DOI:10.16016/j.1000-5404.1986.s1.034

个案与短篇

伴有癫痫的色素失禁症一例报告

崔东斌 徐洁芳 （第一附属医院 皮肤科）

色素失禁症是一少见的遗传性色素失调性疾病。以主要发生在女性；中、外胚层发育畸形或缺陷；奇异分布的色素沉着；色素沉着前常有水疱性、荨麻疹性和角质增生性损害为特点。国外早年以真皮变性色素沉着症、色素失禁症等为题报道。国内朱李两氏[1]采用色素失调症首先报告本病。国内报告的6例[2][3][4][5]中有合并皮肤附件、粘膜、眼、骨等损害，但合并癫痫、双眼内斜视、白内障和眼前房出血的尚未见报告。现把我科收治的一例报告如下：

病 例 报 告

女，9个月。出生后即发现躯干和四肢有散在的水疱及大疱，指（趾）部有角质增生性斑块。以后水疱及大疱逐渐增多累及全身并有散在的小片红斑和丘疹。皮疹此起彼落迁延不断，部分水疱有化脓性感染，细菌学检查为金黄色葡萄球菌。皮损消退后留有褐色或灰褐色色素沉着。30天时除四肢远端还有少数水疱和增殖性斑块外，大部分皮疹消退而留有色素沉着。

40多天时发现小儿四肢无规律性的经常抽动，持续数秒至3分钟不等，严重时全身肌肉强直痉挛，两眼上翻，口角歪斜，可自行缓解，发作无一定规律，频繁时10～30分钟一次。曾诊断为“中毒性菌痢”等病。实验室检查血、尿、大便、脑脊液和血电解质等均正常。应用氢考、水合氯醛、硫酸镁、安定和莨菪等药物治疗效果不佳。

自降生以来经常腹泻，大便呈稀水样，偶有呕吐。平时无咳嗽、发热等。9个月时发现小儿右眼明显发红。

小儿是第一胎，足月顺产，出生体重2.85kg，母乳喂养。无预防注射及外伤史。父母非近亲结婚。家族中无皮肤病和癫痫病史。

查体：营养尚可，发育稍差。前囟1×1cm，无颅骨软化。两眼距稍宽。轻度塌鼻梁。小儿已9个月但尚未萌牙。咽部无红肿、扁桃体无肿大。颈软。心肺检查无特殊。肝肋下1cm，质软。脾未触及。脊柱四肢无畸形。

皮肤情况：毛发稀疏，头皮可见点片状无发区。全身可见散在和密集的褐色、灰褐色色素沉着斑，分布无规律，如同泼洒的淡墨水呈喷水状和网状，尤以躯干和四肢远端内侧面显著，表面无萎缩及炎症，触之无浸润感。指（趾）尖端和个别指背可见角化增生性斑块及结痂，剥痂后可见少量淡黄色渗液。

眼部情况：两眼内斜视，尤以右眼明显。右眼睑明显水肿，睑、球结膜充血Ⅰ°。角膜混浊。虹膜纹理模糊。晶状体混浊。前房可见散在的血迹，其下1/2处可见明显的血平面。看不清眼底。左眼结膜无充血，角膜透明，瞳孔对光反应存在。

实验室检查：红细胞405万，血色素13.1g，白细胞总数8200，淋巴59%，中性28%，酸性12%，碱性1%。尿、大便常规检查阴性。本人及其父母染色体检查均未见异常。

讨 论

本病的确切发病机理不太清楚，有人认为是由于胚胎分化期母体遭受病毒或其它因素的干扰所致；亦有人认为[6]与免疫缺陷有关；但大多认为是一遗传性疾病。国内报告的6例和本例均为女性，有阳性家族史的3例，年龄在10个月以内的有4例，其中2例有腹泻史。主要发生在女性的原因有人解释为本病是一种X-联基团，在女性表现为显性而在男性多为致死性[7]。本例病人及其父母的染色体检查均未见异常。至于腹泻的原因是属一般消化不良性腹泻还是由于本病也可能累及内胚层致消化道障碍尚不清楚。有人认为本病常伴有血中嗜酸性粒细胞增高，本例病人分类计数为12%。

临床根据主要发生在女性；出生不久出现水疱性、荨麻疹性及角质增生性损害，以后留有奇异分布的色素沉着斑；常伴有其它中、外胚层发育异常或缺陷等，诊断本病并不太困难。晚期色素沉着斑

?1994-2016 China Academic Journal Electronic Publishing House. All rights reserved. http://www.cnki.net

消减后病人的抽搐、癫痫、眼部损害、骨损害和出牙异常等表现易导致忽视是本病的并发症或误诊为它病，应加以注意。

有人把本病的临床演变过程分为三期：1.大疱水疱期：出生后不久出现。2.肥厚期：有浸润、角化过度、疣状或乳头瘤样损害。3.色沉着期：有不规则分布的灰褐色奇异斑点。此三期发生发展的次序并非固定，可重叠或隔期，有时病人身上同时可见三期皮损。

另有人将本病分为两型：即Sulzberger-Bloch型和 Naegli 型，前者多为女性，呈泼水样色素沉着，无畸形。后者男女均可发生，网状色素沉着和各种畸形。报告的6例中属前者的2例，后者4例，本例属后者。

目前对本病的治疗无有效办法。预后主要取决于中、外胚层发育不全的程度和部位。Sulzberger-Bloch型比 Naegei 型预后好。在命名上前者以色素失禁病而后者以色素失禁综合症较能体现发病性别及预后。（本文承本科刘荣卿主任审阅，谨致谢意）

参 考 文 献

1. 朱德生，等。中华皮肤科杂志 1956；2：125
2. 麻致中。中华皮肤科杂志 1958；4：327
3. 蒋以楷。中华皮肤科杂志 1958；6：519
4. 买鸿业，等。中华皮肤科杂志 1965；3：171
5. 于英川。临床皮肤科杂志 1982；2：104
6. Jessen RT, et al.Arch Dermatol 1978：114(8):1182
7. 武汉医学院第一附属医院主译。临床皮肤病学 1980：228

曲别针取鼻腔异物48例

房正国（第二附属医院 耳鼻咽喉科）

鼻腔异物多见儿童，一般多由玩耍将异物塞入鼻腔。笔者从1975年10月～1986年12月使用曲别针取出鼻腔小钢珠、黄豆、蚕豆、橡皮、纸团等异物共48例，无一例并发症，效果满意，报告如下。

一、用具和方法

曲别针一枚。用手将其伸展，持右手母指和食指拿曲别针一端，将掴起端由鼻孔前上且与鼻背平行插入异物上端向外，向下撬动，即取出异物。

二、优 点

此法简便易行。手法快、效果好、无痛苦，可避免其他一切方法的合并症和不良后果。

?1994-2016 China Academic Journal Electronic Publishing House. All rights reserved. http://www.cnki.net