



图2 面部和腹部散在分布的黑色素痣或黑色素斑



图3 头颅 MRI 示后颅窝巨大蛛网膜囊肿(纵向)

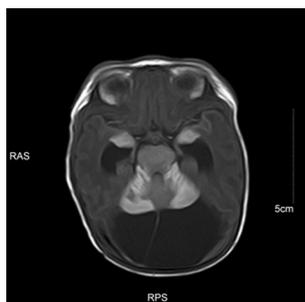


图4 头颅 MRI 示双侧脑室等(横向)

网膜囊肿,并随着孕周增大,出生时右侧颈部下方及左侧耳上方可见黑色素囊性包块,全身散在黑色素斑,MRI发现颅内 T1WI 高信号、T2WI 低信号,无家族遗传史,为散发病例,根据患者临床症状诊断为 NCM。后颅窝蛛网膜囊肿,可能因黑色素细胞增生阻塞蛛网膜绒毛管腔而形成;双侧脑室扩张,可能因黑色素细胞增生、广泛浸润脑底部,导致脑脊液循环吸收障碍,或因黑色素细胞增生阻塞室间孔和导水管,导致脑脊液流通受阻,最终导致脑室扩大。虽患儿产前羊水染色体和微阵列检查未见异常,但不排除基因异常的可能。入院后,经本院多学科会诊,并建议必要时行高通量全基因组测序,寻找可能的致病基因;但目前常规基因检测,不一定能够检测出 NRAS 基因突变,故有可能导致该病有漏诊的风险。

脑 MRI 对脑内黑色素沉积比较敏感,为诊断 NCM 的首选检查方法。颅内黑色素瘤的 MRI 表现主要取决于黑色素颗粒或黑色素水平,以及是否发生肿瘤出血。黑色素颗粒所含有的自由基、未成对电子形成的金属螯合物及肿瘤出血形成的脱氧血红蛋白、高铁血红蛋白均具有顺磁性,可导致 T1、T2 弛豫时间缩短,T2 弛豫时间缩短尤为明显,故 MRI 平扫表现为 T1WI 呈高信号、T2WI 呈低信号,此为典型黑色素瘤的 MRI 表现,是区别于其他颅内肿瘤的主要特征,具有高度的特异性^[8]。PGAVIANI 等^[9]研究表明,黑色素瘤黑色素的水平与 T1WI 信号呈正相关。ISIKLAR 等^[10]指出,当黑色素瘤中黑色素细胞大于 10% 时,才会出现黑色素顺磁性所致的典型黑色素瘤 MRI 特征。本例患者头颅 MRI 发现脑内呈现 T1WI 高信号、T2WI 低信号病变,结合多灶性皮肤黑色素痣,故可诊为 NCM。

据报道,NCM 预后差,病死率高,所有患者均在 4 岁前因黑变病恶变死亡^[11]。该病目前无特殊治疗方法,一般采用个体化治疗^[12],但 MEK 抑制剂正在临床试验评估,手术仍然是有症状患者选择的主要治疗方式,患者可通过脑室分流术等措施来降低颅内压^[13]。

参考文献

- [1] 穆莹,渠川琰,赵钟岳,等. 人类先天畸形的临床诊断 [M]. 北京:中国医药科技出版社,1991:200-201.
- [2] KADONAGA J N, FRIEDEN I J. Neurocutaneous melanosis: definition and review of the literature [J]. J Am Acad Dermatol, 1991, 24(5): 747-755.
- [3] 帕提曼,吴高强,吾尔斯曼. 神经皮肤黑色素沉着序列症二例 [J]. 中国优生与遗传杂志, 2006, 14(5): 106.
- [4] KINSLER V A, THOMAS A C, ISHIDA M, et al. Multiple congenital melanocytic nevi and neurocutaneous melanosis are caused by postzygotic mutations in codon 61 of NRAS [J]. J Invest Dermatol, 2016, 136(11): 2229-2336.
- [5] ICHII-NAKATO N, TAKATA M, TAKAYANAGI S A, et al. High frequency of BRAFV600E mutation in acquired nevi and small congenital nevi, but low frequency of mutation

治疗结果:住院期间曾发生惊厥,精神、食欲好。于出生后第 3 天自动出院,未门诊随访。

2 讨论

NCM 多为散发,病因未明,可能是由起源于神经嵴的早期成黑色素母细胞生长发育畸变引起(神经嵴最后发育为皮肤和软脑膜-蛛网膜)。该病无性别差异,是常染色体显性遗传病,有高度外显率,可达 100%。据报道,NCM 突变基因定位于 1q13. 2 NRAS 基因^[4]或 BRAFV600E 基因^[5]。出生时即可出现巨大或多灶性皮肤黑色素痣,以及与之相关的脑膜或脑实质黑色素细胞增生。脑黑色素瘤是儿童大面积皮肤黑变痣的常见表现,多见于前颞叶(杏仁核)、脑干、小脑和大脑皮层^[6]。66% 的患者皮肤可见直径大于 20 cm 的巨大黑色素痣,34% 的患者皮肤存在多处散发的黑色素沉着,多呈斑片状、帽状或垫肩样分布,抑或呈“卫星灶状”^[2]。多数患者在出生后 2 年内出现神经系统症状,包括癫痫发作、颅内压升高、颅内及脊髓压迫症状等,智力障碍可能始于 1 岁以前。因皮肤黑色素沉着的退行性变而导致的恶性黑色素瘤,其发病风险为 2.5%~5.0%^[7]。

本例患儿在孕 32 周产检超声检查发现后颅窝蛛

in medium-sized congenital nevi[J]. J Invest Dermatol, 2006, 126(9):2111-2118.

[6] JAKCHAIROONGRUANG K, KHAKOO Y, BECKWITH M, et al. New insights into neurocutaneous melanosis[J]. Pediatr Radiol, 2018, 48(12):1786-1796.

[7] RAMASWAMY V, DELANEY H, HAQUE S, et al. Spectrum of central nervous system abnormalities in neurocutaneous melanocytosis[J]. Dev Med Child Neurol, 2012, 54(6):563-568.

[8] MOREIRA B L, GRUNEWALD T, CÔRTEZ A A, et al. Neurocutaneous melanosis[J]. Radiol Bras. 2016, 49(6):412-413.

[9] PGAVIANI, MULLINS M E, BRAGA T, et al. Improved detection of metastatic melanoma by T2-weighted imaging[J]. Am J Neuroradiol, 2006, 27(3):605-608.

[10] ISIKLAR I, LEEDS N E, FULLER G N, et al. Intracranial metastatic melanoma: correlation between MR imaging

characteristics and melanin content[J]. Am J Roentgenol, 1995, 165(6):1503-1512.

[11] BEKIESINSKA-FIGATOWSKA M, SAWICKA E, ZAK K A. Age related changes in brain MR appearance in the course of neurocutaneous melanosis[J]. Eur J Radiol, 2016, 85(8):1427-1431.

[12] ESCANDÓN-PÉREZ S, LANDETA-SA A P, GONZÁLEZ-JASSO Y, et al. Giant congenital melanocytic nevi[J]. Bol Med Hosp Infant Mex, 2019, 76(6):251-258.

[13] CHEN L, ZHAI L, AL-KZAYER L, et al. Neurocutaneous melanosis in association with large congenital melanocytic nevi in children: a report of 2 cases with clinical, radiological, and pathogenetic evaluation[J]. Front Neurol, 2019, 10:79.

(收稿日期:2019-08-29 修回日期:2020-03-16)

• 案例分析 • DOI:10.3969/j.issn.1672-9455.2020.12.051

艾滋病合并全身播散性隐球菌病 1 例报道

杨友华, 尹贵平

四川省绵竹市人民医院检验科, 四川绵竹 618200

关键词: 艾滋病; 新型隐球菌; 播散性隐球菌病

中图分类号: R512.91

文献标志码: C

文章编号: 1672-9455(2020)12-1791-02

艾滋病(AIDS)是由于感染人类免疫缺陷病毒(HIV)后所导致的获得性免疫缺陷综合征, HIV感染可造成机体免疫系统功能下降, 往往表现出各种机会性感染。败血症、菌血症又是 AIDS 患者病情加重乃至死亡的重要原因^[1]。新型隐球菌血症在 HIV 感染者中较为常见, 有关 AIDS 患者血培养检出新型隐球菌病例报道也在不断增加^[2]。新型隐球菌经血行播散导致多器官感染, 临床上最常引起的是中枢神经系统感染和肺部感染。HIV 感染/AIDS 患者合并全身播散性隐球菌病国内报道不多, 其临床症状和体征在早期不典型, 且中枢神经系统隐球菌病与结核性脑膜炎状态特征相似, 易引起误诊和漏诊。现将本院收治的 1 例 AIDS 患者合并全身播散性隐球菌病报道如下。

1 临床资料

患者, 男, 29 岁, 10 多天前无明显诱因下出现发热、头痛, 体温最高时达 39℃。多次到当地医院及本院门诊就诊, 予以口服药物治疗(具体药物不详), 患者病情无缓解, 仍有反复发热、头痛, 并出现咳嗽、咳痰(黄白色黏液痰)。随后患者再次来本院门诊就诊。经胸部 CT 提示: 双肺纹理增多, 左肺上叶斑点模糊影, 双侧腋窝淋巴结部分增大, 考虑炎症。为进一步治疗, 门诊以“肺炎”收入本院呼吸内科。查体: 体温(T)38.2℃, 脉搏(P)80 次/分, 呼吸(R)20 次/分, 血压(BP)128/86 mm Hg(1 mm Hg=0.133 kPa)。神志清, 急性面容, 皮肤巩膜无黄染, 全身浅表淋巴结无

肿大。心界不大, 心律齐, 各瓣膜听诊区未闻及病理性杂音。胸廓正常, 双肺呼吸音粗, 未闻及干、湿啰音, 无胸膜摩擦音。腹部外形平坦, 无肌紧张, 无压痛及反跳痛, 肝、脾未扪及。全身多处可见散在红色皮疹, 高出皮面, 部分结痂, 口腔颊部黏膜可见溃疡。实验室检查: 血常规示白细胞计数(WBC)2.2×10⁹/L, 中性粒细胞比例(NE%)39.2%, 淋巴细胞比例(LY%)33.2%, 嗜酸性粒细胞比例(EO%)11.8%, 单核细胞比例(MO%)12.9%, 嗜碱性粒细胞比例(BA%)2.9%, 红细胞计数(RBC)4.28×10¹²/L, 血红蛋白(Hb)139 g/L, 血小板计数(PLT)15×10⁹/L。D-二聚体(D-D)563 ng/mL(参考范围: <255 ng/mL), 降钙素原(PCT)176 ng/L(参考范围: <50 ng/L), C 反应蛋白(CRP)9.5 mg/L(参考范围: <5 mg/L)。肝、肾功能, 血糖, 电解质, 肺炎衣原体、肺炎支原体抗体均未见异常。感染性标志物检测示抗 HIV 确认, 余阴性。诊断为: (1) AIDS; (2) 社区获得性肺炎; (3) 口腔溃疡; (4) 白细胞减少症; (5) 血小板减少症。转入感染科, 先后给予头孢西丁、哌拉西林、他唑巴坦抗感染, 溴己新祛痰, 补液、补充电解质, 口服利可君、咖啡酸片, 维生素 B₁₂ 升白细胞、血小板治疗, 患者仍有反复发热、头痛, 治疗效果不明显。行血液、脑脊液细菌培养和脑脊液常规检查, 脑脊液及血培养均培养出新型隐球菌。脑脊液常规: 无薄膜, 无色, 透明, 潘氏(Pandy)试验阴性, 葡萄糖 3.25 mmol/L, 氯化物 126 mmol/L, 蛋白定量 210 mg/L,