

DERMATOLOGY BULLETIN

QK2013645

皮肤科学通报

PIFUKEXUE TONGBAO

2020年2月 第37卷

第1期

Vol.37 No.1 February 2020

ISSN 2096-4382 CN 61-1513/R



“罕见遗传性皮肤病”专刊

长岛型掌跖角化症发病机制及治疗研究进展

先天性后甲症临床表型及分子遗传研究进展

卟啉症

早老症

儿童血管性肿瘤基因研究进展

家族性慢性良性天疱疮的诊治进展

神经纤维瘤病及其研究进展

ISSN 2096-4382



中国学术期刊综合评价数据库统计源期刊
中国期刊全文数据库全文收录期刊

中华人民共和国教育部 主管 西安交通大学 主办

万方数据

皮肤科学通报

PIFUKEXUE TONGBAO

双月刊

1984 年 8 月创刊

2019 年第 37 卷第 1 期 总第 191 期

2020 年 2 月出版

目 次

· 本期寄语 ·

因你珍稀,所以珍惜 耿松梅

· 专家笔谈 ·

001

罕见性遗传性皮肤病研究现状及展望

◎ 张学军



张学军教授,现任复旦大学皮肤病研究所(附属华山医院)所长,中日友好医院皮肤科特聘教授,安徽医科大学疑难重症皮肤病协同创新中心主任,海南博鳌超级医院皮肤医学中心领衔专家,美国皮肤科协会国际名誉会士,国际银屑病协会会员、中华医学会银屑病专业委员会主任委员兼首席专家,JID、BJD、JDS、JEADV、AD 等国际皮肤科 SCI 杂志编委。曾任国际皮肤科学会联盟常务理事,亚洲皮肤科学会主席、中华医学会皮肤科分会主委、安徽医科大学校长。主编国家本科规划教材《皮肤性病学》第 5~9 版和国家医学研究生规划教材《医学科技论文的撰写与发表》第 1、2 版。致力于疾病基因组变异的精准医学研究,在 NEJM、Nature 等 SCI 期刊发表论文 300 余篇,他引 13000 次。以主持人身份获国家科技进步二等奖 1 项、省部级一等奖 5 项,成果入选 2010 年“中国科学十大进展”和 2012 年“中国高等学校十大科技进展”。是国务院特殊津贴专家,国家卫生部有突出贡献专家,获得谈家桢临床医学奖、中国医学科学家奖、中国健康传播大使和国家名医-国之大医等称号。

[内容简介] 罕见性皮肤病虽然发病率较低,但是由于种类繁多、危害性大而日益被国内外学者所重视。其中严重的罕见性遗传性皮肤病不仅影响美观、危及生命,而且影响下一代,因此国内外学者不断深入地研究此类疾病,发现了多个罕见性遗传性皮肤病的致病基因及突变位点,某些疾病的基因治疗也取得了一定进展,遗传性罕见性皮肤病的遗传咨询正在不断开展和深入。但目前仍然有部分疾病的发病机制未被阐明,遗传咨询和基因治疗面临较多挑战,国内外学者仍需要加强合作和交流,加大加深在此类疾病上的研究力度和深入,为早日阐明罕见性皮肤病发病机制、早期诊断和治疗干预提供重要的借鉴依据。

· 专家笔谈 ·

005

长岛型掌跖角化症发病机制及治疗研究进展

◎黄昕, 陈志明, 宋忠亚, 向睿宇, 杨勇

杨勇, 中国医学科学院皮肤病医院主任医师、长聘教授; 北大-清华生命科学中心临床研究员; 中华医学会皮肤性病学分会实验学组副组长。研究领域为遗传性皮肤病、离子通道、疼痛和瘙痒。代表性成果包括: 带领课题组探明原发性红斑肢痛症、Olmsted 综合征等 7 种遗传病的致病基因, 其中 4 种为离子通道基因, 从而首先提出了皮肤离子通道病的概念, 揭示了 SCN9A 及 TRPV3 两种离子通道感受疼痛及瘙痒的关键作用。发表 SCI 论文 55 篇, 包括 *Nature Genetics*, *Nature Immunology*, *NEJM*, *Lancet*, *AJHG*, *Brain* 等杂志。主持国家自然科学基金 6 项, 包括 2014 年获得国家杰出青年基金, 2016 年获得重点项目。作为第 1 完成人获得“北京市科学技术奖(两次)”及“中华医学科技奖”。



[内容简介] 长岛型掌跖角化症(NPPK), 属于弥漫性非表皮松解性掌跖角化症, 是一种常染色体隐性遗传病, 是中国汉族人群最常见的掌跖角化症类型, 估计患病率为 3.1/10 000。NPPK 的致病基因已明确为 *SERPINB7*, 但其发病机制尚不清楚, 目前也无特别有效的治疗方法。本文就近年来 NPPK 发病机制和临床治疗的相关研究进展作一综述。

· 专家笔谈 ·

010

先天性厚甲症临床表型及分子遗传研究进展

◎刘萌, 肖生祥

肖生祥教授。1984 年毕业于西安医科大学临床医学专业, 1993 年受国家卫生部公派赴美国旧金山加州大学学习两年半。现任《中国皮肤性病学杂志》主编、《皮肤科学通报》主编。兼任中华医学会皮肤性病分会常委。曾经带领学科获得国家重点(培育)学科(2007 年), 国家临床重点专科(2012 年)、陕西省皮肤病临床医学研究中心(2015 年)。研究方向: 遗传性皮肤病。在皮肤病学重要国际期刊 *JID*、*BJD* 等发表 SCI 收录论文 80 余篇, 使所在科室成为我国最早在国际重要皮肤病学期刊发表论著的单位之一。2006 年获中国医师协会皮肤科医师分会首届优秀中青年医师奖。获三秦津贴。



[内容简介] 先天性厚甲症(*pachyonychia congenita*, PC) 是一种罕见的常染色体显性遗传性皮肤病, 由 5 种编码角蛋白的基因 *KRT6A*, *KRT6B*, *KRT6C*, *KRT16* 和 *KRT17* 中的任何一种基因突变引起。该病的主要临床表现为甲增厚及营养不良、疼痛性掌跖角化、口腔黏膜白斑和多发性表皮囊肿等。依据临床表现可将其分为 PC-1 和 PC-2 两种亚型, 随着新病例的发现及基因检测技术的发展, 提出了依据突变基因命名的新的分类方法。本文综述了先天性厚甲症表型、分子遗传特点及治疗研究进展。

· 专家笔谈 ·

016

汗孔角化症

◎ 孙良丹



孙良丹,男,二级教授,博士研究生导师,美国克罗拉多大学和瑞典皇家工程院(访问学者)。现任皮肤病学教育部重点实验室主任,炎症免疫性疾病安徽省实验室副主任,安徽省皮肤病临床研究中心主任,安徽医科大学第一附属医院科研处处长。兼任中华医学会皮肤性病学分会青年委员会副主任委员,中华医学会皮肤性病学分会银屑病研究中心主任和遗传学组副组长,中国遗传学会常务理事,中国优生优育协会常务理事,中国医药生物技术协会生物安全专业委员会常委。从事疾病遗传学和转化医学研究,解析疾病基因组变异图谱,系统阐释疾病遗传易感性机制和遗传学病因,为疾病精准医学研究提供基础。发表 *Nat Genet*, *Hepatolog*, *Nature Communications* 等 SCI 论文 170 篇。入选国家万人计划科技创新领军人才,科技部中青年科技创新领军人才,国家百千万人才有突出贡献中青年专家,国家卫生计生委有突出贡献中青年专家,国家自然科学基金委优秀青年,国家万人计划青年拔尖人才,教育部青年长江学者,教育部新世纪优秀人才,安徽省皖江学者特聘教授,安徽省科学技术带头人、安徽省杰出青年、安徽省卫生计生委中青年领军人才。获中国青年科技奖、教育部青年科学奖、树兰医学青年奖、吴孟超医学青年科技奖、药明康德生命化学研究奖、中华医学科学技术一等奖、安徽省自然科学一等奖、安徽省青年科技奖、安徽省青年五四奖等奖励。

[内容简介] 汗孔角化症 (porokeratosis) 是一种罕见的病因不明表皮角化性疾病,其组织病理学特征是角质层是一列紧密贴合的角化不全的细胞,临床上表现为边缘堤状隆起,中央处皮肤轻度萎缩,可离心扩张。本病病程缓慢,多见于男性,往往无自觉症状,皮损可长期存在,很难痊愈。该疾病属常染色体显性遗传,但其外显不完全,大多数病例是由散发性突变引起的。该病的发病机制不明,但越来越多证据表明甲羟戊酸途径基因突变与汗孔角化症的发病有着密切的关系。该疾病目前暂无特效治疗方法,并且有癌变可能,患者需注意定期随访。

· 专家笔谈 ·

026

进行性对称性红斑角化症 1 例并文献复习

◎ 汪慧君,林志燕



现为北京大学第一医院皮肤科室副主任、主任医师、副教授、博士生导师。主要研究方向为遗传性皮肤病,现为“万人计划”创新领军人才、科技部中青年科技创新领军人才,获得过国家自然科学基金优秀青年科学基金、霍英东教育基金。代表性成果包括在国际上首先确定遗传性大疱性表皮松解症、Olmsted 综合征、PLACK 综合征、外胚叶发育不良、进行性对称性红斑角化症、Bothnia 掌跖角化症等七种疾病的致病基因及发病机理。首次在国际上命名一种遗传性皮肤病——PLACK 综合征。

[内容简介] 一个常染色体显性遗传病家系,所有患者均表现为手足背侧及腔口周围固定性红斑角化皮损,随年龄增长逐渐自愈,无其它系统症状。皮损病理显

示:表皮过度角化、棘层肥厚,伴有局部角化不全及真皮浅层轻微血管周围淋巴细胞浸润。外周血基因组 DNA 检测结果:携带 *TRPM4* 基因 c. 3119T > C 杂合错义突变。诊断:进行性对称性红斑角化症。

· 专家笔谈 ·

031

遗传性单基因皮肤病药物无义抑制治疗研究进展

◎李越,李明



李明,医学博士,主任医师,上海交大医学院附属新华医院皮肤科副主任,硕士研究生导师。先后在美国 Harvard University 和英国 Dundee University 接受临床与基础研究培训,入选上海市卫计委优秀学科带头人培养计划、上海市浦江人才计划和上海市教委高原高峰计划-“研究型医师”计划等。兼任中华医学会皮肤性病学分会遗传学组委员、中国医师协会皮肤皮肤科医师分会罕见病遗传病专业委员会副主任委员、中国康复医学会皮肤康复专业委员会委员及儿童皮肤病康复学组副组长、中国疾病控制与预防学会皮肤病控制与预防专业委员会委员、上海市医学会皮肤性病学分会委员兼秘书、上海市医学会皮肤性病学分会儿童与遗传学组组长、上海市医师协会皮肤科医师分会委员等。主要从事变态反应性皮肤病与遗传性皮肤病临床与基础研究。承担国家自然科学基金面上项目等 13 项科研课题。已发表论文 150 余篇,以第一作者或通讯作者发表 SCI 论文 70 篇。参编《皮肤性病学》(教师版)、《罕见疾病》等专著 5 部。曾荣获上海市科技进步奖二等奖(第二)、江苏医学科技奖三等奖(第一)、中华医学科技奖二等奖(第五)等奖项 12 项。获得中国医师协会皮肤科医师分会 2017 年度“中国皮肤科优秀中青年医师”称号。

[内容简介] 无义抑制疗法(nonsense suppression therapy)目的是为了抑制期前出现的终止密码子(pre-mature termination codons, PTCs)(又称为 I 类突变)导致的翻译终止,以恢复蛋白质功能缺陷的方法。本文回顾了无义抑制疗法的现状和进展,包括无义抑制药物和无义介导的 mRNA 降解(nonsense-mediated mRNA decay, NMD)抑制疗法并对现有的不足做出一些总结。

· 专家笔谈 ·

036

X-连锁鱼鳞病

◎郑晓革,王剑巧,曹先伟



曹先伟,南昌大学第一附属医院皮肤性病科主任,兼任医院感染管理科科长,南昌大学教授,主任医师,硕士生导师;中国康复医学会皮肤病康复专业委员会委员,中国医师协会皮肤科医师分会委员,江西省医学会皮肤专业委员会常委。近几年主要从事念珠菌的分子流行病学及耐药机制的研究;遗传性皮肤病的研究。主持科技厅重大项目、重大课题、一般项目等 4 个,国家卫计委横向课题 2 个。在核心期刊以第一作者或通信作者发表论文 40 余篇,其中 SCI 论文 2 篇。

[内容简介] 鱼鳞病是一组遗传性角化障碍性皮肤病,不同的鱼鳞病其基因表达,染色体定位,遗传方式均有不同。本文主要介绍 X-性连锁鱼鳞病。X-性连

锁鱼鳞病是一种较罕见的鱼鳞病,该病主要发生于男性,仅由异性合子的母亲传给男性胎儿,女性仅属携带者发病极少。临床表现主要为全身皮肤干燥、粗糙、黑褐色鳞屑,主要累及肢体伸侧和躯干侧面,颈部、面及耳部。目前对该病的发病机制有较深入的研究,是由编码类固醇硫酸盐的类固醇硫酸酯酶基因的缺失或突变引起的遗传病。对其的诊断主要依靠临床的特异性表现,确诊依靠生化及基因检测。

· 专家笔谈 ·

042

EDA 在少汗性外胚层发育不良发病机制及 Fc-EDA 的治疗作用

◎卡小慧,印明柱

印明柱,现任中南大学湘雅医院特聘教授;皮肤科及皮肤健康与疾病湖南省工程研究中心副主任;美国耶鲁大学医学院病理系兼任助理教授。现发表 SCI 文章 40 余篇,其中以第一及通讯作者发表 SCI 论文 20 篇;研究成果发表在 *JCI*, *Circulation Research*, *Nature Communications*, *Cell Reports*, *Cancer Research* 等杂志,其中以封面形式发表在 *JCI* 杂志,并获 *JCI* 主编专题评论、*AACR Breaking Advances* 收录及 *Highlight*、德国海德堡大学肿瘤免疫学专家 Thomas Schmid 专题评论及多家专业肿瘤协会的评论。主编出版了《轻松学习病理学》书籍。



[内容简介] 少汗性外胚层发育不良是极为罕见的影响外胚层发育的遗传病,EDA 基因是主要致病基因。EDA 基因突变导致 EDA 信号激活受阻,从而引起外胚层附属器的发育不良,患者因此出现典型的无汗或少汗、毛发稀疏或全秃、少牙或牙齿形态畸形三联征。基于 EDA 信号通路在少汗性外胚层发育不良的发病机制及功能作用,可利用人工合成的 Fc-EDA 来补充体内缺乏的 EDA,从而有效地逆转少汗性外胚层发育不良患者的多种表型缺陷。本文主要详述了 EDA 在少汗性外胚层发育不良的发病机制及 Fc-EDA 在少汗性外胚层发育不良治疗中的应用。

· 专家笔谈 ·

047

Netherton 综合征研究进展

◎安然,李东,邓云华

邓云华教授,医学博士、主任医师、博士研究生导师。现任华中科技大学同济医学院附属同济医院皮肤科副主任、湖北省医学会皮肤科学分会主任委员、中国医药教育协会皮肤病专业委员会常务委员、中华医学会皮肤性病学分会治疗学组委员、中国医师协会皮肤科医师分会罕见病遗传病专业委员会委员、皮肤病学教育部重点实验室皮肤罕见病诊疗研究联盟副主任委员、湖北省免疫学会第十届理事会理事、武汉免疫学会第七届理事会理事。



[内容简介] Netherton 综合征(Netherton syndrome, NS)是一种由 *SPINK5* 突变引起的罕见常染色体隐性遗传病。其典型的临床表现主要有先天性鱼鳞病样红皮

病、套叠性脆发和特应性过敏体质,但不同患者间临床症状差异很大,需要与多种疾病进行鉴别。NS 主要采用对症治疗,根据每个患者的情况制定个体化方案。本文从发病机制、临床表现、诊断、鉴别诊断及治疗进展等方面对 NS 进行了综述,以期提高临床医师准确诊治 NS 的能力。

· 专家笔谈 ·

053

Hermansky-Pudlak 综合征研究进展

◎刘腾,魏爱华

魏爱华教授,首都医科大学附属北京同仁医院皮肤科,医学博士,主任医师,硕士生导师。在白化病研究领域取得了一系列重要科研成果,开设全国首个“白化病门诊”,建立了迄今中国最大的白化病数据资源库,完成了国际上最大规模的白化病基因分子流行病学研究。目前担任中国抗衰老促进会医学美容专业委员会常务委员、中华医学会皮肤性病学分会遗传学组委员、中国女医师协会专业委员会委员、北京中西医结合学会皮肤性病专业委员会委员兼遗传学组组长、中国医师协会皮肤科医师分会第四届委员会罕见病工作组委员、北京中医药学会首届医疗美容专业委员会委员、中国抗衰老促进会医学美容专业委员会面部损容性皮肤病综合管理学组委员、北京医学会皮肤性病学分会青年委员等学术兼职。国内外期刊发表学术论文 30 余篇,其中,第 1 作者或通讯作者署名 SC 论文 10 篇,参编皮肤病专著 2 部。承担国家自然科学基金、北京市自然科学基金等多项科研课题。



[内容简介] Hermansky-Pudlak 综合征 (Hermansky-Pudlak syndrome, HPS) 是一种综合征型白化病,多呈常染色体隐性遗传,具有典型的遗传异质性,主要表现眼或眼皮肤白化症状、出血倾向以及由溶酶体相关细胞器功能缺陷引起的其他症候群。本文对 HPS 的发病率、基因变异种类、表型、发生机制以及基因型与表型之间的关系等进行综述。

· 专家笔谈 ·

060

遗传性对称性色素异常症

◎汤庄力,王晓鹏

王晓鹏,皮肤性病理学博士,副主任医师,副研究员,硕士研究生导师。中国医师协会皮肤科医师分会遗传病罕见病专业委员会委员兼秘书,中华预防医学会皮肤病与性病预防控制专业委员会青年委员会委员,中国康复医学会皮肤病康复专业委员会老年皮肤病康复学组委员,陕西省医师协会皮肤科医师分会总干事,陕西省性学会性传播疾病防治专业委员会常委兼秘书,陕西省性学会大学生健康教育与健康促进分会常委。主持国家自然科学基金 2 项、陕西省自然科学基金、西安交通大学自由探索与创新基金等 4 项。已发表论文 30 余篇,其中 SCI 收录第一作者及通讯作者论文 10 篇,参与编译皮肤病学专著四部。获陕西省科学技术二等奖 1 项。专业方向:遗传性皮肤病,真菌性及感染性皮肤病。



[内容简介] 遗传性对称性色素异常症是一种较为罕见的常染色体显性遗传病,皮损表现为手足伸侧对称分布的色素沉着斑及色素减退斑。致病基因为位于1q21.3的ADAR1基因。本病发病机制不明,已有研究着重探索基因型与表型之间的关联以及影响疾病发生发展的调控因素。本病应与遗传性泛发性色素异常症、着色性干皮病、白癜风、北村网状肢端色素沉着症等疾病相鉴别。本病尚无特异性疗法,皮瓣移植、CO₂点阵激光、308nm准分子激光在个案报道中有效。

· 专家笔谈 ·

066

卟啉症

◎刘元香,徐子刚

徐子刚教授,首都医科大学附属北京儿童医院皮肤科主任医师,博士生导师。中华医学会儿科学分会皮肤病与性病学组秘书,中华医学会皮肤性病学会儿童皮肤病学组委员,中国医师协会皮肤科医师分会儿童皮肤病亚专业委员会委员、罕见病亚专业委员会委员。研究方向为儿童皮肤病,主要包括儿童银屑病、EB病毒感染相关的儿童皮肤淋巴细胞增殖性疾病。主持国家自然科学基金、北京市科委首都特色基金、北京市自然科学基金及北京市归国留学人员等相关基金。



[内容简介] 卟啉症(Porphyrria)是卟啉和(或)卟啉前体在体内病理性积聚和排泄增多所致的一组代谢障碍性疾病。根据有无皮肤受累分类皮肤型和非皮肤型两大类,其中前者包括红细胞生成性原卟啉症、迟发性卟啉症、遗传性粪卟啉症、变异性卟啉症、先天性红细胞生成性卟啉症及肝性红细胞生成性卟啉症;后者包括急性间歇性卟啉症和δ-氨基酮戊酸脱水酶缺陷型卟啉症。而皮肤型卟啉症以红细胞生成性卟啉症和迟发性卟啉症多见。目前各型卟啉病的致病基因相对明确,基本为编码血红素合成途径相应酶的基因失去性功能突变所致。仅2008年新发现的X连锁的显性原卟啉症为酶获得性功能突变所致。

· 专家笔谈 ·

073

着色性干皮病

◎付希安

付希安,医学博士,副研究员。中国医师协会皮肤科分会罕见病遗传病专业委员会委员、山东省医学会激光医学分会学术发展学组委员、山东省医学会医学美学与美容学分会委员。专业方向:面部损容性皮肤病及皮肤保健美容、单基因遗传性皮肤病。主持国家自然科学基金项目1项、山东省自然科学基金等项目3项。参与863青年科学家项目、973前期研究专项等国家基金项目7项,山东省自然科学基金等15项。以第一作者发表SCI文章4篇,作为共同作者发表SCI文章30余篇。作为主要参与人获山东省科学技术奖一等奖1项、山东省自然科学奖一等奖1项,其他省部级科研奖励2项。2018年荣获“山东省优秀中青年医师”。



[内容简介] 着色性干皮病(xeroderma pigmentosum,XP)是临床上罕见的常染色体隐性

遗传性皮肤病。该病由 DNA 损伤修复缺陷所致,具有遗传异质性,迄今共有 7 个互补组和 1 个变异型。本文就 XP 的病因、临床表现、基因型与表型之间关系、诊断和治疗等进行综述。

· 专家笔谈 ·

078

儿童血管性肿瘤基因研究进展

◎ 张斌, 马琳



马琳教授, 国家儿童医学中心首都医科大学附属北京儿童医院皮肤科主任、主任医师、博士生导师, 首都医科大学皮肤与性病学系教授、副主任。兼任中华医学会皮肤性病学分会第十五届委员会常务委员、中华医学会儿科学分会皮肤病与性病学组组长、中国整形美容协会血管瘤与脉管畸形整形分会第一届理事会副会长、国际儿童皮肤科学会(International Society of Pediatric Dermatology, ISPD)国际咨询委员会中国唯一一名委员。发表学术论文百余篇, 其中 SCI 收录 50 余篇。主编、主译、参编专著近 40 部。近十年来, 作为项目负责人, 获得国自然、北自然、“扬帆计划重点专科项目”等 20 余项科研课题, 科研基金经费累计超过千万元。

[内容简介] 儿童血管性肿瘤是一组临床表现复杂的血管内皮细胞增生性肿瘤, 儿童期发病率高, 其发病机制目前尚未明确。最近研究报道其许多亚型与相关致病基因的突变相关。本文对近年来儿童血管性肿瘤致病基因研究进展进行综述, 旨在帮助临床工作者更好地理解这类疾病的发病机制, 同时为靶向药物治疗提供理论依据。

· 经典病例 ·

086

先天性皮肤异色病 1 例

◎ 吕艳思, 王琳琳, 张佳威, 黄靖凯, 温宇平, 于娜, 张晓东, 赵利梅, 洪芳, 王俐



王俐教授, 皮肤科副主任, 主任医师, 硕士研究生导师。中华医学会皮肤病学会儿童组、治疗组委员; 中华医学会变态反应学分会过敏性疾病基础研究与转化医学组委员; 汕头市皮肤性病学会副主任委员。主要研究方向是皮肤损伤与修复以及免疫性皮肤病。作为中华医学会皮肤病学会首次选出 18 名优秀医生之一赴英国 Cardiff 等大学行皮肤科交流与培训。主持过国家自然科学基金面上项目 2 项, 主持省、市科研和教学课题多项, 发表 SCI 收录和国内期刊论文 30 篇, 参与撰写论著 2 部。获医学院教学成果二等奖和“教学名师”称号, 主要参与省、市科研成果奖 2 项。曾主持科室申报并获广东省规范化培训基地, 主持获广东省皮肤病与性病学精品课程。已指导研究生 14 名。

[内容简介] 患儿男, 7 月。面部红斑伴毛细血管扩张 5 月。皮肤科查体: 面部弥漫红斑伴散在毛细血管扩张, 双侧臀部及阴囊网状皮肤异色改变。基因测序提示患儿存在 RECQL4 突变。结合病史以及基因测序结果诊断: Rothmund-Thomson 综合征(先天性皮肤异色病)。

· 综述 ·

089

表现有皮肤脆性增加的遗传性疾病

◎冯程

冯程,医学博士,西安交通大学第二附属医院皮肤科住院医师、助理研究员。毕业于北京大学皮肤病学专业,曾于美国宾夕法尼亚大学留学。主要从事遗传性皮肤病的新致病基因筛选及基因治疗等研究工作,目前承担国科金1项,研究成果发表于 *Nature Genetics*, *Clin Exp Dermatol*, *J Invest Dermatol* 等 SCI 期刊,获北京大学优秀博士学位论文、SID - retreat 资助、全国皮肤科医师年会优秀论文奖、北京大学创新奖等荣誉和奖励。



[内容简介] 皮肤脆性增加是指皮肤由于各种原因导致抵御外界机械应力的能力下降,在极其微小的机械创伤下,出现糜烂、水疱、大疱、大面积皮肤剥脱、慢性伤口、瘢痕、结痂、皮肤萎缩等异常表现,常见于各类皮肤结构蛋白突变所导致的遗传性皮肤病。近年多项研究显示影响皮肤结构和功能的其他非结构蛋白突变也可导致皮肤脆性增加。本文对皮肤抵抗机械应力的重要结构、皮肤脆性相关遗传性疾病表型及发病机制研究进展进行综述。

· 专家笔谈 ·

096

外胚层发育不良 - 皮肤脆性综合征的研究进展

◎袁梦瑾,张江安,于建斌

张江安教授,主任医师,医学博士,硕士生导师。2005年西安交通大学皮肤病与性病学博士毕业。中国医师协会皮肤科医师分会罕见病遗传病专业委员会委员、河南省变态反应分会副主委、河南省医学会皮肤病分会委员、河南省性与性病学会委员兼秘书、河南省医师协会皮肤科医师分会委员、河南省医学会皮肤病分会银屑病组副组长、河南省中医药学会皮肤科分会副主委、河南省抗癌协会皮肤肿瘤专委会副主委、中国皮肤性病学杂志编委、中华皮肤科杂志审稿人;参编《实用皮肤科学》第三版等多部专著;迄今以第一作者或通讯作者发表论文50余篇;2018年获得国家自然科学基金项目1项;主持河南省科技厅、卫生厅和教育厅科研项目各1项。



[内容简介] 外胚层发育不良-皮肤脆性综合征(ectodermal dysplasia-skin fragility syndrome, EDSF syndrome)是一种罕见的累及皮肤及附属器的常染色体隐性遗传性疾病,其发病与斑菲素蛋白1(plakophilin1, PKP1)基因突变有关。通常出生即发病,特征性表现为皮肤脆性增加,掌跖角化,毛发稀少,甲营养不良,少汗或无汗。临床上需要与湿疹、特应性皮炎、先天性大疱性表皮松懈症、肠病性肢端皮炎等相鉴别。目前尚无理想的治疗方法。

· 专家笔谈 ·

100

家族性慢性良性天疱疮的诊治进展

◎ 夏颖, 陈思远

陈思远教授,医学博士,主任医师,博士研究生导师。中华医学会皮肤性病学分会皮肤病理学组委员、中华医学会病理学分会皮肤病理学组委员、中国医师协会皮肤病分会罕见病遗传病专业委员会委员、中国抗癌协会皮肤肿瘤专业委员会委员、中国康复医学会皮肤病康复专业委员会皮肤病理学组委员、湖北省中西医结合学会皮肤性病专业委员会委员、武汉市医学会皮肤性病学分会皮肤病理学组秘书。《临床皮肤科杂志》编委。主要从事皮肤肿瘤及皮肤病理学的临床医疗和科研工作,先后主持承担2项并参与4项国家自然科学基金项目的研究,在SCI期刊发表论文20余篇,国内权威或核心期刊发表论文100余篇。副主编《英汉皮肤性病学》,副主译《Lever 皮肤组织病理学》(11版),参编皮肤病学专著8部。



[内容简介] 家族性慢性良性天疱疮(familial chronic benign pemphigus, FCBP),又称Hailey-Hailey病,是一种少见的常染色体显性遗传性疾病。其临床特征表现为边界清楚的红斑、结痂,伴烧灼感或瘙痒感。皱褶及易摩擦处是最常见的受累部位,颈部也经常累及。家族性慢性良性天疱疮临床上治疗困难、易误诊,本文就近年来该病的发病机制、临床表现及组织病理特点、诊断及鉴别诊断、治疗等方面做一综述。

· 专家笔谈 ·

106

早老症

◎ 彭斌, 耿松梅

耿松梅教授,主任医师,博士生导师。曾先后于美国哥伦比亚大学内外科学院、哈佛医学院布里根妇女医院访问学习。任中国医师协会皮肤病分会常委,中国医师协会皮肤病分会罕见遗传病专业委员会主任委员,中华医学会皮肤病分会治疗学组委员,陕西省医师协会皮肤科分会会长,陕西省医学会激光分会副主委等职。任《中国皮肤性病学杂志》副主编,《临床皮肤科杂志》、《国际皮肤性病学杂志》编委。获教育部新世纪人才支持计划,第五届中国医师协会皮肤科医师分会“优秀中青年医师奖”,第八届陕西省青年科技奖等。主持国家自然科学基金3项。副主编《危重皮肤病救治》、《皮肤病理与临床》等。国内首报皮肤僵硬综合征等,诊断早老症、Blau综合征、美罗综合征、高IgE综合征、WAS综合征、外胚叶发育不良等罕见病例,国内外首次采用咪喹莫特成功治疗外阴疣状黄瘤等,文章先后发表于J Cell Sci、J Acad Dermatol Venero、J Euro Dermatol Venero、Clin Exp dermatol、Arch Dermatol Res、J Dermatol等国内外有影响力专业期刊。



[内容简介] 早老症极其罕见,是一种由核纤层蛋白A(LMNA)基因突变引起的散发性常染色体显性遗传疾病。LMNA突变产生法尼基化的早老蛋白在不同组织中累积,引起过早衰老的特征性表现,包括硬皮病样皮肤改变、脱发、头皮静脉显露、骨关节异常和动脉粥样硬化。患者平均在14.6岁时死于心肌梗塞或卒中。本文会描述早老症的历史、发病机制、流行病学、临床特征、以及目前的治疗方法。对早老症的研究有助于我们对生理性衰老的理解。

· 专家笔谈 ·

115

丘疹性弹性纤维离解

◎ 张韡, 孙建方



张韡, 副主任医师, 医学博士。江苏省医师协会皮肤科分会病理学组委员、中国中西医结合学会皮肤性病专业委员会甲病学组委员、中国医师协会皮肤科医师分会病理亚专业委员会委员、中国医师协会皮肤科医师分会罕见病工作委员会委员、中国医疗保健国际交流促进会病理学分会委员、江苏省医学会皮肤性病学会第十届委员会病理学组秘书。《中华皮肤科杂志》、《国际皮肤性病杂志》审稿人。《皮肤科疑难病例精粹》(第三辑) 副主编, 参编《麦基皮肤病理学 - 与临床的联系》第 4 版、《皮肤病学》第 2 版、*Photodermatology* 中文翻译版、《皮肤科疑难病例精粹》(第二辑)。

[内容简介] 丘疹性弹性纤维离解是一种罕见的局灶性弹性纤维减少性皮肤病, 大多数病例好发于 10~20 岁之间, 在好发性别尚无定论。通常无症状, 无任何系统疾病, 无家族史。皮损初发时往往为针头大小白色或肤色斑点, 缓慢增大或长期静止不变, 部分颜色可逐渐变淡黄, 表面逐渐形成细皱纹, 并可轻度隆起形成白色丘疹, 呈圆形、椭圆形或多角形, 质软, 境界清晰, 触之有轻度疝囊感。病程有自限性、无自行消退倾向。普通病理染色下通常无特异性改变, 但在弹性纤维染色下可以观察到真皮上、中部局限性弹性纤维减少、缺失和破碎。需要与无弹性纤维痣、发疹性胶原瘤、无炎症性斑状萎缩、真皮中部弹性纤维溶解症、白色纤维性丘疹等鉴别。

· 专家笔谈 ·

120

以面部肿物为表现的神经纤维瘤病 1 例及其研究进展

◎ 先德海, 郭梦露, 竺霞, 杨阳, 赵扬梦, 钟建桥



钟建桥教授, 医学博士, 主任医师, 西南医科大学附属医院皮肤科副主任, 硕士生导师。国家自然科学基金系统评议专家, 教育部科技管理信息系统专家, 四川省学术和技术带头人后备人选。主要研究方向为皮肤美容、化妆品应用和干细胞治疗。主持国家自然科学基金 1 项, 国家教改课题 1 项, 以及省部级课题多项; 以第一作者或通讯作者在国内权威杂志上发表科研论文近 50 篇, 其中 SCI 收录近 20 篇。目前在国家、省市级多个学术团体兼任常委、副组长、副主任委员、委员等职务。

[内容简介] 神经纤维瘤病 (neurofibromatosis, NF) 是一种常染色体显性遗传病, 其发病机制较复杂。临床上分为七型, 但以 1 型神经纤维瘤病 (NF1) 和 2 型神经纤维瘤病 (NF2) 为主。该病可累及皮肤、眼、神经系统等多个器官和系统, 其临床表现具有显著的个体差异。

· 经典病例 ·

128

变形综合征 1 例

◎罗娟,梁盼盼,马寒

马寒,中山大学附属第五医院皮肤科主任,副主任医师、临床医学博士、硕士研究生导师。主要研究方向为皮肤良恶性肿瘤、指趾甲病、皮肤病理、注射和激光美容。主编《简明皮肤病临床及组织病理图谱》、*Atlas of Pathology of Skin Diseases with Clinical Correlations*。广东省医学会皮肤性病学会分会委员、广东省医师协会皮肤科分会常委、广东省医疗行业协会皮肤性病学会管理分会常委、广东省整形美容协会皮肤美容分会常委、广东省中西医结合学会皮肤性病学会分会青年委员、中华医学会皮肤性病学会分会病理学组成员、《美国皮肤科学会杂志·中文版》(JAAD)编委。



[内容简介] 本文报道一例患者男,4岁,自幼出现右足底皮肤脑回状增生,伴右侧下肢肢体发育异常,较左侧延长;左侧大腿外侧可见大片境界清楚的不规则红斑,压之不褪色。右足底皮损组织病理示表皮角化过度,皮突变平,真皮内胶原纤维组织增生致密,呈束状排列。局部组织基因检测结果提示 AKT1 基因突变。诊断为变形综合征。

· 专家笔谈 ·

131

皮损在成人 Still 病中的诊断价值

◎应淑妮,乔建军

乔建军教授,浙江大学医学院附属第一医院皮肤科副主任,主任医师,硕士生导师。致力于自身炎症性皮肤病的发病机制,皮肤真菌病,皮肤病理诊断。在 *NEJM*、*JAMA*、*BMJ*、*Br J Dermatol* 等期刊以第一或通讯作者发表论文 30 余篇。主持国家自然科学基金 2 项。曾获中国医师协会皮肤科分会优秀中青年医师奖。



[内容简介] 成人 Still 病(AOSD)是一种病因不明的罕见系统性自身炎症性疾病,皮损是其表现之一。典型皮损表现为一过性红色风团样皮损。近年来有许多 AOSD 非典型皮损的报道,如持续性瘙痒性丘疹和(或)斑块伴线性色素沉着样皮损、色素性痒疹样及皮炎样皮损等,这些非典型皮损在病理上均特征性的出现角化不良细胞。本文对 AOSD 典型及非典型的皮损和相应的病理学表现进行综述,有助于疾病的早期诊断和治疗。

· 专家笔谈 ·

136

Erdheim-Chester 病研究进展

◎李时飞,翟志芳



翟志芳,陆军军医大学第一附属医院皮肤科副主任医师、副教授,硕士生导师。先后主持国家自然科学基金2项,其他省部级课题5项,获军队医疗成果二等奖1项,授权国家发明专利2项、实用新型专利4项。以第一作者或通讯作者发表论文80余篇,其中SCI收录12篇,教学论文5篇,参编专著10余部。现任中国医师协会皮肤科医师分会皮肤肿瘤专委会委员、中国医师协会皮肤科医师分会罕见遗传病专委会委员、中华医学会皮肤科分会治疗学组委员、中华预防医学会皮肤病与性病预防与控制专委会青年委员、中国中西医结合学会皮肤性病专委会病理学组委员、第十届全军皮肤科专委会青年委员、重庆市医学会皮肤性病专委会委员、重庆市医师协会皮肤科分会委员兼秘书等学术职务。目前担任 *International Journal of Immunogenetics*, *Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology*, 《检验医学与临床》等杂志审稿人。

[内容简介] Erdheim-Chester 病是一种临床罕见的,累及多器官系统的非朗格罕组织细胞增生症。最新研究表明,ECD 为一种组织细胞克隆性增生的肿瘤性疾病,以 BRAFV600E 突变为特征。本文就 ECD 的发病机制、临床表现及其诊断和治疗进展作详细综述。

· 专家笔谈 ·

141

常染色体隐性遗传性少毛症 7 型 1 例并文献复习

◎刘明明,王雷,刘玲



刘玲,西京皮肤医院副主任医师、副教授,美国 Thomas Jefferson 大学皮访问学者。主持国家自然科学基金项目3项,参与国家自然科学基金重大项目在内的11项课题,发表SCI论著29篇,其中第一或通讯作者IF>5文章5篇,获陕西省科学技术进步一等奖,美国米尔斯坦亚美医学基金会皮肤病研究奖学金,中华医学会皮肤性病学会SCI论文奖等科学奖励。任中国康复医学会专业委员会皮肤病理学组委员、中国抗癌协会皮肤肿瘤专业皮肤病理学组委员、中国中西医结合学会皮肤性病专业委员会病理学组委员、中华预防医学会皮肤病与性病预防与控制专业委员会青年委员陕西省皮肤性病学会青年委员、陕西省口腔医学会中西医结合专业委员会青年委员,为《中华皮肤科杂志》、《临床皮肤科杂志》、《国际皮肤性病杂志》审稿人。

[内容简介] 患者女,3岁,头发稀疏3年,父母毛发正常,家族中无类似患者。查体:头发浅褐色,稀疏、细软、轻度卷曲,眉毛、睫毛及体毛未见明显异常,牙齿、指趾甲及出汗正常。皮肤镜:大部分毛囊均为单根发、中间发,少许毳毛,发干较细,颜色较淡。皮损组织病理示:纵切面可见毛囊数量减少,横切面可见大量中间发,毳毛毛囊数量增加,毛囊周围炎细胞浸润不明显。基因检测结果显示:患者为LIPH基因突变,c.736T>A(p.C246S),742C>A(p.H248N),为复合杂合突变,其父母各携带一个杂合突变。诊断:常染色体隐性遗传性少毛症7型。随访1年,患者头发及全身其他部位毛发较前未见明显变化。

公益宣传 我在行动

我们在一起

春暖花开

众志成城 抗击疫情

指导：北京师范大学出版科学研究院
倡议：花瓣美素 / 木铎书声 / 期刊强国
设计：张晓萌

国内统一刊号:CN61-1513/R 邮发代号:52-72 广告经营许可证号:6101004002005 定价:68.00元