

DOI: 10.16781/j.0258-879x.2021.07.0830

· 病例报告 ·

## 病灶切除及皮质双极电凝热灼术治疗 Sturge-Weber 综合征 1 例报告

邓 舒, 车武强, 赵迁浩, 杨 雷\*

昆明医科大学附属儿童医院神经外科, 昆明 650031

[关键词] Sturge-Weber 综合征; 癫痫; 病灶切除术; 电凝热灼术

[中图分类号] R 743.4

[文献标志码] B

[文章编号] 0258-879X(2021)07-0830-03

### Focus resection and bipolar electrocoagulation and cauterization in treating Sturge-Weber syndrome: a case report

DENG Shu, CHE Wu-qiang, ZHAO Qian-hao, YANG Lei\*

Department of Neurosurgery, Children's Hospital Affiliated to Kunming Medical University, Kunming 650031, Yunnan, China

[Key words] Sturge-Weber syndrome; epilepsy; focus resection; electrocoagulation and cauterization

[Acad J Sec Mil Med Univ, 2021, 42(7): 830-832]

**1 病例资料** 患儿女, 10岁, 因“反复抽搐4年, 加重伴剧烈头痛半个月”于2019年6月1日收入我院。患儿4年前反复出现抽搐症状, 发作时表现为意识丧失、双眼向上凝视, 双手握拳, 牙关紧闭、口吐白沫。上述症状持续数十秒至数分钟, 后可自动缓解。曾就诊于综合性医院, 长期服用卡马西平、丙戊酸钠等抗癫痫药物, 抽搐症状控制不理想。近半个月来上述症状加重, 发作次数增加, 同时伴有头痛, 头痛为持续性剧烈钝痛, 以双侧额颞枕部为重, 休息后难以

缓解, 发作时常伴有呕吐症状, 严重影响患儿日常学习及生活质量。体格检查: 左额颜面部见鲜红斑痣, 指鼻试验、轮替试验及双侧闭目难立征阳性。学习能力下降。头颅CT示左枕部钙化病变(图1A)。MRI示左侧颞枕叶体积缩小、脑回挛缩, 脑沟增宽、加深, 左侧大脑中动脉及后动脉远端略细, 分支增多、迂曲(图1B)。眼科检查示双眼眼压和眼底正常。脑电图提示左侧颞顶枕部广泛棘波, 以颞枕部明显。术前诊断: Sturge-Weber 综合征。

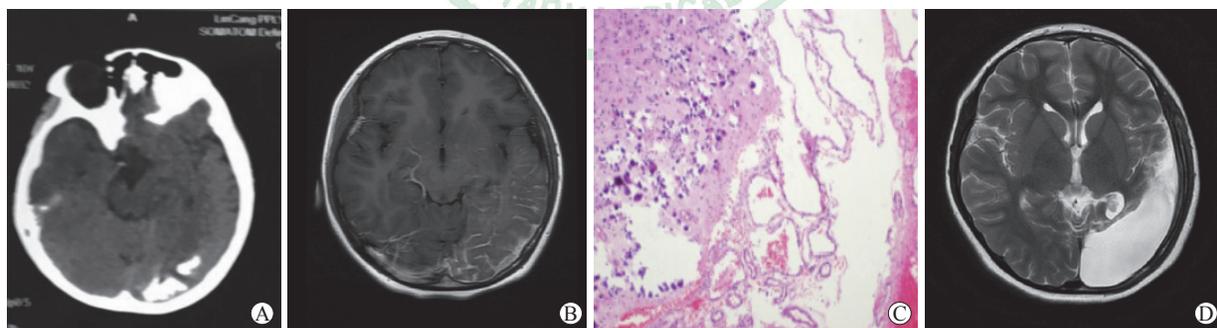


图1 Sturge-Weber 综合征患儿影像和病理学资料

A: 术前CT可见左枕部钙化病变; B: 术前MRI可见左侧颞枕叶体积缩小、脑回挛缩, 脑沟增宽、加深, 不对称性软脑膜强化, 左侧大脑中动脉及后动脉远端略细, 分支增多、迂曲; C: 术后病理可见皮质表层大量钙化灶, 表面血管增生, 部分扩张, 管壁增厚且厚薄不均, 局部血管壁钙化(苏木精-伊红染色, 200×); D: 术后12个月复查MRI示左颞枕叶见大片状长T2信号, 左侧脑室三角区增宽, 考虑术后改变。CT: 计算机断层扫描; MRI: 磁共振成像。

患者在我院神经外科接受经皮质脑电图监护下左颞枕病灶切除术, 接近功能区的软脑膜血管畸形给

予双极电凝灼烧及浅部皮质局部电凝灼烧, 切除萎缩及钙化脑组织, 保留重要功能区脑组织。术中用生理

[收稿日期] 2019-12-17

[接受日期] 2020-06-11

[作者简介] 邓 舒, 博士生, 主治医师。E-mail: abc5246953@163.com

\*通信作者( Corresponding author )。Tel: 0871-63309124, E-mail: yanglei@etyy.cn

盐水反复冲洗术腔,术后予以抗感染、抗癫痫治疗。术后病理学检查示:送检物见脑组织,伴大量钙化灶,脑组织表面血管增生、部分扩张,管壁增厚且厚薄不均,局部血管壁可见钙化(图1C)。术后1、3、6、9、12个月随访复查癫痫治疗预后 Engel 分级、学习认知能力,语言功能、心理评估、脑电图、CT 及 MRI (图1D)等,根据复查脑电图和丙戊酸钠血药浓度调整指导药物用量。患儿头痛及癫痫症状未再发作,目前已返校就读。

**2 讨论** Sturge-Weber 综合征与面部皮肤毛细血管或静脉畸形(鲜红斑痣)、脑和软脑膜血管畸形及包括青光眼和脉络膜静脉畸形在内的眼部畸形有关,又称脑颜面血管瘤病、脑三叉神经血管瘤病、颅面血管瘤病<sup>[1-2]</sup>。Schirmer<sup>[3]</sup>在1860年首次描述了面部血管瘤和眼球突出症之间的关系,Sturge<sup>[4]</sup>于1879年最先提出患者癫痫发作可能与脑内存在和面部相似的血管瘤有关,Weber<sup>[5]</sup>于1922年首先使用X线检查发现脑内有异常钙化灶及颅内明显的“花斑”样病变。1935年Bergstrand教授结合了Sturge和Weber两位学者的研究成果,首次将该病命名为Sturge-Weber综合征并沿用至今<sup>[6]</sup>。

Sturge-Weber 综合征散发、罕见,目前缺乏可靠的流行病学资料。有颜面血管畸形(鲜红斑痣)而无癫痫症状的患儿常就诊于皮肤科等相关科室,而未系统地行神经功能(包括头颅MRI)检查,因此其发病率可能被低估。该病无明显的性别差异,但是否存在家族遗传性仍存在争议<sup>[7]</sup>。目前已知Sturge-Weber综合征和孤立的鲜红斑痣都是由鸟嘌呤核苷酸结合蛋白q多肽(guanine nucleotide binding protein q polypeptide, *GNAQ*)基因的体细胞嵌合突变(R183Q)引起的,该基因编码G蛋白的亚单位Gaq<sup>[8]</sup>。Sturge-Weber综合征的发病机制可能为软脑膜异常发育的血管血流异常引起神经元缺氧,进而导致病变部位大脑皮质坏死、神经细胞脱髓鞘、神经胶质细胞增生、血栓形成、血管壁钙化变性、脑组织萎缩及一系列并发症<sup>[9]</sup>。

Sturge-Weber 综合征临床表现为脑血管瘤同侧面面部三叉神经分布区有鲜红斑痣,大多有癫痫、偏瘫、智力低下、认知障碍、头痛、斜视、青光眼等症状。癫痫是Sturge-Weber综合征患者最常见的症状,单侧软脑膜毛细血管畸形的患者中约70%伴有癫痫发作,双侧软脑膜毛细血管畸形的患者中约90%伴有癫痫发作<sup>[10]</sup>。Raches等<sup>[11]</sup>的研究结果显示,有癫痫发作

的Sturge-Weber综合征患儿接受特殊教育的比例是无癫痫发作患儿的10倍。学习能力降低和认知功能、行为异常在Sturge-Weber综合征患儿中亦常见<sup>[12]</sup>。本例患儿以癫痫和头痛为主要症状,同时伴有学习能力低下,与上述症状相符。

在影像学上,Sturge-Weber综合征CT影像通常表现为受累皮质不同程度斑片样、脑回样钙化,尚未发生钙化者CT征象通常为阴性;MRI的T1、T2加权像能显示病变区脑实质、脑萎缩,增强扫描能评估软脑膜血管瘤畸形的范围和程度,磁敏感加权成像对显示静脉畸形非常灵敏,因此,MRI在Sturge-Weber综合征确诊、评估疾病严重程度、跟踪脑受累进展等方面有重要意义<sup>[13]</sup>。本例患儿临床症状与CT、MRI影像学表现与上述符合,不难确诊。

Sturge-Weber 综合征通常分为3型: I型,面部及软脑膜血管瘤,可能有青光眼; II型,面部血管瘤,无颅内病变,可能有青光眼; III型,仅有软脑膜血管瘤,通常没有青光眼<sup>[14]</sup>。本例患儿存在左侧颜面部及左侧颞枕部软脑膜血管瘤,眼科检查双眼压正常,属于I型。但此类分型对于患儿的治疗无明显指导意义。

Sturge-Weber 综合征伴有药物难治性癫痫症状时,手术是控制药物难治性癫痫的最佳手段,常用术式为病灶切除术、患侧多脑叶切除术、大脑半球切除术、皮质双极电凝热灼术等。单纯的大脑半球切除术因术后致死、致残率高,目前已较少使用<sup>[2]</sup>。本例患儿频发癫痫及严重头痛症状,日常生活不能自理,药物难以控制,因此选择手术治疗。影像学提示其病变位于左侧颞枕部,术前脑电图提示致痫灶范围与影像学病灶范围大致相同。术中采用皮质脑电图监测,辅助确定切除范围及边界,避开患儿脑功能区,对于接近功能区的软脑膜血管畸形给予双极电凝热灼术烧灼异常血管网,减少畸形血管血供,并通过局部电凝烧灼破坏浅部皮质致痫传导网络,最大程度地保留功能区脑组织。术后继续规律服用抗癫痫药物,根据复查脑电图、丙戊酸钠血药浓度调整指导药物用量。目前患儿术后癫痫及头痛症状未再发作,不影响日常生活,已能正常上学。

综上所述,Sturge-Weber 综合征常伴有癫痫症状,应综合评估,个体化治疗。当药物难治性癫痫严重影响日常生活及学习时,应选择手术治疗,手术目的在于有效控制药物难治性癫痫症状发作,提高患儿的生

活质量,同时最大程度地保护功能区脑组织,减少术后致死、致残风险。该病散发、少见,有待建立临床数据库进行多中心临床试验,以了解其病因及发生机制,并对治疗效果进行前瞻性和回顾性研究,进一步探讨规范的治疗方法。

### [参考文献]

- [1] 田钧,张兰田,李侠,王彦刚,费舟. Sturge-Weber综合征四例并文献复习[J]. 中华神经外科杂志, 2015, 31: 283-285.
- [2] COMI A M. Presentation, diagnosis, pathophysiology, and treatment of the neurological features of Sturge-Weber syndrome[J]. *Neurologist*, 2011, 17: 179-184.
- [3] SCHIRMER R. Ein fall von teleangiectasie[J]. *Graefes Arch Ophthalmol*, 1860, 7: 119-121.
- [4] STURGE W A. A case of partial epilepsy apparently due to a lesion of one of the vaso-motor centres of the brain[J]. *Trans Clin Soc Lond*, 1879, 12: 162-167.
- [5] WEBER F P. Right-sided hemi-hypotrophy resulting from right-sided congenital spastic hemiplegia, with a morbid condition of the left side of the brain, revealed by radiograms[J]. *J Neurol Psychopathol*, 1922, 3: 134-139.
- [6] WEBER F. Rare diseases and some debatable subjects [M]. London: Staples Press Limited, John Bale Medical Publications Ltd., 1946: 9-11.
- [7] LUAT A F, JUHÁSZ C, LOEB J A, CHUGANI H T, FALCHEK S J, JAIN B, et al. Neurological complications of Sturge-Weber syndrome: current status and unmet needs[J]. *Pediatr Neurol*, 2019, 98: 31-38.
- [8] COMI A M, SAHIN M, HAMMILL A, KAPLAN E H, JUHÁSZ C, NORTH P, et al; 2015 Sturge-Weber Syndrome Research Workshop. Leveraging a Sturge-Weber gene discovery: an agenda for future research[J]. *Pediatr Neurol*, 2016, 58: 12-24.
- [9] SUDARSANAM A, ARDERN-HOLMES S L. Sturge-Weber syndrome: from the past to the present[J]. *Eur J Paediatr Neurol*, 2014, 18: 257-266.
- [10] CHO S, MAHARATHI B, BALL K L, LOEB J A, PEVSNER J. Sturge-Weber syndrome patient registry: delayed diagnosis and poor seizure control[J/OL]. *J Pediatr*, 2019, 215: 158-163.e6. DOI: 10.1016/j.jpeds.2019.08.025.
- [11] RACHES D, HISCOCK M, CHAPIESKI L. Behavioral and academic problems in children with Sturge-Weber syndrome: differences between children with and without seizures[J]. *Epilepsy Behav*, 2012, 25: 457-463.
- [12] LUAT A F, BEHEN M E, CHUGANI H T, JUHÁSZ C. Cognitive and motor outcomes in children with unilateral Sturge-Weber syndrome: effect of age at seizure onset and side of brain involvement[J]. *Epilepsy Behav*, 2018, 80: 202-207.
- [13] DE LA TORRE A J, LUAT A F, JUHÁSZ C, HO M L, ARGERSINGER D P, CAVUOTO K M, et al. A multidisciplinary consensus for clinical care and research needs for Sturge-Weber syndrome[J]. *Pediatr Neurol*, 2018, 84: 11-20.
- [14] ROACH E S. Neurocutaneous syndromes[J]. *Pediatr Clin N Am*, 1992, 39: 591-620.

[本文编辑] 孙岩