

结节性硬化 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文  
[https://www.100test.com/kao\\_ti2020/307/2021\\_2022\\_\\_E7\\_BB\\_93\\_E8\\_8A\\_82\\_E6\\_80\\_A7\\_E7\\_c22\\_307116.htm](https://www.100test.com/kao_ti2020/307/2021_2022__E7_BB_93_E8_8A_82_E6_80_A7_E7_c22_307116.htm) 名称结节性硬化所属  
科室神经内科病理脑、脊髓，到处可见到不少坚实小结。系  
由原始的神神经胶质增生所致，有多核的巨大细胞，可发生囊  
性变或钙盐沉积。常伴发脑血管畸形、神经胶质瘤、脑膜瘤  
和错构瘤。面痣并非真的皮脂腺瘤，而是起源于皮下组织内  
的终末神经纤维、增生的结缔组织和血管。可伴发视网膜晶  
体瘤、视神经胶质瘤、心脏横纹肌瘤、其他脏器肿瘤和骨骼  
畸形等。临床表现本病呈常染色体显性遗传，有遗传异质性  
，由9q34 . 1-q34 . 2、11q14-q23或12q22-q24 . 1座位的基因突  
变所致。显性遗传，多数为散发病例。大多在10岁前发生癫  
痫和智能减退，个别可全无症状而仅在病理检查时证实。通  
常首发局限性或全身性的运动性发作而无脑局灶损害体征，  
有的以婴儿痉挛起病。智力进行性衰退，严重程度不一。最  
早出现的皮损为躯干和肢体的脱色斑（depigmented nevi），  
稍迟才出现特征性的面痣，对称性地分布于双颧和鼻部，呈  
黄色或橘红色，大小约1~10mm不等，在发育期最明显。尚  
可有表面粗糙的鲨革皮斑，牛奶咖啡色斑和指（趾）甲下神  
经纤维瘤，提示本病与神经纤维瘤病在遗传学上相关。眼底  
检查可见视网膜晶体瘤。伴颅内肿瘤时可出现脑局灶症状与  
颅内压增高。诊断癫痫、智能减退和非凡面痣为具有诊断意  
义的三个症状。可依据面痣与其他能引起婴幼儿癫痫和智能  
障碍的疾病相鉴别。头颅摄片见到分布在脑室四周的钙化斑  
或CT显示脑室壁室管膜下小结节均可确诊。治疗应积极控制  
癫痫发作。对伴发的颅内肿瘤治疗同脑瘤。 100Test 下载频道

开通，各类考试题目直接下载。详细请访问 [www.100test.com](http://www.100test.com)