

个案与短篇

DOI: 10.3969/j.issn.0253-3626.2012.12.022

高免疫球蛋白 E 综合征 1 例

张会军, 白雪, 朱昌生

(西安市结核病胸部肿瘤医院外科, 西安 710061)

【中国图书分类法分类号】R729

【文献标志码】B

【收稿日期】2012-03-28

1 病例报告

患者,男,13岁。3个月时开始出现多发皮疹,主要分布在颜面部、双侧腋窝下。同时开始出现反复发作的肺炎,均给以对症治疗后好转,如此肺炎反复发生至2岁。而后全身多处开始出现多发性脓包,主要分布于耳后、双侧颈部、双上肢和腹股沟区,多次行抗感染、对症治疗和中药拔脓后自行破溃,之后逐渐自行愈合。2岁起双侧腋窝下、腹股沟区皮疹逐渐加重并反复溃烂流脓或血水样液体,伴严重瘙痒,对症治疗效果差,症状反复出现。遂去上海多家医院诊治,均以“湿疹”治疗,中西药结合,无明显效果,皮疹症状逐渐加重。并开始出现双下肢皮肤溃烂,头部和胸部多发脓性包块,均

伴血水样液体渗出,均给以抗炎治疗后好转,如此反复发作。并多次求诊于不同的医院,均未能明确诊断,期间间断给以抗炎、增强免疫力和传统中医药治疗,症状时好时坏,不能根治。4年前因腹部和心包积液,考虑结核菌感染,来我院抗结核治疗1月余后好转出院。2010年因浅表淋巴结肿大,考虑淋巴结结核可能,再次来我院抗结核治疗,症状好转后出院。

患者查体:T 36.7℃,R 18次/min,P 83次/min,BP 98/75 mmHg。头颅发育轻度畸形,毛发分布如常。眼鼻未见异常。全身皮肤颜色正常,口唇周围可见多个点状皮疹,双颈部可见多个皮疹疤痕,干燥无渗出,脐周可见多处皮疹疤痕,点片状分布,双侧腹股沟(图1A)及双侧腋窝下有皮疹疤痕,背部可

作者介绍:张会军(1980-),男,住院医师,硕士,

研究方向:结核病的诊断与治疗-外科方向。

3 小结

MPS是一种预后较差的疾病,开展基因诊断,进而实施产前诊断,防止患儿出生,是目前最佳应对策略。在明确病因基础上,可应患者父母要求及知情同意情况下,对再次妊娠的胎儿实施产前基因诊断。通过对本文3例MPS患者的护理干预,住院期间患者及家长更多地了解疾病相关知识,能正视现实,了解预后,安心接受治疗和护理,未发生任何并发症及不良事件。笔者认为以上各项工作有序实施,为患者早日康复起到了积极地推动作用。

参 考 文 献

- [1] 王慕逖.儿科学[M].5版.北京:人民卫生出版社,2001:1599-1603.
Wang M T.Pediatrics[M].5th ed.Beijing:People's Medical Publishing House,2001:1599-1603.
- [2] 欧瑞明,王玲,郑丽玲.异基因造血干细胞移植治疗黏多糖病

I型1例报告[J].中国当代儿科杂志,2006,8(3):181-183.

Ou R M,Wang L,Zheng L L.Allogeneic hematopoietic stem cell transplantation for the treatment of mucopolysaccharidosis type 1: a case report[J].Chinese Journal of Contemporary Pediatrics,2006,8(3):181-183.

[3] 贾承玲,蔡永华.1例阻塞性睡眠呼吸暂停低通气综合征合并黏多糖病患者的围手术期护理[J].中华现代护理杂志,2008,14(26):2828-2829.

Jia C L,Cai Y H.In 1 patient with obstructive sleep apnea hypopnea syndrome with mucopolysaccharidosis patients with peri operation period nursing[J].Chinese Journal of Medical Nursing,2008,14(26):2828-2829.

[4] 刘丽华,杨后华.1例罕见黏多糖病患儿的护理体会[J].护理实践与研究,2008,5(1):88-89.

Liu L H,Yang H H.1 rare case of mucopolysaccharidosis disease nursing experience[J].Nursing Practice and Research,2008,5(1):88-89.

[5] 高燕,徐晶.1例黏多糖病合并肺炎心衰患儿的健康教育[J].现代护理,2005,11(16):1371-1372.

Gao Y,Xu J.In 1 patient with mucopolysaccharidosis disease complicated with pneumonia in children with heart failure health education.[J].Modern Nursing,2005,11(16):1371-1372.

(责任编辑:关蕴良)

见多个针眼样疤痕。浅表淋巴结未及肿大。牙齿与舌检查正常。心肺和腹部查体阴性。脊柱活动正常,无压痛、叩击痛。骨骼发育表现为特有畸形(图 1B)。四肢关节活动正常,四肢肌力 5 级,肌张力正常。生理反射正常。因患者仍反复出现难治性皮疹和多发性脓包,遂进一步详细检查并在西京医院会诊。抽取脓包内积液送细菌培养,结果提示真菌感染。同时检测血清免疫球蛋白 E 值增高 $39\,900\text{ IU/ml}$ (正常值 $<100\text{ IU/ml}$),血常规中嗜酸性粒细胞偏高 1.59×10^9 个 (参考值 $0.05 \times 10^9 \sim 0.50 \times 10^9$ 个)。患者心电图正常,血沉 4 mm/h 。胸部 CT 提示右肺上叶肺囊肿可能。遂在全麻下行右肺上叶后段切除术,右肺中叶内侧段楔形切除术,术后病理显示:①先天性单发性支气管型肺囊肿伴真菌感染;②肺组织慢性炎症伴大量嗜酸性白细胞浸润。综合以上信息诊断为高免疫球蛋白 E 综合征(High immunoglobulin E syndrome, HIES)。



A. 双侧腹股沟区点片状皮疹表现 B. 骨骼发育表现为特有畸形

图 1 患者特有的临床表现

Fig.1 Special clinical manifestations of the patient

2 讨论

HIES 是一种罕见而复杂的原发性免疫缺陷疾病,是以特应性皮炎为特征表现,伴有血清 IgE 水平的升高,对葡萄球菌高度易感的皮肤脓肿和反复发作的肺炎表现^[1]。因患者发病早,混杂的临床表现多样性,使诊断比较困难,常以单一临床表现进行治疗,效果不理想。近年 Robinson 等^[2]研究者提出了 HIES 最新的诊断评分系统,使该病的诊断进一步细化,为临床的诊治提供了有益指导和参考。

Freeman 等^[3]报道了 HIES 临床表现的多样性:一是由于信号传导与转录激活因子(Signal transducer and activator of transcription, STAT3)异常导致的常染色体显性遗传表现,主要为反复皮肤化脓性感染,肺囊肿,肺炎感染,结缔组织异常改变,骨骼、牙齿和血管的异常以及特征性面容等。二是因

细胞质分裂 8 蛋白的呈献(Dedicator of cytokinesis 8 protein, DOCK8)缺乏所致的常染色体隐性遗传表现,主要为皮肤病毒感染,如瘤,软疣及某些恶性肿瘤;三是与酪氨酸激酶 2(Tyrosine kinase 2, TYK2)有关的病例,主要引起非结核性的分枝杆菌感染。本患者临床表现符合 STAT3 所引起的显性遗传表现,与 Prcic 等^[4]文献报道一致。

关于 HIES 的治疗, Metin 等^[5]报道了通过骨髓移植可以治疗因 DOCK8 缺乏所致的 HIES。同样, Bittner 等^[6]和 McDonald 等^[7]也报道了通过骨髓移植可以治疗 DOCK8 缺乏所致的 HIES。但因 STAT3 和 TYK2 异常所引起的 HIES 仍然无有效治疗的方法,只能选择针对性的抗感染药物,增强自身免疫力,加强营养支持,尽可能减少感染的机会。总之对 HIES 疾病的认识有限,发病机制仍不清楚,诊断和治疗仍需要医务工作者进一步探索。

参 考 文 献

- [1] Mineqishi Y, Saito M. Molecular mechanisms of the immunological abnormalities in hyper-IgE syndrome[J]. Ann N Y Acad Sci, 2011, 12(46): 34-40.
- [2] Robinson W S, Arnold S R, Michael C F, et al. Case report of a young child with disseminated histoplasmosis and review of hyper immunoglobulin e syndromes[J]. Clin Mol Allergy, 2011, 11(29): 9-14.
- [3] Freeman A F, Holland S M. Clinical manifestations of hyper IgE syndrome[J]. Dis Makers, 2010, 29(34): 123-130.
- [4] Prcic S, Tonic J, Petrovic S, et al. Recurrent infections and cows-milk hypersensitivity in a 2-year-old girl with hyper immunoglobulin e syndrome[J]. Iran J Allergy Asthma Immunol, 2011, 10(4): 299-303.
- [5] Metin A, Tavil B, Azick F, et al. Successful bone marrow transplantation for DOCK8 deficient hyper IgE syndrome[J]. Pediatric Transplant, 2012, 16(4): 398-399.
- [6] Bittner T C, Pannicke U, Renner E D, et al. Successful long-term correction of autosomal recessive hyper-IgE syndrome due to DOCK8 deficiency by hematopoietic stem cell transplantation[J]. Klin Padiatr, 2010, 222(6): 351-355.
- [7] McDonald D R, Massaad M J, Johnston A, et al. Successful engraftment of donor marrow after allogeneic hematopoietic cell transplantation in autosomal-recessive hyper-IgE syndrome caused by dedicator of cytokinesis 8 deficiency[J]. J Allergy Clin Immunol, 2010, 126(6): 1304-1305.

(责任编辑:关蕴良)