

- [3] Querfeld U. Should hyperlipidemia in children with the nephrotic syndrome be treated? [J]. *Pediatr Nephrol*, 1999, 13(1): 77 - 84.
- [4] Shah SH, Shah N, Schoeneman MJ. Nephrotic syndrome and cholelithiasis [J]. *Clin Pediatr Phila*, 1999, 38(12): 743 - 745.
- [5] Attman PO, Samuelsson O, Alaupovic P, et al. Lipid abnormalities in progressive renal insufficiency [J]. *Contrib Nephrol*, 1997, 120(1): 1 - 10.
- [6] 曾华松,郭仁寿,陈重义,等. 小儿肾病综合征脂质紊乱与蛋白代谢异常的关系 [J]. *中华肾脏病杂志*, 1998, 14(2): 100 - 102.

(本文编辑:曹励之)

## 病例报告 ·

# 先天性营养不良型大疱性表皮松解症 1 家系 4 例报告

岳少杰<sup>1</sup>, 杨于嘉<sup>1</sup>, 吕冰清<sup>2</sup>, 陈服文<sup>3</sup>, 毕丹东<sup>1</sup>

(1. 中南大学湘雅医院新生儿科; 2. 中南大学湘雅医院神经内科; 3. 中南大学湘雅医院皮肤科, 湖南长沙 410008)

[中图分类号] R596;R722.11 [文献标识码] E

先证者,男,18天,发现指甲异常18天,皮肤疱疹6天,口腔溃疡3天。患儿系第6胎,第5产。出生时一般情况好,生后即发现双手食指、中指、无名指3指指甲异常,生后12天臀部出现2~3个疱疹,大小为1cm×2cm,疱疹液体清亮。生后第15天发现其口腔有多个溃疡。生后母乳喂养,食欲正常,无发热、呕吐、及抽搐现象。查体:足月新生儿貌,一般情况可。皮肤黄染,口腔内见多个溃疡,主要分布于上下牙龈及上腭,最大创面为1.5cm×1.5cm,触之出血。臀部可见2个陈旧性疱疹瘢痕,双手食指、中指、无名指3指指甲增厚,甲沟及指腹发红无渗液。余无异常。住院后患儿双手及双脚指(趾)甲逐渐脱落,额部及胫前区反复出现疱疹,口腔溃疡持续不愈。实验室:TORCH阴性,细胞免疫CD<sub>4</sub>13%,CD<sub>8</sub>32%,CD<sub>4</sub>/CD<sub>8</sub>0.96,NK18%。体液免疫正常。染色体核型:46,XY。头部CT:双侧脑室前角及枕角区脑白质低密度灶。临床诊断:先天性营养不良型大疱性表皮松解症。家系调查:父母近亲结婚(姑表),其母共孕6胎。第1胎系男性,生后指(趾)甲异常并化脓,表现与先证者相同,生后6个月死亡;第2,3胎系女性,亦与先证者同样病变,分别于生后2个月及4个月死

亡。第4胎系女性,现9岁健康。第5胎孕4月时自然流产。父母家系中其他成员无类似疾患。

讨论:营养不良型大疱性表皮松解症(epidermolysis bullosa dystrophica)为大疱性表皮松解症的一种,是一组少见的常染色体显性或隐性遗传性疾病,目前尚无特效治疗。其主要特征是皮肤及粘膜起大疱,多发生于关节伸侧易受外力磨擦的部位,1886年由德国皮肤病学家Kobner首次报道并命名。由于其症状复杂、致病原因不一,分类方法不尽相同,目前主要根据临床症状、组织病理学表现、遗传学特征进行分类。先天性营养不良型大疱性表皮松解症的疱疹可开始发生于胎儿期或婴儿早期,其水疱和大疱主要出现在四肢伸侧易受刺激部位,常发生于外伤后。多伴有粘膜的溃烂、指(趾)甲增厚,甲营养不良或脱落,爪状手和假性并指(趾),病变处于真皮浅层,故愈后有疤。易并发感染、贫血,而死于婴儿期,若能成活到成年期病情于青年期开始减轻。隐性遗传的病情较显性遗传更为严重。该患儿父母近亲婚配,表型正常,仅发现子代男女同胞4人患病,并于婴儿早期死亡。符合常染色体隐性遗传。

(本文编辑:吉耕中)