



寻常型鱼鳞病鉴别及治疗

部分资料来自互联网，仅供科研和教学使用。如有异议，请及时和我们联系。www.medicool.cn

最常见的角化性疾病

- 最常见的角化性疾病。患病率为1/250，以半显性遗传方式遗传，致病基因为编码丝聚蛋白的FLG基因。轻型患者多为FLG杂合突变，严重患者多为FLG纯合或者双等位基因突变。该病在杂合体患者中表现出不完全的外显率，在家系内和家系之间表现出不同的表型。



发病机理

- 在角质形成细胞终末分化阶段，丝聚合蛋白原(角质透明颗粒的主要蛋白)被分解为能够聚集角蛋白中间丝的丝聚合蛋白多肽，丝聚合蛋白原及角蛋白中间丝等交叉连接到角质细胞包膜，形成表皮屏障。在寻常型鱼鳞病中。
- 由于基因突变导致丝聚合蛋白的减少或缺失，致使角质化过程异常。角质层粘附增加和鳞屑形成被认为是丝聚合蛋白分解代谢产物保水氨基酸缺乏所致。

临床表现

- 寻常型鱼鳞病通常在出生几个月后出现皮肤干燥及轻到中度的脱屑。也可见到幼童时期才发病的迟发性寻常型鱼鳞病患者，由于腹股沟和屈侧部位潮湿而无皮损。该病多累及小腿伸侧，鳞屑较大，中央固着周边翘起。
- 常见皮纹加深。病情严重时，鳞屑可波及躯干、头皮、前额和面颊部位，可伴有瘙痒。此外，掌跖受累较明显，常导致足跟部皮沟加深或痛性皲裂。
- 临床症状和严重程度取决于季节和气候，在夏季和湿度增加时减轻，在干燥和寒冷环境下加重。尽管寻常型鱼鳞病在儿童期逐渐进展，但通常随着年龄的增长有所改善。



部分资料来自互联网，仅供科研和教学使用。如有异议，请及时和我们联系。www.medicool.cn

鉴别诊断

- 干性皮肤和轻度寻常型鱼鳞病之间的界限模糊，鉴别需依据主观经验。对于男性鱼鳞病患者，X-连锁鱼鳞病的鳞屑通常较大，颜色较黑，颈部和其他屈侧部位受累，母亲分娩时有迟产、滞产史，患有隐睾症及X连锁遗传特征，可以与寻常性鱼鳞病鉴别。
- 生物化学、细胞遗传学(荧光原位杂交)或分子生物学检测可以排除类固醇硫酸酯酶缺乏。获得性鱼鳞病发病较晚，伴有营养不良、感染性疾病(如麻风病)、肿瘤(如淋巴瘤)或炎症性疾病(如肉瘤样病等)，容易鉴别。异位性皮炎可以单独发病。



部分资料来自互联网，仅供科研和教学使用。如有异议，请及时和我们联系。www.medicool.cn

治疗

- 治疗的目的是通过润肤剂和角质软化剂的持续应用使鳞屑减少，有证据表明含有神经酰胺的脂质乳膏治疗有效。含有尿素和角质松解剂的制剂如 α -羟基酸、乳酸和水杨酸有效，须注意防止水杨酸中毒。局部应用维甲酸有效，但可引起皮肤刺激。维生素D类药物无效。系统使用阿维A或异维A有治疗效果，但副作用较明显。保湿清洁剂和保湿剂有助于治疗。

谢 谢

部分资料来自互联网，仅供科研和教学使用。如有异议，请及时和我们联系。www.medicool.cn