

图1 以巨大额面部血管瘤为表现的 Sturge-weber 综合征手术前后表现  
A. 入院时头面部皮肤病变情况,见葡萄酒色菜花样凸起病变,质软;B. 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;C、D. 术前头部CT示左侧枕叶脑组织钙化;E、F. 术前头部MRI示左侧颞枕叶病变,左侧侧脑室后角见脉络膜明显增强影(红色↑示),考虑血管瘤;G~J. 术前DSA示左侧颞浅动脉明显增粗

但栓塞后供血区域缺血坏死造成的皮肤缺损将成为后期较难处理的难题。激光治疗一般针对年龄较小的病人,且皮肤病损较小。本文病例面部血管瘤巨大,激光治疗后可能出现出血及效果不佳等情况。完善术前检查,未发现明显手术禁忌症,请整形美容科会诊后,决定联合手术。全麻下行头面部皮肤病变切除+植皮+负压封闭吸引术,持续负压封闭吸引1周后,撤去负压封闭吸引,术后10 d拆线,皮肤愈合情况可,

术后13 d康复出院。术后8个月随访,见移植皮肤存活良好,头面部外观得到极大改善。病人对手术效果表示满意。  
综上所述,SWS是一种临床少见的疾病,临床上应及早发现,尽早诊断,尽早针对不同症状给予干预,其皮肤病变早期可考虑激光治疗,若病变较大、较广,可行切除及植皮治疗,一般可取得较满意的临床效果。  
(2019-07-11 收稿,2019-08-03 修回)



# 以额面部葡萄酒色样痣为表现的 Sturge-Weber 综合征 1 例

周 刚 丁江伟 董 阳 李 远 王树凯

【关键词】 Sturge-Weber综合征;脑颜面血管瘤综合征;癫痫;葡萄酒色样痣  
【文章编号】 1009-153X(2021)08-0653-02 【文献标志码】 B 【中国图书资料分类号】 R 742

## 1 病例资料

11岁女性,因左侧上肢无力10 h、头痛8 h入院。入院体格检查:神志清楚,右侧肢体肌力Ⅳ级,左侧肌力仅Ⅰ级,双侧肱二、三头肌反射正常,双侧膝、跟腱反射正常,病理反射

doi:10.13798/j.issn.1009-153X.2021.08.028  
作者单位:450002 郑州,郑州大学第一附属医院神经外科(周 刚、董 阳、李 远、王树凯);750003 银川,宁夏医科大学总医院神经外科(丁江伟)  
通讯作者:王树凯,E-mail:shukaiwang@qq.com

均阴性;右侧额面部颈部耳后枕部有葡萄酒色样痣(图1A、1B)。家属诉病人出生时即有葡萄酒色样痣,1岁开始出现癫痫发作,1~4岁持续性口服苯巴比妥,癫痫控制尚可,学习成绩差,智力稍低于同龄人。头颅CT检查显示右侧额顶枕叶见不规则团块状高密度影,呈“珊瑚状”;右侧脑室略增宽,右侧额半球颅板增宽;右侧额顶枕叶脑皮质钙化,右侧大脑半球脑萎缩,右侧顶部颅板明显增厚(图1C)。MRI平扫+增强检查显示右侧大脑半球脑萎缩并右侧大脑半球脑回及脑膜多发异常强化、右侧侧脑室三角区脉络膜增大伴明显强化(图1D~I)。MRA未见明显异常(图1J)。根据典型颜面部葡萄酒色样痣、影像学检查及临床表现,临床诊断 Sturge-Weber

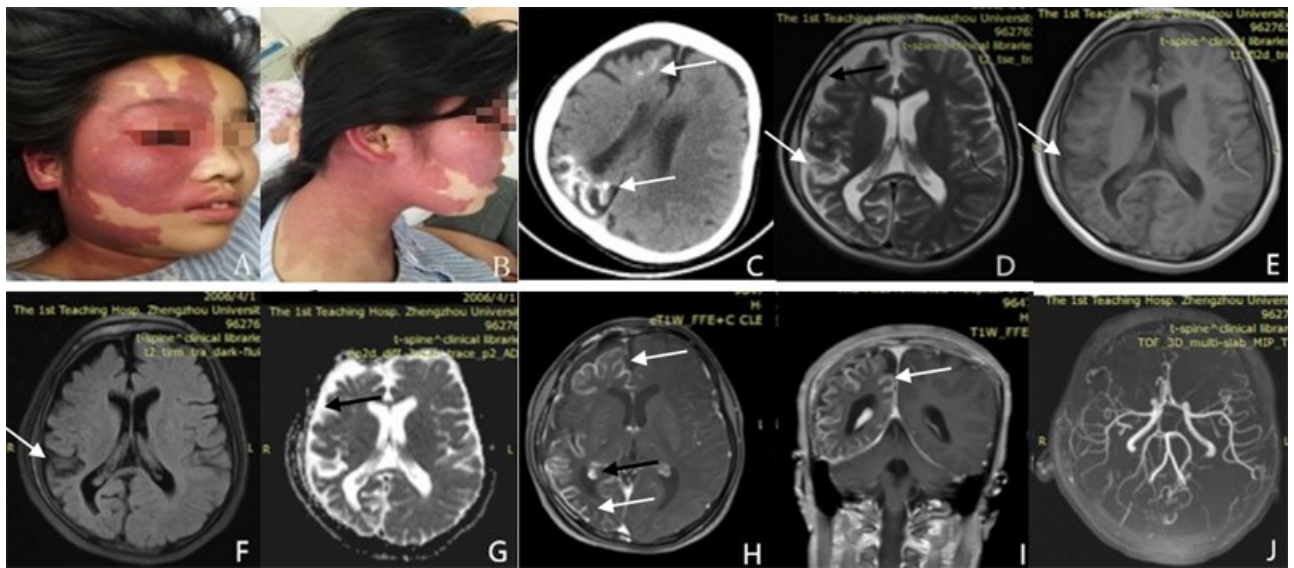


图 1 Sturge-Weber 综合征体格检查和影像学检查表现

A、B. 体格检查发现右侧额面部颈部耳后枕部有葡萄酒色样痣；C. 头颅 CT 平扫示右侧额叶及枕部高密度钙化灶(↑示)；D~F. 头颅 MRI 平扫可见右侧大脑半球发育不良，脑沟变深(白↑示)，蛛网膜下隙增宽(黑↑示)；H、I. MRI 增强后可见右侧大脑半球脑回及脑膜多发异常强化(白↑示)，枕部冠状层面可见强化呈“花环状”(黑↑示)、右侧侧脑室三角区脉络丛增大伴明显强化(黑↑示)；J. 脑 MRA 未见颅内动脉系统明显异常

综合征。

2 讨论

Sturge-Weber 综合征(Sturge-Weber Syndrome, SWS), 又称脑颜面血管瘤综合征, 属于先天性神经、皮肤、血管发育异常, 是一种涉及大脑、皮肤和眼部的血管畸形, 临床少见。

2.1 分类及病因 Roach 将 SWS 分为经典型和非经典型。经典型, 即 I 型, 表现为面部和软脑膜血管瘤伴或不伴青光眼。非经典型, 又分为 II 型和 III 型, 其中面部血管瘤伴或不伴青光者为 II 型; 仅累计软脑膜血管瘤为 III 型。除神经纤维瘤病和结节性硬化症之外, SWS 是第三个常见的神经皮肤综合征。本病病因及发病机制尚不明确, 多认为该病发生于胚胎早期, 与神经外胚层组织和血管中胚层组织发育障碍有关。文献报道 9 号染色体长臂鸟嘌呤核苷酸结合蛋白 G(q) 亚单位  $\alpha$ (GNAQ) 基因嵌合体突变可能是 SWS 潜在致病因素。其主要病理改变是颅内血管畸形、三叉神经分布区血管瘤、眼脉络膜血管畸形。颅内血管畸形侧大脑发育不良或萎缩, 神经节细胞减少、变性, 神经胶质增生伴皮质钙化, 颅内病变与面部病变为同一侧, 颅内血管畸形常导致癫痫和神经系统损伤, 如智力障碍、偏瘫、视力障碍和严重的偏头痛。眼脉络膜血管畸形会导致青光眼, 并导致视力下降。本文病例有面部和软脑膜血管瘤, 不伴有青光眼, 属于 SWS 经典型, 症状以癫痫为主伴, 未行基因检测, 无法判断其与 GNAQ 基因的关系。

样、斑片状钙化, 是 SWS 较为特征性改变, 病变侧常伴脑萎缩和局部颅板增厚。MRI 显示钙化较 CT 差, 但可以更加清晰地显示脑萎缩及皮质发育不良等改变, MRI 增强可更好的显示畸形的软脑膜血管。

SWS 的诊断是基于典型的临床症状、面部特征和脑影像学表现。SWS 的临床症状与影像学表现典型时, 诊断不难。本文病例无家族性遗传病史, 右侧额面部颈部耳后枕部伴有葡萄酒色样痣, 右侧额顶枕叶脑皮质钙化。脑回状钙化及颜面部血管瘤是本病诊断的重要依据。脑回状钙化也可表现在脑胶质瘤、化脓性脑膜炎、脑梗死、病毒性脑膜炎等疾病; 不典型钙化需要与有癫痫发作史合并颅内钙化的疾病, 如甲状腺腺机能减退、少突胶质细胞瘤、结节状硬化、结核性脑膜炎晚期等相鉴别。结合病史、临床表现及影像学检查, 本病不难与其他疾病相鉴别。

2.3 治疗 目前, SWS 的治疗没有标准统一方案, 治疗的主要目的是减少癫痫发作。如果出现顽固性癫痫, 可考虑手术, 但当双侧大脑半球病变时, 通常不适合手术处理。文献报道低剂量阿司匹林能有效降低癫痫发作频率。40%~50% 的 SWS 病人可见弥漫性脉络膜血管瘤, 眼底镜检查 and 眼底摄影检查是筛查弥漫性脉络膜血管瘤的关键。对于青光眼治疗及预防一般建议: 即使 SWS 早期不伴有青光眼, 也仍要每年进行一次眼科检查。对于青光眼的治疗, 目的是降低眼压, 从而降低视力损伤的风险。本文病例以癫痫为主要表现, 给予营养脑部神经、改善脑部循环、抗癫痫药物处理后症状缓解, 未行手术治疗, 随访 1 年, 癫痫控制良好。

(2020-03-27 收稿, 2020-04-25 修回)