

hereditary spherocytosis[J]. Int J Hematol, 2007, 85(5): 380-382.

[2] Meir AMD, Nurit HMD. Splenic infarction: 10 years of experience[J]. Am J Emer Med, 2009, 27(3): 262-264.

[3] Nores M, Phillips EH, Morgenstern L, et al. The clinical spectrum of splenic infarction[J]. Am Surg, 1998, 64(2): 182-184.

[4] Fripiat F, Donckier J, Vandenbossche P, et al. Splenic infarction: report of three cases of atherosclerotic embolization originating in the aorta and retrospective study of 64

cases[J]. Acta Clin Belg, 1996, 51(6): 395-397.

[5] Salvi PF, Stagnitti F, Mongardini M, et al. Splenic infarction, rare cause of acute abdomen, only seldom requires splenectomy[J]. Case Report Literature Review Ann Ital Chir, 2007, 78(6): 529-531.

[6] 苏少慧, 杨晶, 王丽娜. 脾梗死 8 例临床分析[J]. 临床荟萃, 2002, 17(24): 1441-1443.

(收稿日期: 2010-11-20 修回日期: 2011-01-20)

• 短篇及病例报道 •

原发性骨膜增生厚皮症 1 例

李彦希, 王 科, 闫国富
(重庆市第一人民医院皮肤科 400011)

doi: 10. 3969/j. issn. 1671-8348. 2011. 12. 051 文献标识码: C 文章编号: 1671-8348(2011)12-1248-01

1 临床资料

患者, 男, 33 岁, 因头面部皮肤增厚、双手足肥大 15 年就诊。15 年前患者无明显诱因面部出现散在皮色丘疹, 后头皮及面部皮肤渐增厚, 出现皱褶, 呈焦虑状, 毛孔粗大, 皮肤油腻, 双手及双足十指(趾)皮肤亦增厚, 末端增粗, 杵状, 发病以来呈进行性加重, 无手足多汗、关节疼痛等自觉症状。其父母、姐、哥均无此症状, 父母非近亲结婚。体格检查: 一般情况好, 智力正常, 心、肺、腹均未见明显异常; 皮肤科检查: 头面部皮肤粗糙、增厚, 有褶皱, 呈回状, 面部皮肤毛孔粗大, 表面油腻(图 1)。双手及足指(趾)皮肤粗糙、肥厚, 末端呈杵状膨大(图 2), 双踝及双腕关节肿胀, 前臂及小腿增粗呈圆柱状。



图 1 头面部皮肤粗糙、增厚, 有皱褶, 呈回状



图 2 双手及足指(趾)皮肤粗糙、肥厚, 末端呈杵状膨大

实验室及辅助检查: 三大常规及血生化未见异常; 足 X 线片示双手各骨未见确切异常, 各关节未见脱位现象; 双足舟骨内缘骨质结构紊乱, 骨皮质毛糙。皮肤组织病理检查示角化过度, 棘层增生肥厚, 真皮浅层可见大量增生的成熟的皮脂腺。诊断: 原发性骨膜增生厚皮症。

2 讨 论

骨膜增生厚皮症又名 Touraine-Solente-Golé syndrome, 是一类以皮肤肥厚、骨膜增生、杵状指及回状头皮为特点的疾病, 分为原发性和继发性 2 种^[1]。一般认为原发性骨膜增生厚皮症男性居多, 较为罕见, 已经证实其是常染色体显性遗传疾病^[2], 但有可能与常染色体隐性遗传及 X-性连锁遗传相关。Castor 等^[3]对 66 例已报道患原发性骨膜增生厚皮症的家庭共计 204 例患者进行研究, 发现其中 37 个家庭是常染色体显性遗传方式, 29 个家庭则为常染色体隐性遗传, 这些遗传方式的不同决定了他们临床表现、患病率等方面的差别, 同时因为原发性骨膜增生厚皮症男性患者远远多于女性患者, 因此, 认为其与 X-性连锁遗传相关。Yüksel-Konuk 等^[4]通过对 6 例无血缘关系的土耳其患者的研究发现, 15-羟前列腺素脱氢酶的基因同型纯合子的突变与原发性骨膜增生厚皮症密切相关, 而正常的土耳其人则没有此基因的突变。原发性骨膜增生厚皮症目前尚无特效疗法^[5], 主要以对症治疗、美容治疗为主。

参考文献:

[1] 王光超. 皮肤病及性病学[M]. 北京: 科学技术出版社, 2002: 822-828.

[2] 李军, 马东来, 王定邦. 骨膜增生厚皮症[J]. 临床皮肤科杂志, 2003, 32(1): 1-2.

[3] Castori M, Sinibaldi L, Mingarelli R, et al. Pachydermoperiostosis: an update[J]. Clin Genet, 2005, 68(6): 477-486.

[4] Yüksel-Konuk BS, Rmac A, Ayten GE, et al. Homozygous mutations in the 15-hydroxyprostaglandin dehydrogenase gene in patients with primary hypertrophic osteoarthropathy[J]. Rheumatol Int, 2009, 22(1): 68-70.

[5] 陶姘姘, 罗佐杰. 骨膜增生厚皮症的临床特征及诊治进展[J]. 内科, 2009, 4(2): 178-180.

(收稿日期: 2010-11-09 修回日期: 2011-01-22)