

• 病例报道 •

婴儿恶性高脂血症一例

冯学斌 胡维诚^① 张士增^② 刘凤^③ 李莉^① 朱玉琴

(滨州医学院儿科教研室, ③病理生理学教研室, 滨州 256603)

患儿男性, 36天, 住院号106942, 系第一胎, 第一产, 足月顺产, 母乳喂养。自出生后第10天出现脐带轻度渗血, 第20天出现咳嗽气喘, 大便呈黑褐色稀便, 每日2~3次, 量中等。当地医院抽血发现血清呈白色而转院。体格检查: 体温38℃, 脉搏130次/分, 呼吸45/分, 体重5kg, 发育正常, 重度贫血貌, 面部散在小米粒大小黄色丘疹, 巩膜无黄染, 双肺可闻及痰鸣音; 心率快, 心尖区可闻Ⅲ/Ⅵ级收缩期杂音, 肝脏肋下3.5cm, 质韧, 脾脏肋下1.5cm, 质较韧, 四肢未见异常。实验室检查: 血红蛋白无法比色, 红细胞 $1.96 \times 10^{12} \cdot L^{-1}$; 白细胞 $15.8 \times 10^9 \cdot L^{-1}$, 淋巴细胞占0.90; 血小板 $20.5 \times 10^9 \cdot L^{-1}$, 试管法凝血时间 $>20 \text{ min}$, 网织红细胞计数1.5%, 大便潜血(++)。空腹血清外观呈白色乳状, 4℃静止过夜, 未见“奶油盖”层, 血清甘油三酯 $50 \text{ mmol} \cdot L^{-1}$, 总胆固醇 $10.3 \text{ mmol} \cdot L^{-1}$ (630 mg/dl), 高密度脂蛋白胆固醇及低密度脂蛋白胆固醇均未测出; 载脂蛋白AⅠ极微量, 载脂蛋白B100 $0.105 \text{ g} \cdot L^{-1}$, 载脂蛋白CⅡ $0.15 \text{ g} \cdot L^{-1}$; 血清IgG $<0.15 \text{ g} \cdot L^{-1}$, IgA $<0.025 \text{ g} \cdot L^{-1}$, IgM $<0.02 \text{ g} \cdot L^{-1}$, 补体C₃ $0.70 \text{ g} \cdot L^{-1}$ 。入院后予以吸氧、抗感染、止血剂及输血等支持治疗, 病情无改善, 自动出院, 于出生后50天死亡。

患儿父母身体健康, 非近亲结婚, 但为同村同姓。患儿祖父、大姑眼部有明显角膜环, 但无黄色瘤, 亦无高血压、冠心病等病史。患儿父母血清甘油三酯轻度增高、患儿祖父血清总胆固醇轻度增高, 患儿父母、大姑载脂蛋白AⅠ浓度约为正常值半量($0.40 \sim 0.55 \text{ g} \cdot L^{-1}$, 正常参考值 $1.22 \pm 0.17 \text{ g} \cdot L^{-1}$); 患儿祖父及父亲载脂蛋白B₁₀₀分别为3.0和 $2.64 \text{ g} \cdot L^{-1}$ (正常参考值为 $0.93 \pm 0.18 \text{ g} \cdot L^{-1}$)。

讨论 婴儿恶性高脂血症 (malignant hyperlipemia in infancy) 是一种极为罕见的临床综合征, 其主要表现为高甘油三酯血症、肝脾肿大、严重全血细胞减少、网

状内皮细胞有大量脂质浸润, 很快因继发感染而死亡。Hagberg等^[1]于1964年首次报告一个家庭中姐弟2人分别因患该病于生后15和9周死亡, 经检索, 迄今国外共有3例报道, 国内尚未见本病报道。本例患儿有严重高甘油三酯血症, 红细胞、白细胞和血小板均明显减少, 呈重度贫血且伴消化道出血, 肝脾明显肿大, 并伴肺部感染, 于生后7周死亡, 完全符合婴儿恶性高脂血症的诊断标准^[2], 唯未能进行病理学检查。但患儿面部有黄色瘤、肝脾肿大、且质地韧均提示有大量脂肪细胞浸润。此外, 本例患儿尚有载脂蛋白AⅠ缺乏, 血清IgG、IgA和IgM三种免疫球蛋白均极低等特点, 是以往未曾报道过的。

该病发病有明显家族性, 其遗传方式尚未明确。本例患儿父母虽非近亲配偶, 但同村同姓, 其子女遗传性疾病的机率是高的。从患儿及部分亲属血脂分析发现, 患儿载脂蛋白AⅠ缺乏, 而其父母及大姑载脂蛋白AⅠ仅为正常值的半量, 提示该病可能属常染色体隐性遗传病, 且与载脂蛋白AⅠ基因异常有关。患儿载脂蛋白B100明显减低而其父亲及祖父B100呈显著增高, 也是本病特点之一。

本病临床上应与脂蛋白脂酶缺乏症相鉴别, 后者亦称家族性高乳糜微粒血症或原发性高脂蛋白血症Ⅰ型, 亦可出现严重高甘油三酯血症、肝脾肿大等, 但不伴有全血细胞减少、出血等症状, 预后较好, 婴儿期发病极少见, 大多在青春期后才出现症状。

参考文献

- 1 Hagberg B, Hultquist G, Sevennerholm L, et al. Malignant hyperlipemia in infancy. *Am J Dis Child*, 1964, 107:267~276
- 2 Havel RJ, Goldstein JL, Brown MS, et al. Lipoproteins and lipid transport. In Bondy PK, et al (ed). *Metabolic control and Disease*. 8th ed, Philadelphia WB Saunders company, 1980:394~420

(本文1995-04-27收到)

①山东大学病理生理学教研室, 济南 250012。

②滨州地区卫生防疫站