

泛发性色素异常症伴耳廓软骨发育不良 1 例报道

郑文¹, 冯永芳², 张晗¹

(1.湖北中医药大学第一临床学院, 湖北 武汉 430065;

2.武汉市第一医院皮肤科, 湖北 武汉 430022)

关键词: 遗传性泛发性色素异常症; 遗传性对称性色素异常症; 基因诊断

中图分类号: R758.5

文献标识码: B

DOI: 10.3969/j.issn.1006-1959.2020.23.060

文章编号: 1006-1959(2020)23-0191-02

色素异常症是一组以皮肤色素沉着伴色素减退为特征的疾病, 主流观点将其分为遗传性泛发性色素异常症、遗传性对称性色素异常症及单侧皮肤痣样色素性皮肤病。遗传性泛发性色素异常症与遗传性对称性色素异常症皮损表现一致, 但分布部位不同, 故又被认为是同一疾病不同亚型。本例患者色素异常范围广泛, 累及遗传性泛发性色素异常症及遗传性对称性色素异常症病变范围, 且该患者同时伴有耳廓软骨发育不良, 临床罕见, 特此报道。

1 临床资料

患者, 男性, 30 岁。因“全身皮肤色素异常 3 年”于 2019 年 2 月在武汉市第一医院皮肤科门诊就诊。患者主诉 3 年前躯干及四肢近端无明显诱因出现散在分布大小不一圆形或椭圆形乳白色斑, 无明显自觉症状, 自觉冬轻夏重。一年后颈部及双侧腋下出现米粒至黄豆大小淡褐色至深褐色斑疹, 随后逐渐累积耳后、双侧手足背、双手掌及手腕、面部。就诊

前曾于外院中药治疗半年, 效果不佳。患者既往体健, 追问家族史, 其祖父、祖母、父亲均有类似皮损, 否认家族近亲结婚史。体检: 右侧耳廓中度畸形, 耳廓较小、皱缩, 结构部分保留, 无明显听力受限(图 1), 各系统检查无异常。皮肤科检查: 躯干及四肢近端散在分布绿豆至黄豆大小圆形或椭圆形乳白色斑, 表面光滑, 无萎缩及瘢痕(图 2); 颈部、耳后、腋下、双侧手足背可见米粒至黄豆大小褐色斑疹, 类似雀斑, 部分融合, 间杂以色素减退斑点, 相互交织呈网状, 双手掌及手腕可见沿掌纹呈带状分布粟粒大小深褐色斑疹, 面部可见散在雀斑样疹(图 3)。相关检查: 躯干部白斑真菌检查阴性。色浅斑皮肤镜: 白斑区基底层色素明显减少, 基底细胞环部分或全部缺失。色沉斑皮肤镜可见基底层色素增加, 真皮乳头及浅层隐约炎细胞浸润。诊断: 遗传性泛发性色素异常症。治疗: 嘱防晒, 密切随访。



图 1 耳廓畸形



图 2 躯干四肢色浅斑



图 3 双手、颈部、腋下色沉斑

作者简介: 郑文(1994.1-), 女, 湖北武汉人, 硕士研究生, 主要从事皮肤病性病及医学美容的研究

通讯作者: 冯永芳(1963.8-), 女, 湖北武汉人, 硕士, 主任医师, 教授, 硕士生导师, 主要从事带状疱疹防治、病毒性、光线性疾病及皮肤病中西医结合治疗工作

2 讨论

遗传性泛发性色素异常症是一种罕见的常染色体显性遗传病,以全身泛发性不规则色素沉着伴色素脱失为特征^[1],色素异常终生存在,主要累及躯干和四肢近端,可蔓延至面部、手足,极少累及掌跖和黏膜^[2]。若皮疹为四肢末端及手足背对称分布,则易被诊断为遗传性对称性色素异常症。遗传性泛发性色素异常症与遗传性对称性色素异常症是皮肤色素异常症的两种类型,两者皮损类似且同属于常染色体遗传性疾病,但分布有差异且致病基因有差别。Zhang C 等^[3]研究发现,遗传性泛发性色素异常症的致病基因为 ABCB6 基因,推测 ABCB6 基因的突变可能导致铜稳态异常,影响酪氨酸酶活性,进而导致黑色素合成异常。遗传性对称性色素异常症同样是遗传性色素异常性疾病,但致病基因与遗传性泛发性色素异常症不同,Miyamura Y 等^[4]通过定位克隆发现,作用于编码腺苷脱氨酶的 RNA1(ADAR1)是遗传性对称性色素异常症的致病基因。

本例患者成年起病,其祖父、祖母、父亲均有类似皮损,符合常染色体显性遗传。全身泛发且掌部受累,病变范围累及遗传性泛发性色素异常症、遗传性对称性色素异常症,或许能进一步证实两者为同一种疾病的不同亚型,且该患者存在外耳畸形,因为遗传性泛发性色素异常症、遗传性对称性色素异常症及外耳畸形与遗传基因存在相关性,故考虑该患者存在多位点突变,符合该特点的病例实属罕见。该病掌跖部受累者较少见,王建波等^[5]研究发现,88

例遗传性泛发性色素异常症患者中掌跖受累仅 2 例。遗传性泛发性色素异常症诊断主要靠临床皮损表现及分布,需要与遗传性对称性色素异常症、网状肢端色素沉着(RAPK)、屈侧网状色素异常症(DDD)、融合性网状乳头瘤病(CRP)、色素异常性皮肤淀粉样变(ACD)等疾病相鉴别。

综上所述,虽然该病罕见,但根据皮疹表现及分布特点诊断并不难,必要时可完善病检,排除其他疾病。本病合并系统损害者少见,治疗上尚无特殊疗法,发展至颜面部影响美观可考虑激光治疗。

参考文献:

- [1]赵辨.临床皮肤病学[M].第2版.江苏:江苏凤凰科学技术出版社,2017:978
- [2]Tang ZL,Wang S,Tu C,et al. Eight Novel Mutations of the ADAR1 Gene in Chinese Patients with Dyschromatosis Symmetrica Hereditaria [J].Genet Test Mol Biomarkers,2018,22(2): 104-108.
- [3]Zhang C,Li D,Zhang J,et al.Mutations in ABCB6 cause dyschromatosis universalis hereditaria [J].J Invest Dermatol, 2013,133(9):2221-2228.
- [4]Miyamura Y,Suzuki T,Kono M,et al.Mutations of the RNA-specific adenosine deaminase gene (DSRAD) are involved in dyschromatosis symmetrica hereditaria [J].Am J Hum Genet, 2003,73(3):693-699.
- [5]王建波,周武,徐玉萍,等.遗传性泛发性色素异常症 1 家系并文献复习(附 197 例分析)[J].中国皮肤性病杂志,2013,27(11):1142-1145.

收稿日期:2019-06-27;修回日期:2019-07-13

编辑/杜帆