentia pigmenti: three cases with unusual features. J Am Acad Dermatol. 1994; 31: 852-857.
- Wahl KJ, Mehta MC, Katsumi O, et al. Retinal detachments in incontinentia pigmenti. Arch Ophthalmol. 2000; 78: 318-353.

作者单位：100044 北京大学人民医院眼科中心
通讯作者：宋哲，Email: songzhesong@sinac.com.cn

(收稿日期：2004-12-16)
(本文编辑：韦纯义)