

# 颅脑皮肤增多症的临床与影像学表现

## ——附1例报道并文献复习

彭浩, 程光森\*

广东医科大学第一临床医学院, 广东 湛江

收稿日期: 2026年3月9日; 录用日期: 2026年4月3日; 发布日期: 2026年4月13日

### 摘要

本研究报告了一例9月余女婴的颅脑皮肤脂肪增多症(ECCL)病例, 该患儿因发作性抽搐就诊。临床查体发现其右侧额颞部有淡黄色斑块、皮肤增厚, 且右眼结膜有灰黄色隆起肿物。MRI检查提示右侧大脑半球发育不良、右侧岩骨部脂肪瘤、右侧颞极蛛网膜囊肿等特征性病变。综合上述临床表现和影像学结果, 患儿最终临床确诊为ECCL。颅脑皮肤脂肪增多症是一种极为罕见的先天性神经皮肤综合征, 临床主要表现为皮肤、眼部和中枢神经系统异常。影像学检查对于ECCL患者早期诊断和全面评估具有重要临床价值, 临床医生需提高对该疾病的认识。

### 关键词

颅脑皮肤脂肪增多症, 磁共振成像, 颅内脂肪瘤, 先天性大脑发育畸形

# Clinical and Imaging Manifestations of Encephalocraniocutaneous Lipomatosis

## —A Case Report and Literature Review

Hao Peng, Guangsen Cheng\*

The First School of Clinical Medicine, Guangdong Medical University, Zhanjiang Guangdong

Received: March 9, 2026; accepted: April 3, 2026; published: April 13, 2026

### Abstract

This study reports a case of Encephalocraniocutaneous Lipomatosis (ECCL) in a 9-month-old female infant who presented with paroxysmal convulsions. Physical examination revealed pale yellow

\*通讯作者。

plaques and skin thickening in the right frontotemporal region, as well as a grayish-yellow raised mass on the right conjunctiva. MRI examination demonstrated characteristic lesions, including dysplasia of the right cerebral hemisphere, a lipoma in the right petrous region, and an arachnoid cyst in the right temporal pole. Based on these clinical manifestations and imaging findings, the patient was clinically diagnosed with ECCL. Encephalocraniocutaneous Lipomatosis is an extremely rare congenital neurocutaneous syndrome characterized primarily by cutaneous, ocular, and central nervous system anomalies. Imaging examinations are of significant clinical value for the early diagnosis and comprehensive assessment of ECCL patients, and clinicians should enhance their awareness of this disease.

## Keywords

Encephalocraniocutaneous Lipomatosis, Magnetic Resonance Imaging, Intracranial Lipoma, Congenital Cerebral Malformation

Copyright © 2026 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

## 1. 引言

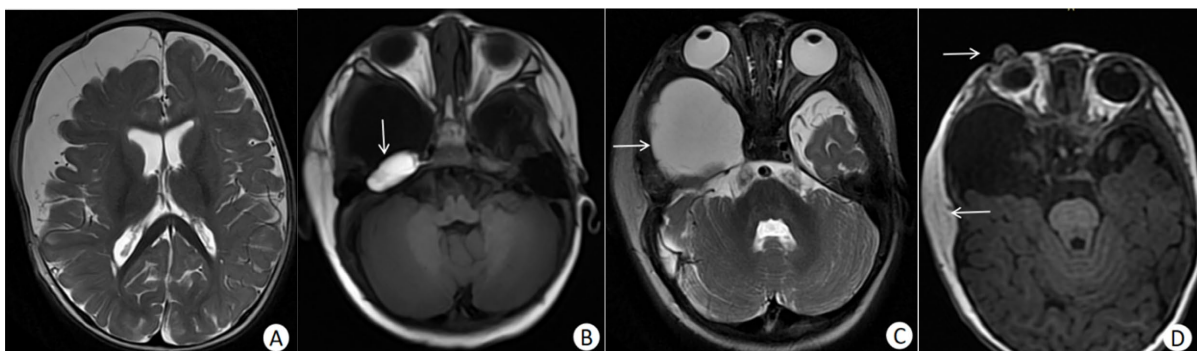
颅脑皮肤脂肪增多症(Encephalocraniocutaneous Lipomatosis, ECCL), 又称 Haberland 综合征, 是一种极为罕见的先天性神经皮肤综合征。自 1970 年 Haberland 和 Perou [1]首次报道该病以来, 截至 2022 年, 国外文献累计报道的确诊病例约 85 例[2], 我国文献报道仅 5 例左右。ECCL 典型的临床特征表现为眼部、皮肤及中枢神经系统受累的“三联征”。患者常因皮肤改变或癫痫发作就诊, 但由于发病率低且临床表现多样, 临床医生对其认识往往不足, 易导致漏诊。本文报告 1 例 9 月龄婴儿 ECCL 病例, 旨在探讨 ECCL 的临床与影像学特点, 为该病的早期识别提供参考。

## 2. 病例资料

患者女, 9 月龄, 因“发作性抽搐 1 月余”入院。现病史: 患儿生后 1 月余, 家长发现其右侧额颞部有一淡黄色斑块, 表面无毛发。3 月龄时, 发现右眼结膜下有一灰黄色隆起肿物, 于当地医院眼科就诊, 诊断为“眼部迷芽瘤”, 建议随访。1 月前, 患儿无明显诱因首次出现肢体抽搐, 表现为右侧肢体节律性抽动, 伴双眼向右凝视及短暂意识模糊, 持续约 1~2 分钟后自行缓解, 其后发作频率约 3~5 天 1 次。患儿自发病以来, 精神、食欲、睡眠一般, 大小便无异常, 生长发育与同龄儿相仿。既往史、个人史及家族史无特殊。体格检查: ① 右侧额颞部可见一淡黄色扁平斑块, 边界欠清, 表面光滑无毛, 触之质软, 皮下呈脂肪样感。② 双侧额部、右侧颞部皮肤明显增厚。③ 右眼结膜颞侧可见一约 0.5 cm × 0.3 cm 灰黄色隆起病灶。入院后完善颅脑 MR 平扫: 1. 右侧大脑半球发育不良/萎缩, 伴右侧额顶颞部蛛网膜下腔增宽; 2. 右侧岩骨部脂肪瘤; 3. 右侧颞极蛛网膜囊肿; 4. 双侧额顶部、右侧颞部皮下脂肪层广泛增厚; 5. 右侧眼球稍突出, 伴右眼球上方脂肪样结节突起, 请结合专科检查(图 1(A)~(D))。结合患儿上述临床表型及影像学检查结果, 其表现符合 2009 年 Moog [3]修订的脑颅皮肤脂肪增多症(ECCL)诊断标准(见表 1), 临床确诊为脑颅皮肤脂肪增多症(ECCL)。

## 3. 讨论

脑颅皮肤脂肪增多症(ECCL)是一种累及多系统的先天性疾病, 以皮肤、眼部、中枢神经系统异常为



A、右侧大脑半球发育不良/萎缩；B、右侧岩骨部脂肪瘤；C、右侧颞极蛛网膜囊肿；D、右侧颞部皮下脂肪层广泛增厚；右眼球上方迷芽瘤。

Figure 1. Non-contrast cranial MRI upon admission

图 1. 入院后颅脑 MR 平扫检查

Table 1. Moog's revised diagnostic criteria for Encephalocraniocutaneous Lipomatosis [3]

表 1. Moog 修订的 ECCL 诊断标准[3]

| 系统        | 主要标准   | 次要标准  |
|-----------|--|---|
| 皮肤        | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 病理证实的秃发脂肪瘤痣(NP);</li> <li>2. 疑似 NP+≥1 项其他皮肤次要标准;</li> <li>3. ≥2 项皮肤次要标准</li> </ol> | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 疑似 NP (未活检);</li> <li>2. 斑片状或条纹状非瘢痕性脱发;</li> <li>3. 额颞部皮下脂肪瘤;</li> <li>4. 头皮局灶性皮肤发育不全/发育不良;</li> <li>5. 眼睑或外眦与耳屏间的小结节状皮赘</li> </ol>             |
| 眼部        | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 迷芽瘤(可伴有其他异常)</li> </ol>  | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 角膜或前房异常;</li> <li>2. 眼眼睑缺损;</li> <li>3. 眼球钙化</li> </ol>   |
| 中枢神经(CNS) | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 颅内脂肪瘤;</li> <li>2. 椎管内脂肪瘤;</li> <li>3. ≥2 项 CNS 次要标准</li> </ol>                    | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 颅内血管异常(如血管瘤、血管增多);</li> <li>2. 蛛网膜囊肿/其他脑膜异常;</li> <li>3. 完全或部分大脑半球萎缩;</li> <li>4. 脑穿透囊肿;</li> <li>5. 脑室不对称扩张脑积水;</li> <li>6. 非基底节区钙化</li> </ol> |
| 其他        | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 颌骨肿瘤(骨瘤、牙瘤或骨化纤维瘤);</li> <li>2. 多发性骨囊肿;</li> <li>3. 主动脉缩窄</li> </ol>                |   |

确定的 ECCL 诊断条件: 1. 累及 ≥3 系统, ≥2 系统符合主要标准; 2. 累及 ≥3 系统, 1 项主要标准为活检 NP 或疑似 NP + 1 项皮肤次要标准; 3. 累及 2 系统, 各 1 项主要标准, 且 1 项为活检 NP 或疑似 NP + 1 项皮肤次要标准。

核心特征。其发病机制目前公认为胚胎早期的合子后体细胞嵌合突变所致, 主要致病基因为 *FGFR1* 和 *KRAS*, 且二者具有显著的基因型-表型异质性。由于突变仅发生于受精卵分裂后的特定阶段, 突变细胞与正常细胞呈镶嵌式分布, 因此病变多表现为非对称性。结合本病例, 患儿的皮肤病变、眼部迷芽瘤及颅内脂肪瘤均表现出显著的右侧同侧优势性, 这高度契合了体细胞嵌合突变的遗传学机制。此外, 本例患儿右侧额颞部的皮肤增厚及脂肪痣分布特征与胚胎期 *Blaschko* 线走行相符, 提示携带突变的神经嵴前体细胞在克隆性扩增与衍化过程中, 具有向外胚层及中胚层组织(如皮肤、脂肪、神经胶质细胞)异常分化与增殖的倾向, 最终表现为秃发性脂肪瘤痣、颅内脂肪瘤、错构瘤及大脑发育畸形等特征性临床病变。鉴于上述突变发生于胚胎发育的合子后阶段, 不累及生殖细胞系, 故 ECCL 临床均表现为散发病例, 未

见垂直遗传或家族聚集现象[4] [5]。

皮肤病变是 ECCL 最直观的临床特征, 往往是患儿就诊的首要原因。光滑无毛发生长的脂肪痣(Nevus Psiloliparus, NP)被公认为本病的标志性皮肤表现, 发生率约 75% [2]。其典型表现为头皮及面部界限清楚的、表面光滑的无瘢痕性脱发斑块, 下方伴有柔软的皮下脂肪组织增厚或团块。NP 最常累及额颞部或颞部头皮, 通常呈单侧分布, 且多数与中枢神经系统或眼部病变同侧。皮赘常表现为小结节, 多位于眼睑上或外眦至耳屏连线的区域。皮下脂肪瘤或脂肪增生也是 ECCL 的重要特征。这些脂肪团块具有高度的部位特异性, 绝大多数位于颅面部的额颞区或颞部, 可呈单侧或双侧分布; 而颅面部以外区域(如躯干或四肢)的皮下脂肪瘤在 ECCL 中则较为罕见[3]。此外, 部分患者还可合并局灶性皮肤发育不全或色素异常(如咖啡牛奶斑、沿 Blaschko 线分布的色素沉着)[6]。

ECCL 的神经系统特征差异很大, 其中以颅内脂肪瘤最为典型, 可见于约 2/3 的 ECCL 患者, 并常伴有广泛的大脑发育异常。颅内脂肪瘤在 MR 上呈典型脂肪组织信号特征——T1WI 呈均匀高信号、脂肪抑制序列信号显著减低, 边界清晰, 多单侧分布, 桥小脑角区为常见部位, 且常与头皮脂肪瘤位于同侧。脂肪瘤还可累及椎管内, 其分布具有明确的节段倾向, 以颈胸段受累为主, 腰段受累相对少见, 部分病变可沿脊髓全长延伸, 甚至累及髓内与髓外区域, 影像学上同样表现为特征性脂肪信号, 严重时可能引发脊髓压迫或脊髓拴系综合征, 需通过脊柱 MRI 明确评估[7]。单侧大脑半球萎缩是 ECCL 另一特征性表现, 影像学可见病变侧大脑半球体积缩小、皮层变薄, 常伴随同侧侧脑室不对称扩张或脑积水。临床中, 该类脑萎缩常与癫痫发作、发育迟缓直接关联, 发作侧与病变侧高度一致。常见的皮质发育不良类型如多小脑回畸形, 在 ECCL 中主要累及颞叶、顶叶及枕叶皮质, MRI 可见受累区域脑回细小增多、皮层增厚。此外, 蛛网膜囊肿亦较常见, 多位于颞极或颅后窝, 有时需与脑萎缩后的蛛网膜下腔增宽鉴别。脑实质钙化(非基底节区)见于近半数患者, CT 扫描对其检出的灵敏度显著优于 MRI, 表现为点片状或条纹状高密度影。ECCL 患者还可合并软脑膜血管瘤病、血管畸形等血管异常, 在 MRI 增强或血管成像上表现为软脑膜的线样/结节状强化或异常血管影[8]。

脉络膜错构瘤(迷芽瘤)是 ECCL 最典型的眼部良性肿瘤, 文献报道发生率高达 80%~85% [5]。该病变多累及单侧眼球, 好发于球结膜颞侧或角膜缘区域, 通常不影响视力。其病理基础通常为良性的皮样瘤或脂肪皮样瘤, 由异位的皮肤、脂肪、纤维甚至软骨组织构成。在 MRI 上该眼部结节在 T1WI 上呈现典型的高信号, 且在脂肪抑制序列上信号衰减。此外, ECCL 患者还可伴随多种非特异性眼部异常, 包括角膜及前房异常、眼或眼睑缺损、眼球钙化、小眼球等[3] [5]。

ECCL 也可能累及其他系统, 颌骨肿瘤是其特征性骨骼异常[9], 包括骨瘤、牙瘤及骨化纤维瘤, 多为良性病变, 影像学上通过全景牙科 X 线片可清晰检出, 表现为颌骨内边界清晰的高密度结节或团块状影, 部分病变可因体积增大压迫周围组织, 导致牙齿移位、面部不对称等继发改变; 少数重症患者可见长骨多发溶骨性病变, 影像学呈边界清晰的低密度缺损区。ECCL 并发心血管系统异常患者, 以先天性主动脉缩窄为主要表现, 偶见其他心脏结构畸形[6]。ECCL 还与某些肿瘤的发病风险升高存在关联, 包括低级别胶质瘤、毛细胞型星形细胞瘤和儿童肾母细胞瘤[2]。

ECCL 在影像学上需与多种神经皮肤综合征及先天发育异常相鉴别。由于部分临床与影像表现存在重叠, 诊断时需进行详细的特征对比(详见表 2)。首先是眼脑皮肤综合征(OCCS) [3], 两者虽均可出现眼部皮样瘤及皮肤缺损, 但 OCCS 特征性影像为中脑 - 后脑畸形及巨大眼眶囊肿, 极少出现 ECCL 标志性的颅内脂肪瘤及单侧大脑半球萎缩。ECCL 患者还需与 Sturge-Weber 综合征[10]鉴别; 后者主要累及中枢神经系统及皮肤, 典型皮肤症状表现为沿三叉神经分布的面部葡萄酒色斑, 无秃发性脂肪瘤痣及皮下脂肪异常增生; 中枢神经系统以软脑膜血管瘤病及特征性的“轨道状”皮层钙化为主, 无 ECCL 特征性的颅内脂肪瘤表现, 且 SWS 眼部病变多为青光眼、脉络膜血管瘤, 与 ECCL 的眼部病变谱不同。最后, 散

发性单纯颅内脂肪瘤多位于中线(如胼胝体区)[11], 而 ECCL 脂肪瘤具有高度偏侧性, 与皮肤病与眼部病变同侧, 并伴有特征性的秃发性脂肪瘤痣。

**Table 2.** Differential diagnosis of ECCL and common neurocutaneous syndromes

**表 2.** ECCL 与常见神经皮肤综合征的鉴别诊断

| 特征鉴别维度 | 颅脑皮肤脂肪增多症(ECCL) | 眼脑皮肤综合征(OCCS)   | Sturge-Weber 综合征(SWS) |
|--------|-----------------|-----------------|-----------------------|
| 皮肤表现   | 秃发性脂肪瘤痣、皮下脂肪瘤   | 耳后杏仁状皮肤发育不全     | 面部葡萄酒色斑(血管畸形)         |
| 眼部表现   | 结膜/角膜迷芽瘤(皮样瘤)   | 囊性小眼球/巨大眼眶囊肿    | 脉络膜血管瘤、先天性青光眼         |
| CNS 表现 | 颅内脂肪瘤、单侧半球发育不良  | 中脑 - 后脑畸形、胼胝体缺失 | 软脑膜血管瘤病、脑回样皮质钙化       |
| 遗传学基础  | FGFR1、KRAS 嵌合突变 | 尚未完全明确, 多为散发    | GNAQ 基因嵌合突变           |

综上所述, 颅脑皮肤脂肪增多症(ECCL)具有特征性“眼 - 脑 - 皮肤”三联征表现。MRI 检查可清晰显示各系统病变的性质、范围及分布特点, 对 ECCL 的诊断、病变评估具有不可替代的价值。临床工作中, 对于发现典型秃发性脂肪瘤痣的患者, 建议将全中枢神经系统 MRI 列为常规筛查项目; 必要时建议完善血管成像以排除潜在的血管畸形。同时, 需重视多学科协作管理, 加强患者长期随访, 密切监测患者发育情况及并发症发生风险, 以改善患者预后。

## 声 明

该病例报道已获得患者的知情同意。

## 参考文献

- [1] Haberland, C. and Perou, M. (1970) Encephalocraniocutaneous Lipomatosis. A New Example of Ectomesodermal Dysgenesis. *Archives of Neurology*, **22**, 144-155. <https://doi.org/10.1001/archneur.1970.00480200050005>
- [2] Lopes, F.C.P.S., Schroeder, C., Patel, B. and Levy, M.L. (2024) Review of Encephalocraniocutaneous Lipomatosis. *Seminars in Pediatric Neurology*, **52**, 101166. <https://doi.org/10.1016/j.spen.2024.101166>
- [3] Moog, U. (2009) Encephalocraniocutaneous Lipomatosis. *Journal of Medical Genetics*, **46**, 721-729. <https://doi.org/10.1136/jmg.2009.066068>
- [4] Levy, M.L. and Massey, C. (2015) Encephalocraniocutaneous Lipomatosis. *Handbook of Clinical Neurology*, **132**, 265-269.
- [5] Moog, U. and Dobyns, W.B. (2022) Encephalocraniocutaneous Lipomatosis. In: Adam, M.P., Bick, S., Mirzaa, G.M., Pagon, R.A., Wallace, S.E. and Amemiya, A., Eds., *GeneReviews*®, University of Washington, 1993-2026.
- [6] Bennett, J.T., Tan, T.Y., Alcantara, D., Tétrault, M., Timms, A.E., Jensen, D., et al. (2016) Mosaic Activating Mutations in FGFR1 Cause Encephalocraniocutaneous Lipomatosis. *The American Journal of Human Genetics*, **98**, 579-587. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2016.02.006>
- [7] Alfonso, I., Lopez, P.F., Culler, R.F., Martin-Jimenez, R. and Bejar, R.L. (1986) Spinal Cord Involvement in Encephalocraniocutaneous Lipomatosis. *Pediatric Neurology*, **2**, 380-384. [https://doi.org/10.1016/0887-8994\(86\)90084-6](https://doi.org/10.1016/0887-8994(86)90084-6)
- [8] Moog, U., Jones, M.C., Viskochil, D.H., Verloes, A., Van Allen, M.I. and Dobyns, W.B. (2007) Brain Anomalies in Encephalocraniocutaneous Lipomatosis. *American Journal of Medical Genetics Part A*, **143**, 2963-2972. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.32074>
- [9] Zielińska-Kaźmierska, B., Grodecka, J., Jabłońska-Polakowska, L. and Arkuszewski, P. (2005) Mandibular Osteoma in the Encephalocraniocutaneous Lipomatosis. *Journal of Cranio-Maxillofacial Surgery*, **33**, 286-289. <https://doi.org/10.1016/j.jcms.2005.02.006>
- [10] Subbiah, D., Asiff, N.H., Hamzah, N. and Samsudin, A. (2022) Encephalocraniocutaneous Lipomatosis: A Case Report and Literature Review. *Cureus*, **14**, e32498. <https://doi.org/10.7759/cureus.32498>
- [11] Kalekar, T., M, S., Reddy, L.P., Prabhu, A.S. and Lamghare, P. (2023) Neuroimaging Spectrum of Intracranial Lipomas. *Cureus*, **15**, e35063. <https://doi.org/10.7759/cureus.35063>