

# 变形综合征一例

韩丹 李金生 吴莉

患者 女, 20 岁。云南人, 第 1 胎顺产。出生 10 个月后出现四肢关节皮肤局限性淡黄色斑片状改变, 并渐进性增厚、隆起, 表面粗糙不平。7 岁时发现右侧颜面部逐渐突起, 右眼突出、视力下降, 且双侧四肢关节皮肤黄褐色硬结逐渐增大并突起。现双手指、脚趾关节明显变形。父母平素身体健康, 非近亲结婚, 妊娠期无感染和药物接触史。家族中无类似病史, 无遗传病史。

体检: 消瘦, 神清, 智力正常。头大、下巴尖。右侧颜面突起, 眼球突出, 右眼视力丧失且不能闭合, 左眼正常。双侧四肢关节皮肤可见疣状黄褐色稍隆起增生性斑块, 边界清、质硬、表面粗糙, 无移动感(图 1)。双侧手指、脚掌形成栗子至蚕豆大小的软组织肿块(图 2), 胸腹检查未见异常。实验室检查无阳性发现。外院病理诊断: 食指掌侧结节, 多发性结节性黄色素瘤(图 3)。

双掌指关节正位 X 线片见双侧指端软组织肿大, 掌、指骨质及关节未见破坏变形(图 4)。头颅 CT 平扫示右侧上颌

窦混杂密度占位性病变, 右眼球突出, 右侧额、顶骨骨质破坏, 上至眼眶, 下至上颌窦, 向外至颧弓、乳突, 内至颞窝及海绵窦; 正常脑实质受压, 右侧侧脑室受压消失, 中线结构右移(图 5, 6)。

讨论 变形综合征 (proteus syndrome, PS) 是一种罕见的、病因不明的先天性疾病。Samlaska 等<sup>[1]</sup>总结了 34 例 PS 的临床表现, 主要为偏侧肢体肥大、巨指(趾)、皮下团块、掌指团块、外生骨疣、脊柱侧弯、表皮痣及骨、血管、淋巴、神经、脂肪等多种组织的肿瘤等, 其中头颅变化以颅骨骨质变薄、骨体膨大为主, 四肢多为软组织变化, 骨质及关节的变化并不明显。斑片状真皮发育不全也应该是 PS 的 1 个典型特征。多数学者认为只要临床表现符合上述情况中的 4 种表现就可以诊断为 PS。

### 参 考 文 献

[1] Samlaska CP, Levin SW, James WD, et al. Proteus syndrome (Review). Arch Dermatol, 1989, 125: 1109-1114.

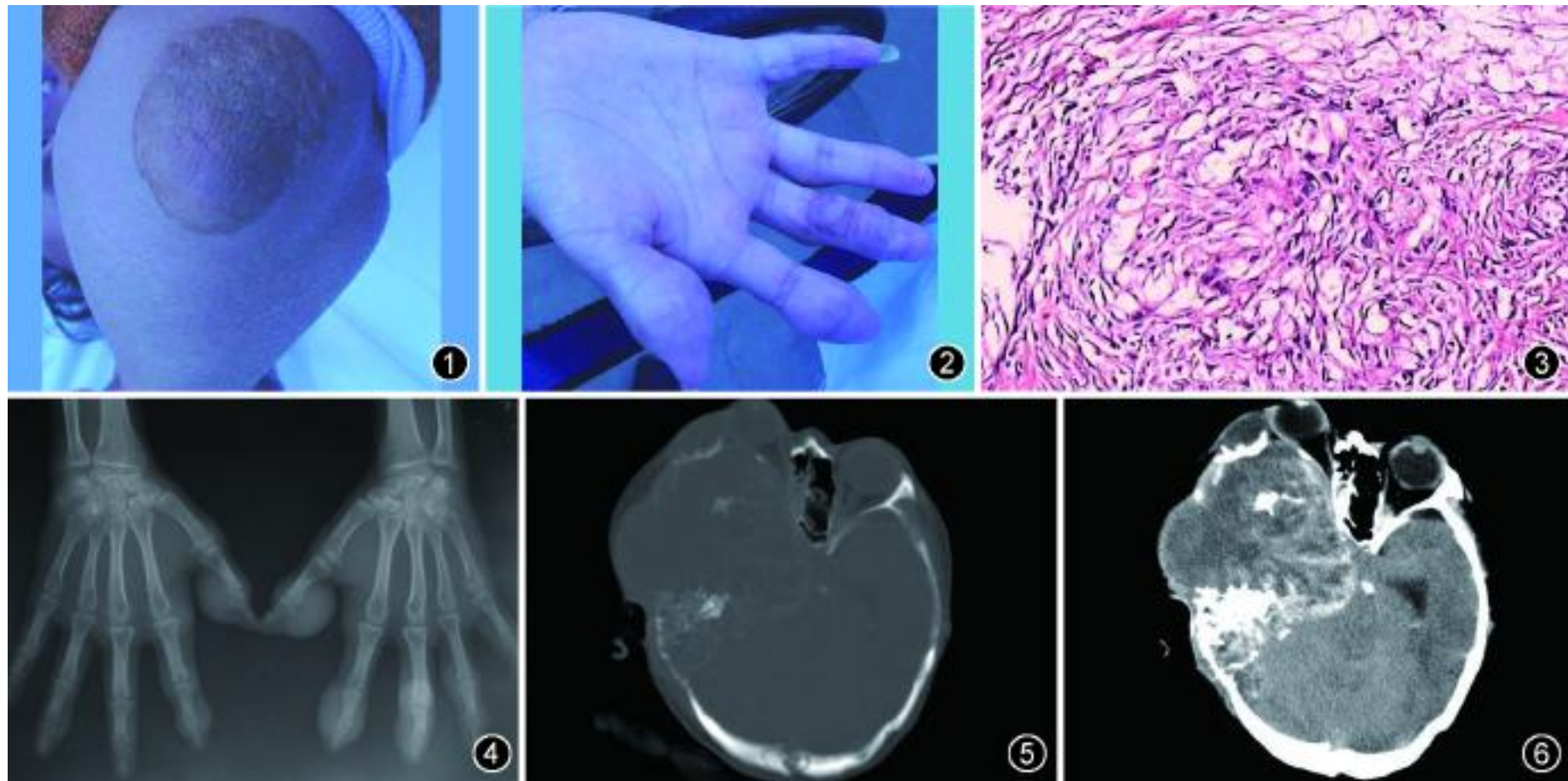


图 1 肘关节皮肤疣状黄褐色稍隆起增生性斑块 图 2 手掌栗子至蚕豆大多个软组织肿块, 掌指关节及指端软组织肿大 图 3 食指掌侧结节取材活检, 皮下纤维结缔组织中见散在、成簇分布的泡沫细胞, 细胞核增大、深染, 呈轻度异型性, 其间可见增生的胶原细胞(HE × 100) 图 4 X 线平片示双侧掌指关节及指尖软组织膨大, 骨质、关节无异常 图 5, 6 右颞部巨大混杂密度占位性病变致右眼球突出, 脑实质及侧脑室受压。右侧额、顶骨骨质破坏, 肿块向外至颧弓、乳突

(收稿日期: 2007-10-15)

(本文编辑: 隋行芳)