

. 个案报告 .

# 以巨大额面部血管瘤为表现的 Sturge-Weber 综合征 1 例

张修民 柳雯 聂盼 张捷

【关键词】 Sturge-Weber 综合征;葡萄酒色斑疹;血管瘤;植皮术

【文章编号】 1009-153X(2021)08-0652-02 【文献标志码】 B 【中国图书资料分类号】 R 742

## 1 病例资料

45 岁男性,因发现左侧额面部皮肤病变 45 年入院。病人自诉出生时就有额面部皮肤病变,呈一小结节状,没有疼痛、瘙痒等,呈酒红色。病人智力发育正常,无肢体抽搐及头痛、头晕等,未予特殊处理。随年龄增长,病人额部病变逐渐变大,呈菜花样,累及左侧上眼睑,致使左侧上睑上提不能。约 20 年前,自觉左眼视力逐渐下降,直至消失,一直未行正规检查及治疗。入院 2 个月前,外院行脑血管造影检查,发现颅内外血管瘤,为求切除额面部皮肤病变入院。既往否认高血压病、心脏病、糖尿病等病史,否认乙肝、结核病等传染病史,否认重大外伤史,否认输血史。入院体格检查:意识清醒;左侧瞳孔直径约 4 mm,对光反射消失;右侧瞳孔直径约 2.5 mm,对光反射存在;左眼视力丧失,右眼视力正常;四肢肌力、肌张力正常,生理反射存在,病理征未引出;左侧额部及头部皮肤见葡萄酒色菜花样凸起病变,质地较软,无压痛、无瘙痒,压之不褪色(图 1A)。入院后,完善头部 CT、MRI、DSA 检查及其他常规检查。头部 CT 检查见左侧枕叶脑组织钙化(图 1C、1D)。头部 MRI 检查示左侧枕叶脑回病变,左侧侧脑室后角见脉络膜明显增强影,考虑血管瘤可能(图 1E、1F)。DSA 检查示左侧颞浅动脉增粗(图 1G~1J)。综合病人病史、体格检查及影像学检查,考虑诊断 Sturge-Weber 综合征(Sturge-Weber syndrome, SWS)。病人眼部病变请眼科会诊,考虑青光眼。因病人左眼视力已丧失,暂无需特殊处理。与整形美容科会诊后,决定联合手术,切除皮肤病变,并予以植皮+负压封闭引流术。负压封闭吸引可保证移植皮肤稳定贴附于颅骨表面,促进其存活。术后持续负压吸引 1 周,撤去负压封闭吸引,术后 10 d 拆线,见皮肤愈合情况可,术后 13 d 康复出院。术后病理结果显示血管瘤病变。术后 8 个月随访,头面部移植皮肤存活良好,面部形象极大改观(图 1B)。

## 2 讨论

Sturge-Weber 综合征是一种罕见的散在性神经皮肤综合征,其标志性表现为三叉神经的第一个分支范围内葡萄酒色

斑疹(port wine stains, PWS),同侧软脑膜及同侧眼部血管瘤。1922 年,就有学者描述其放射学特征,包括颅内钙化、身体左侧毛细血管扩张痣、左侧先天性青光眼以及因左侧大脑半球病变导致的右侧肢体偏瘫。PWS 是最常见的血管畸形,除头面部葡萄酒色斑疹外,多达 52% 的 SWS 病人有其他部位葡萄酒色斑疹。脑面血管瘤病根据其分布分为三种类型,包括孤立的面部病变与相关的软脑膜病变,Roach 量表常用于 SWS 的分类: I 型,颜面部及软脑膜血管瘤,可能合并青光眼(经典的 SWS); II 型,只存在颜面部血管瘤(无中枢神经系统病变),可能合并青光眼; III 型,独立存在的软脑膜血管瘤,通常无青光眼。本文病例头面部皮肤葡萄酒色斑疹,考虑血管瘤;头部 CT 示左侧枕叶钙化;头部 MRI 增强示左侧侧脑室后角强化,考虑脉络膜增粗或血管瘤,同时合并青光眼;考虑 I 型 SWS。

SWS 的临床病程多变,但通常以进行性神经系统问题为特征,如癫痫、偏瘫、头痛、中风样发作、行为问题、智力障碍和视野缺陷、青光眼等。这些临床表现在一段时间后逐渐稳定。除病人特征性的颜面部皮肤病变及其他症状, SWS 亦有其影像学特点。头部 CT 及 MRI 表现为局部软脑膜强化,脑灌注不足,脉络膜丛增大,明显的髓静脉,皮质钙化,以及进行性脑萎缩。

针对不同表现的 SWS 病人,需进行对症处理。常见的癫痫发作,一般建议抗癫痫治疗,诸如卡马西平、奥卡西平等。同时,加强病人及家属对癫痫的认知教育,顽固性癫痫发作可考虑外科手术治疗。中风样发作,建议服用低剂量阿司匹林。偏头痛可用曲坦类药物控制。SWS 相关的青光眼等视力问题一般较难处理,建议眼科专科治疗,可通过手术缓解。皮肤病变应尽早行皮肤科专科治疗,病变早期可予以激光治疗,防止继发于血管瘤的皮肤和软组织的累积变化。595 nm 波长脉冲染料激光(pulse dye laser 595, PDL-595),是目前针对 PWS 的激光治疗方法,对 SWS 病人的 PWS 有满意的美容效果。一般认为,为了保证儿童心理的正常发展, PDL 治疗应尽早应用。本文病例,正是针对头面部皮肤病变的治疗,治疗目的即为切除病变,缓解容貌问题。本文病人头部 DSA 见左侧颞浅动脉明显增粗,可能为代偿性增粗,以满足头部皮肤病变生长之血供。本文病人诉其幼时该病变较小,后逐渐生长,提示该疾病可能为进行性进展性疾病。针对病人皮肤血管瘤的治疗,有学者提出行左侧颞浅动脉栓塞术,