

· 短篇 · 罕见病 ·

## VII型先天性皮肤发育不全一例报告

谢春兰 洪银燕\*

黄山市人民医院新生儿科(安徽 黄山 245000)

【关键词】先天性皮肤发育不全; 伤口护理; 新生儿

【中图分类号】R72

【文献标识码】D

DOI:10.3969/j.issn.1009-3257.2025.10.005

## A Case Report of Type VII Congenital Skin Hypoplasia and Literature Review

XIE Chun-lan, HONG Yin-yan\*

Department of Neonatology, Huangshan City People's Hospital, Huangshan 245000, Anhui Province, China

Keywords: Aplasia Cutis Congenita; Wound Care; Neonate

先天性皮肤发育不全(aplasia cutis congenita, ACC)是一种罕见的疾病,最早是由1767年的Cordon描述,其特征是局部或广泛的表皮、真皮和偶尔的皮下组织缺失<sup>[1]</sup>。我科2017年11月份收治1例Ⅶ型ACC患儿,报告如下并对相关文献进行回顾性分析。

## 1 病史简介

患儿,男,足月儿,于2017年10月27日因“生后发现双下肢部分皮肤缺失”入院,胎龄39+2周,剖宫产。Apgar评分:1分钟10分,5分钟10分,出生体重2900g。其母孕期平顺, G2P2,否认孕期用药史、否认上呼吸道感染、发热史、传染病检查阴性。

入科时神志清楚,反应好,呼吸平稳,面色红润,双下肢部分皮肤部分缺失范围5×10cm,创面鲜红湿润呈半透明的带血管的筋膜平面,触之易出血。缺损边缘有真皮层残留,缺损边界清楚,无明显渗出,唇周及四肢末梢正常(图1)。

患儿于暖箱内治疗,早期渗液较多时,待敷料潮湿时更换敷料,后期创面渗出明显减少,待敷料稍干燥变硬时,更换敷料。每天换药注意观察皮肤缺失的面积,创面组织的颜色,有无分泌物,有无特殊气味、疤痕进展程度等。3d后创面露出鲜红肉芽组织,继续换药7d后可见创面边缘的皮肤开始上皮化生长,疤痕组织开始形成,呈暗红色,创面逐渐缩小。创面感染得到控制,继续予抗感染支持治疗并定期换药。操作时先清洁洗手,戴无菌手套,操作过程按无菌操作原则,注意动作轻柔,做好保暖,先局部用1:100苯扎溴铵消毒液清创消毒,后予以生理盐水冲洗,再予以磺胺嘧啶银乳膏外涂,直接接触创面的用无菌凡士林纱布包扎,外层予以干纱布包扎。换药1月后皮损部位大部分完成上皮化。抗感染治疗7d中患者体温、

血细胞计数均在正常范围内,治疗期间分泌物结果连续2次阴性。注意观察渗液多少、颜色及有无异味,完善微生物学检查+药敏试验,监测电解质,防止电解质紊乱的发生。治疗期间注意观察创面有无真菌集落及菌斑。治疗10个月后随访,患儿双下肢外观可见皮肤色素沉着,未见毛发(图2)。

## 2 讨论

ACC是一种罕见的先天性皮肤发育异常疾病,它可以累及皮肤下的骨骼、硬脑膜、甚至矢状金星窦。欧洲一项16个国家1998至2017年人口调查发现,ACC发病率为5.1/100000,新生儿,男女比例1.27:1<sup>[2]</sup>。

先天性皮肤发育不全可以发生在身体的任何部位,头皮是最常见的部位,约80%~90%的病例缺陷发生在头皮上,病变部位可表现为膜性或者非膜性。膜性病损呈现小的圆形到椭圆形穿孔区,表面萎缩、有光泽、膜状,有或没有发圈;非膜性病损呈较大的不规则星状缺陷,愈合后表面呈疤痕状,夹杂着保留皮肤附属物的区域。组织学检查显示除真皮缺乏胶原纤维外,没有正常的皮肤结构,如毛囊、皮脂腺和汗腺<sup>[3]</sup>。在大约15%到30%的病例中,先天性皮肤发育不全可伴有颅骨或硬脑膜下的缺陷,暴露大脑和矢状窦,这种病变增大了感染、矢状窦血栓形成、出血等风险<sup>[4]</sup>。非头皮性先天性皮肤发育不全病变主要累及躯干和/或四肢;通常很大,两侧对称;并常伴有大疱性表皮松解症<sup>[5]</sup>。

这种先天性皮肤病可以作为孤立的情况发生,或可与其他遗传综合征共存。如Adams-Oliver Setleis综合征、13-三体综合征Anderson-Hollister-Szalay综合征、johnson - blizzard综合征、Golt综合征<sup>[6]</sup>。ACC往往还合并其他器官的畸形发育如如动脉导管未闭、气管食管瘘、大疱性表皮松解症、肢体畸

【第一作者】谢春兰,女,主管护师,主要研究方向:新生儿护理。E-mail: 18255935829@163.com

【通讯作者】洪银燕,女,主管护师,主要研究方向:新生儿护理。E-mail: dt330605700@163.co

形、唇腭裂和肾脏畸形等<sup>[7]</sup>；因此在出现先天性皮肤发育不全时，彻底检查患者是否伴有先天性疾病是至关重要的。

ACC发病机制目前还不清楚，发生的可能经历了两种步骤：(1)皮肤层发育的破坏或失败，包括表皮、真皮层和皮下脂肪；(2)除了被破坏的皮肤，其他部位的皮肤在宫腔内其他部位仍正常发育<sup>[8]</sup>。导致ACC发展的可能的原因有胎盘梗塞、致畸物质：甲基咪唑、米索前列醇、可卡因、甲氨蝶呤等、宫内感染、双胞胎的宫内死亡外伤和神经管缺陷，还有BMS1基因突变有关。目前，根据ACC发病特征Frieden将其分成9种临床亚型<sup>[9]</sup>。据报道，ACC死亡率在20%到55%之间。与头皮大面积ACC相关，通常继发于矢状窦出血、手术并发症、感染或相关先天性缺陷。在Ⅶ型ACC患儿中，尽管有时受累面积很大，但死亡率明显较低，因为这种受累主要集中在较低风险部位(躯干和近端)<sup>[10]</sup>。

先天性皮肤发育不全的治疗类型和手术时机仍然存在争议，因为保守和手术方法都有风险。保守治疗使患者面临先天性皮肤发育不全创面干燥坏死、上矢状窦血栓形成、出血、感染和创面愈合缓慢的风险。相比之下，手术干预有麻醉风险、大出血、皮瓣坏死、植皮丢失、感染和供区发病的风险<sup>[11-13]</sup>。

Humphrey认为病变直径小于4cm且无骨受累者可保守治疗。如果病损大于4cm或有骨缺损，则建议手术干预。躯干或四肢的病变建议保守处理，但如果病变非常大或涉及关节，建议手术干预，以避免功能限制或非常大的疤痕<sup>[14]</sup>。

Santos等回顾性分析48例ACC患儿治疗的文献资料，33例接受手术治疗，并发症发生率为13.6%，包括皮瓣坏死、感染、出血、脑疝和脑积水。在这些病例中，1例保守治疗的患儿死亡，与出血有关，1例手术治疗的患儿死亡<sup>[15]</sup>。

Morrow等回顾性分析14例Ⅶ型ACC病例，其中11例患儿采取在暴露部位使用抗菌剂磺胺嘧啶银，然后分别使用凡士林纱布、干纱布和自粘纱布。该方案旨在最大限度地减少液体流失和微生物暴露是伤口护理的这种保守的治疗方式。在这11

例患者中，除了一例患者因为菌血症的发生，转为皮肤移植手术治疗。其他患儿的创面均发现顺利的再上皮化并形成瘢痕组织。这些患儿病变重新上皮化平均需要6周，形成萎缩性疤痕平均需要3~4个月<sup>[16]</sup>。刘燕等认为10%以下创面保守治疗能达到理想创面愈合效果，但处理中需完整保留其表面覆盖的膜；10%以上创面由于愈合时间较长为避免并发症发生建议大张刃厚植皮封闭；伴颅骨缺损创面不需处理骨缺损<sup>[17]</sup>。

Hui等采用患儿右腹股沟处皮肤培养，成功的为一位新生儿全身皮肤缺损37%，分次进行表皮自体移植，病变范围涉及头皮、颈部、四肢近端并累及躯干。术前和术后采取接触预防措施，预防性抗生素和真菌预防，并仔细注意液体管理，细致彻底的伤口护理，预防移植植物裂开和感染是治疗的重点<sup>[18]</sup>。

对于非头皮面积较大的患儿，一些研究者认为对皮损大于3到4厘米应进行手术干预。一些研究发现病损达到8~12厘米的患者单独使用保守治疗也可成功<sup>[19]</sup>。本例患儿入院后经科室讨论后认为先天性皮肤发育不全是一种潜在的危及生命的疾病，需要有效的治疗方案，患儿皮肤缺损面积大，且涉及膝关节平面皮肤，如果治疗过程中出现疤痕形成可能会导致膝关节的活动障碍。虽然保守和手术治疗的都存在一定的风险，我们认为双下肢皮肤缺失是并发症发生低风险部位，初步制定了保守的治疗方法治疗患儿。我们认为对于接受保守治疗的患者创面护理，有继发感染的风险和电解质紊乱的风险，需要密切观察及监测电解质、血常规的变动，并注意关注上皮化进程。如果发生创面大量渗液、上皮化停滞和感染等病情变化时，应改变治疗策略，转为外科手术治疗。

Ⅶ型ACC在临床不常见，我们应能识别该疾病关键特征和可选择治疗方式。人员应掌握新生儿先天性皮肤发育不全相关知识，熟悉其创面皮肤的护理。护理期间密切观察患者病情，了解治疗过程中可能出现的情况，及时发现，及时治疗。加强感染控制，严格无菌操作。重视患儿治疗期间热量及营养的摄入。



图1 图1A~图1B: 出生时皮肤缺损情况。图2 图2A~图2B: 治疗后10月患儿皮肤恢复情况。

(参考文献下转第 13 页)

