

· 短篇 ·

## 高 IgE 综合征 1 例

贺爱娟<sup>1,2</sup>, 吴然<sup>2</sup>, 贾敏<sup>2</sup>, 杨茂<sup>2</sup>, 范瑞强<sup>3</sup>

[中图分类号] R 725.9 [文献标识码] B [文章编号] 1001-7089(2019)06-0726-02

[DOI] 10.13735/j. ejdv. 1001-7089. 201807102

## 1 临床资料

患儿女, 9岁, 全身反复丘疹、脓疱并糜烂 8<sup>+</sup>年, 加重 10 余天。8<sup>+</sup>年前患者感冒后双腋下、外阴及肛周见红色丘疹伴瘙痒, 经治疗(具体不详)后好转, 此后每次感冒均见皮疹并渐加重。10 余天前无诱因, 患者皮疹加重伴咳嗽、咯痰就诊于本院。体检: 生命体征平稳, 体重 18 kg, 双肺可闻及湿啰音。双腹股沟可扪及肿大淋巴结 10 枚, 活动度可, 压痛, 余(-)。皮肤科情况: 头部见黄豆至蚕豆大小红色丘疹, 孤立, 触痛, 部分结痂, 散见黄豆大小凹陷性瘢痕。左耳见糜烂面, 其上淡黄色痂壳。右下眼睑缘见粟粒大小结节。双腋下见鹌鹑蛋大小结节、瘢痕, 皮温正常, 部分融合, 部分扪及囊性感, 无破溃, 挤压未见分泌物(图 1)。会阴及肛周见浸润性暗红色斑块, 边界不清, 其上见丘疹、鳞屑、抓痕及血痂(图 2)。辅助检查: IgE 4540 KIU/L, 复查 IgE 3 000 KIU/L(0~165 KIU/L)。基因测序报告: DOCK8 基因第 11~25 号外显子存在纯合缺失。胸部 CT: 双

肺见片状、云絮状、斑点状及条索状密度增高影, 密度欠匀, 边缘欠清, 局部见胸膜反应。右肺中叶支气管狭窄, 纵膈内见肿大淋巴结。腋下结节穿刺物培养: 金黄色葡萄球菌。痰培养: 流感嗜血杆菌。血常规: WBC  $14.46 \times 10^9/L$ , EO% 57.3%, EO  $8.28 \times 10^9/L$ 。生化: 总蛋白 89.60 g/L, 球蛋白 49.00 g/L, ALT 285.40 U/L, AST 288.00 U/L, ALP 956.80 U/L, GGT 729.40 U/L。自身免疫性肝病抗体: 正常。T-sopt、PPD、结核抗体、痰抗酸杆菌涂片及纤刷物利福平耐药基因检测均阴性。血沉 89.00 mm/h。皮损组织病理示: 表皮角化过度及角化不全, 局部区域角质层内见中性粒细胞聚集, 棘层细胞增生伴海绵水肿, 上皮脚向下延伸, 真皮浅层血管、汗腺及毛囊周围见炎细胞浸润(以淋巴细胞及嗜酸性粒细胞为主, 尤其毛囊周围嗜酸性粒细胞聚集较多)(图 3)。结合临床表现及辅助检查, 诊断为高 IgE 综合征。治疗予人免疫球蛋白注射液静脉滴注, 抗感染, 保肝等。经治疗皮疹好转, 肝功能恢复正常。



图 1 患儿右侧腋下皮损; 图 2 患儿肛周皮损

[作者单位] 1. 广州中医药大学第二临床医学院, 广东 广州 510080; 2. 贵阳中医学院第一附属医院, 贵州 贵阳 550001; 3. 广东省中医院, 广东 广州 510080

[通讯作者] 范瑞强, E-mail: fanrq54@126.com

[网络首发时间] 2019-04-23 10:22 [网络首发地址] <https://doi.org/10.13735/j. ejdv. 1001-7089. 201807102>

<http://pfbxzz.paperopen.com>

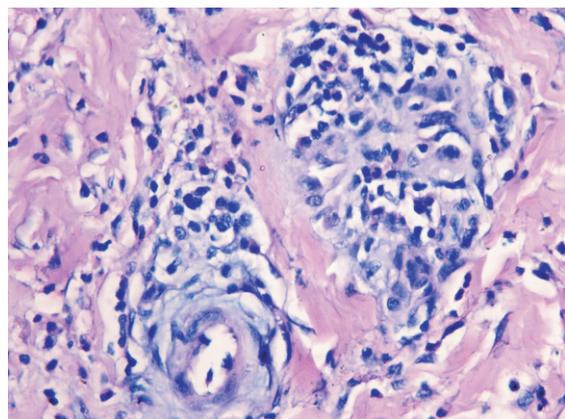


图 3 血管周围见较多嗜酸性粒细胞浸润 (HE ×400)

## 2 讨论

高 IgE 综合征 (hyperimmunoglobulinemia E syndrome, HIES), 又称 Job 综合征, 是一种罕见的常染色体遗传病, 其特点为异位性皮炎样损害, IgE 增高, 中性粒细胞趋化功能障碍及反复化脓性感染及肺部感染, 多发病于婴儿<sup>[1]</sup>。根据美国国立卫生研究院制定的 HIES 评分系统<sup>[2]</sup>, 评分 > 40 可临床诊断, 该患者评分为 42 分。此病病因不明, 目前认为多数为常染色体显性遗传 (AD), 与 STAT3 基因突变有关; 少部分为常染色体隐性遗传 (AR), 与 DOCK8 基因突变相关<sup>[3]</sup>。此患者基因检测提示, DOCK8 基因第 11 ~ 25 号外显子存在纯合缺失, 属于 (AR) -HIES, 与 (AD) -HIES 相比, AR-HIES 表现为反复病毒和细菌感染, 严重的过敏反应及早发恶性肿瘤, 感染症状更为严重, 幼年病死率更高, 而 IgE 水平仅为轻至中度升高<sup>[3]</sup>。此患者 IgE 水平明显升高。HIES 表现为慢性湿疹样改变, 剧烈瘙痒, 继发葡萄球菌化脓性感染, 表现为疖、痈及“寒性”脓肿; 可见毛囊炎, 耳、头、腹股沟可有脓疱、结痂、脱

屑、睑缘炎等; 有反复的上呼吸道感染及肺炎, 甚至发生肺部器质性病变。此患儿婴儿期发病, 父母系亲表兄妹; 头部毛囊炎见瘢痕形成, 腋下见“寒性”脓肿, 分泌物培养出金黄色葡萄球菌, 会阴及臀部见红斑、斑块、脱屑及结痂, 腹股沟及纵膈淋巴结肿大, 反复肺部感染, 且逐渐加重, 痰培养出流感嗜血杆菌; IgE 明显升高, 嗜酸性粒细胞比值及绝对值明显升高, 基因检测提示 DOCK8 基因缺陷, 符合高 IgE 综合征。本病需与特应性皮炎 (AD) 相鉴别。AD 常有过敏性疾病的家族史及个人史; 皮疹多发于面部、四肢、肘窝、腘窝; IgE 水平有升高但不显著; 无特殊的皮肤深部脓肿、肺炎等感染病史, 无骨骼、牙齿、血管、神经系统等病理改变<sup>[4]</sup>。HIES 皮疹多发于头、腋下、腹股沟及会阴部, IgE 明显升高, 多伴有反复的皮肤及肺部感染。本病对抗生素不敏感, 目前尚无特效疗法, 主要为对症治疗。本例患者予免疫球蛋白静脉滴注, 疗效尚可, 但病情易反复。

## [参 考 文 献]

- [1] 赵辨. 中国临床皮肤病学 [M]. 南京: 江苏科学技术出版社 2010: 979 - 980.
  - [2] Grimbacher B, Schäffer AA, Holland SM, et al. Genetic linkage of hyper-IgE syndrome to chromosome [J]. Am J Hum Genet, 1999, 65(3): 735 - 744.
  - [3] 杨芝, 杨军, 赵晓东. 高 IgE 综合征研究进展 [J]. 中国实用儿科杂志 2018, 33(1): 72 - 75.
  - [4] Farmand S, Sundin M. Hyper-IgE syndromes recent advances in pathogenesis, diagnostics and clinical care [J]. Curr Opin Hematol 2015, 22(1): 12 - 22.
- [收稿日期] 2018-07-19 [修回日期] 2018-10-26