

发疹性黄瘤为哨兵的年轻男性混合型高脂血症伴高血糖和血液异常

官国红 梁嫣媚

广东省佛山市南海区 佛山大学附属第三医院

DOI:10.32629/bmtr.v8i3.20464

[摘要] 发疹性黄瘤是严重高甘油三酯血症的典型皮肤标志，常提示急性胰腺炎等系统性风险。本文报道一例极具复杂性的22岁男性病例，其因双上肢突发黄色丘疹就诊，皮损符合典型发疹性黄瘤。然而，实验室检查揭示其病情远超寻常皮肤表现：患者存在极重度混合型高脂血症（甘油三酯高达32.18 mmol/L）、新发空腹高血糖，并伴有罕见的血液学异常谱，包括显著单核细胞增多、淋巴细胞减少、高血红蛋白血症及“奶酪粘稠状”高粘滞血液状态。该病例的独特性在于，如此多重且严重的代谢与血液学紊乱在年轻且无明确家族史的个体中集中出现实属罕见。本病例强有力地证明，发疹性黄瘤可作为潜伏的、危及生命的系统性代谢危机的“哨兵”体征。它警示临床医生，对于任何出现此类皮疹的患者，尤其是年轻患者，必须进行超越皮肤检查的全面代谢与血液学评估，以早期识别并干预潜在的严重紊乱，充分体现了皮肤表现在整体健康管理中的关键预警价值。

[关键词] 发疹性黄瘤；混合型高脂血症；高血糖；血液异常；年轻男性

中图分类号：R589.2 文献标识码：A

Eruptive Xanthomas are Sentinel Lesions in Young Males with Mixed Hyperlipidemia, Accompanied by Hyperglycemia and Hematological Abnormalities.

Guohong Guan, Yanmei Liang

The Third Affiliated Hospital of Foshan University

[Abstract] Eruptive xanthomas are a typical skin marker of severe hypertriglyceridemia, often indicating systemic risks such as acute pancreatitis. This article reports a highly complex case of a 22-year-old male who presented with sudden yellow papules on both upper limbs, with skin lesions consistent with typical eruptive xanthomas. However, laboratory tests revealed that his condition far exceeded ordinary skin manifestations: the patient had severe mixed hyperlipidemia (triglycerides as high as 32.18 mmol/L), newly developed fasting hyperglycemia, and rare hematological abnormalities, including significant monocytosis, lymphocytopenia, hyperhemoglobinemia, and a "cheese-like viscous" hyperviscous blood state. The uniqueness of this case lies in the rare occurrence of such multiple and severe metabolic and hematological disorders in a young individual with no clear family history. This case strongly demonstrates that eruptive xanthomas can serve as a sentinel sign of a latent, life-threatening systemic metabolic crisis. It warns clinicians that for any patient presenting with such rashes, especially young patients, a comprehensive metabolic and hematological assessment beyond skin examination is essential to early identify and intervene in potential severe disorders, highlighting the critical warning value of skin manifestations in overall health management.

[Key words] Xanthoma disseminatum, mixed hyperlipidemia, hyperglycemia, blood abnormalities, young males

引言

发疹性黄瘤是一种由脂质代谢紊乱引起的皮肤表现，其病理特征为真皮内大量充满脂质的泡沫状组织细胞浸润^[1]。该病与严重的高甘油三酯血症密切相关，后者是诱发急性胰

腺炎的重要危险因素^[2]。典型的发疹性黄瘤表现为黄色或橘红色丘疹，是高甘油三酯血症的皮肤表现之一^[3]。尽管其皮肤表现具有特征性，但在临床实践中，尤其是在年轻且无明确家族史的患者中，可能因其对系统性风险的认知不足而导

致诊断延误。

本病例报道了一名22岁男性患者，因双上肢突发黄色皮疹就诊，其皮损特征与典型发疹性黄瘤相符。然而，该病例的诊断复杂性远超寻常。患者除皮损外，伴有极其严重的混合型高脂血症，其中甘油三酯水平高达32.18 mmol/L，远超急性胰腺炎的风险阈值^[4]。同时，实验室检查意外发现新发的空腹高血糖（14.87 mmol/L），提示可能存在新诊断的糖尿病或严重胰岛素抵抗^[5]。更值得注意的是，患者血常规呈现出一系列罕见异常，包括显著的单核细胞绝对值升高（ $2.44 \times 10^9/L$ ）、淋巴细胞绝对值严重减少以及高血红蛋白血症，血液甚至呈现“奶酪粘稠状”的高粘滞状态，致使凝血功能无法检测。这些发现共同构成了一个复杂的临床图景，使得鉴别诊断需涵盖其他脂质代谢异常相关皮肤病、感染性皮疹以及潜在的血液系统或代谢性疾病。

本病例具有显著的报告价值。首先，其独特性在于患者出现了由极重度混合型高脂血症驱动的广泛性发疹性黄瘤，这种多重严重代谢紊乱在个体中集中出现并不常见^[1]。其次，本病例提供了重要的诊疗启示：它强有力地证明，皮肤表现可以是潜伏的、危及生命的系统性代谢危机的“哨兵”。对于任何出现发疹性黄瘤的患者，应重视其作为高甘油三酯血症的皮肤表现，及时识别相关疾病以便进行适当诊断和治疗^[3]。最后，本病例的教学意义在于，它警示临床医生避免因患者主诉局限或年龄较轻而忽视深层次的系统性疾病排查，充分体现了皮肤科在整体健康管理中作为早期预警窗口的关键作用。

1 病例介绍

1.1 患者信息

患者为22岁男性，于2024年11月18日因“双上肢突发黄色皮疹20余日”至我院性病门诊就诊。患者自述20余天前有不良性行为史，此后双前臂开始出现散在分布的米粒至黄豆大小的红色或橘黄色皮疹，偶有瘙痒，余无特殊不适。皮疹逐渐增多，累及后肩背及臀部，并呈现饮酒及聚餐后成批出现、休息后部分自行消退的特点。患者平素应酬较多，作息不规律，饮食不规律，每日仅进食一餐，每餐可进食两碗米饭。否认传染病史及家族遗传病史。体格检查示：身高180厘米，体重99公斤，体型高大偏胖，一般情况尚可。

1.2 临床发现

专科检查可见双上肢伸侧、胸前、肩背、后腰及臀部散在分布少许米粒至绿豆大小的黄色或橘黄红色丘疹，以双上肢为著。皮疹质地僵硬实，表面光滑，固定，部分皮疹周围可见红晕，加压后充血可消退而呈黄色，无压痛。部分皮疹中央可见凹陷，四周呈花瓣状外观。皮肤组织病理学检查提示：真皮内可见多数泡沫状组织细胞呈结节状浸润，血管周

围有稀疏淋巴细胞浸润。

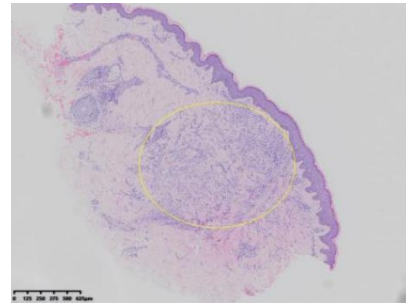


图1 黄色圆圈区域内为黄瘤的早期表现：大量组织细胞浸润

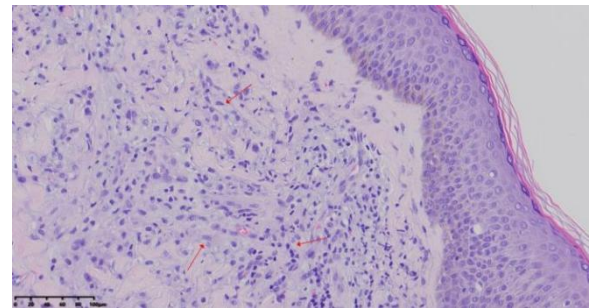


图2 红色箭头处为典型黄瘤细胞的特征性改变：透明或泡沫样胞质。

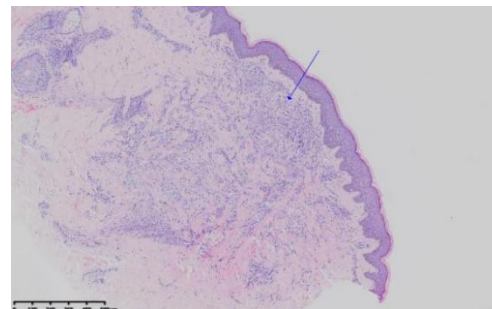


图3 蓝色箭头处可见病变位于真皮浅层

1.3 诊断评估

实验室检查结果显著异常。血常规显示：血红蛋白210g/L（升高），血小板计数 $351 \times 10^9/L$ （轻度升高），淋巴细胞绝对值 $0.21 \times 10^9/L$ （显著降低）且百分比为2.8%（显著降低），单核细胞绝对值 $2.44 \times 10^9/L$ （显著升高）且百分比为32.3%（显著升高），平均红细胞血红蛋白含量41.1pg（升高），平均红细胞血红蛋白浓度452.0g/L（升高）。血脂七项示：总胆固醇12.75mmol/L（显著升高），甘油三酯32.18mmol/L（显著升高），低密度脂蛋白胆固醇4.12mmol/L（升高），载脂蛋白A1 0.49g/L（降低）。肾功能七项示：空腹葡萄糖14.87mmol/L（显著升高），尿酸 $195.0 \mu\text{mol/L}$ （降低），肌酐 $52.7 \mu\text{mol/L}$ （降低）。肝功能示：谷草转氨酶/谷丙转氨酶比值1.34（升高），球蛋白16.1g/L（降低），白蛋白/球蛋白比值3.39（升高），谷氨酰转肽酶/谷草转氨

酶比值 1.49 (升高)，前白蛋白 1056.6mg/L (升高)，估算肾小球滤过率 180.97ml/(min*1.73 m²) (升高)。此外，患者血液呈奶酪样粘稠状，导致凝血四项无法检测；传染病四项筛查均为阴性。

1.4 治疗措施

治疗措施采取综合管理方案。首先为饮食控制，严格限制碳水化合物及脂肪摄入，并严禁酗酒，同时建议减轻体重。其次为生活控制，建议调整作息，保持规律生活及规律饮食。在药物控制方面，给予口服药物治疗：瑞舒伐他汀钙片 10 毫克每日一次；依折麦布片 10 毫克每日一次；非诺贝特软胶囊 0.2 克每日一次。

1.5 随访与结局

患者已开始接受上述综合治疗，目前处于定期追踪观察阶段，以评估皮疹变化、血脂及血糖控制情况以及对治疗方案的耐受性与反应。

2 讨论

发疹性黄瘤作为严重高脂血症的皮肤标志，其典型病例多见于具有遗传性高脂血症的患者^[6]。然而，本病例的独特性在于，患者为年仅 22 岁的男性，无典型家族史，却表现出极其严重的混合型高脂血症，其甘油三酯水平高达 32.18 mmol/L，远超文献中报道的与发疹性黄瘤相关的水平^[7]。文献中，由脂蛋白脂酶缺乏症等遗传因素导致的严重高甘油三酯血症虽可见于儿童，但常伴有特定的基因突变背景^[7]，而本病例在缺乏基因检测的情况下，其脂质紊乱的严重程度在如此年轻的无家族史个体中极为罕见。

此外，本病例的复杂性不仅限于脂代谢异常。患者同时存在一系列实验室异常，这些表现鲜少在既往关于发疹性黄瘤的病例报告中被系统描述。尤其值得注意的是，患者血液呈现“奶酪粘稠状”导致凝血功能无法检测，这直接提示了由极重度高甘油三酯血症诱发的高粘滞状态及急性胰腺炎高风险，这一直观的临床发现具有强烈的警示意义^[8]。在治疗层面，针对如此极端的混合型高脂血症，本病例采用了瑞舒伐他汀、依折麦布与非诺贝特的三联强化降脂方案，这对治疗提出了更高挑战。综上所述，本病例凸显了在年轻个体中，发疹性黄瘤可能作为一系列严重且复杂的代谢与血液学紊乱的早期皮肤信号，远超出单纯的皮肤病变范畴。

本病例的诊断过程揭示了重要的临床教学点。首先，皮肤科医生在面对发疹性黄瘤时，必须警惕其作为系统性代谢危机的“哨兵”作用，避免因患者年轻、主诉仅为皮肤问题而忽略全面的代谢筛查^[9]。本病例中，皮疹的出现直接指向了危及生命的极重度高甘油三酯血症及其相关的高胰腺炎风险，强调了强制进行血脂、血糖等检查的必要性^[10]。其次，对于伴有如此极端实验室异常（如显著单核细胞增多、高血

糖）的患者，需拓宽鉴别诊断思路，警惕其可能并发或模拟其他高炎症状态，例如与感染、自身免疫病相关的继发性噬血细胞性淋巴瘤组织细胞增多症 (HLH) 或巨噬细胞活化综合征 (MAS)，这些综合征同样可以出现高甘油三酯血症、血细胞异常和皮疹^[11-12]。尽管本病例最终指向代谢紊乱，但这一鉴别对于避免误诊至关重要。

在病理机制层面，严重高甘油三酯血症导致乳糜微粒在真皮毛细血管滞留，进而被组织细胞吞噬形成泡沫细胞，是发疹性黄瘤形成的经典途径^[13]。本病例中，饮酒和高脂饮食作为皮疹“成批出现”的明确诱因，符合该病理生理过程。然而，病例中观察到的显著单核细胞增多症等血液学异常，提示了超越局部皮肤沉积的、更为广泛的系统性炎症或代谢交互作用。有文献指出，在严重肝病伴胆汁淤积和高脂血症的背景下，皮肤活检中亦可出现泡沫状巨噬细胞^[14]，这暗示肝脏在脂质代谢紊乱及相关炎症反应中可能扮演关键角色。此外，新发现的高血糖与严重血脂异常相关，黄瘤的发生与发展与严重血脂异常及心血管风险增加有关^[15]。因此，本病例的复杂表现可能是严重脂质代谢紊乱、糖代谢异常及潜在炎症状态共同作用的结果。

综上所述，本病例清晰地展示了皮肤科疾病与内科严重代谢紊乱的紧密联系。发疹性黄瘤不仅是美容问题，更是危及生命的代谢危机（如急性胰腺炎）的皮肤标志。对于发疹性黄瘤患者，尤其是年轻患者，应进行全面的代谢评估（包括血脂、血糖、肝肾功能、血常规等），以及时发现并干预潜在的重度高脂血症及其他代谢异常，预防心血管事件及胰腺炎等严重并发症。多学科协作（皮肤科、内分泌科、心血管内科）管理至关重要。

本报告亦存在一定局限性。首先，此为单病例描述，长期随访数据（如血脂、血糖控制情况，皮疹消退过程，胰腺炎发生风险）有待补充。其次，未能进行基因检测以排除原发性脂蛋白代谢异常，这限制了对病因的深入探讨。未来研究需在更大样本和更长期随访中，进一步阐明此类复杂病例的病理生理机制与最佳管理策略。

[参考文献]

[1]Ren C, Zhu L, Niu YC, Tu LY, Jin ZF, Zhang J. Eruptive xanthomas in a patient with severe hypertriglyceridemia: A case report. *World J Clin Cases*. 2024;12(16):2842-2846.

[2]MoInár G, Gyarmathy VA, Zádori N, Hegyi P, Kanizsai P. Severe Hypertriglyceridemia-Induced Acute Pancreatitis. *Case Rep Gastroenterol*. 2021 Jan-Apr;15(1):218-224. Published 2021 Jan-Apr None.

[3]Vu PQ, Thiriveedi M, Patel S, Metuku R. Case Report: Acute Pancreatitis in an Uncontrolled Diabetic Patient

Presenting With a Skin Rash Later Found to Be Eruptive Xanthoma, a Dermatological Manifestation and Diagnostic Clue to Recognizing Hypertriglyceridemia as the Cause of Disease. *Cureus*. 2024;16(7):e64563. Published 2024 Jul.

[4]Malick WA, Do R, Rosenson RS. Severe hypertriglyceridemia: Existing and emerging therapies. *Pharmacol Ther*. 251:108544.

[5]Rathmann W, Kuss O, Kostev K. Incidence of newly diagnosed diabetes after Covid-19. *Diabetologia*. 2022;65(6):949-954.

[6]Johnson JT, Paul J, Cherian KE, Kapoor N, Asha HS, Paul TV. Familial hypercholesterolemia: The skin speaks. *J Family Med Prim Care*. 2020;9(8):4451-4453. Published 2020 Aug.

[7]Xia Y, Zheng W, Du T, et al. Clinical profile, genetic spectrum and therapy evaluation of 19 Chinese pediatric patients with lipoprotein lipase deficiency. *J Clin Lipidol*. 2023 Nov-Dec;17(6):808-817.

[8]Hajj F, Singh V, Al Akoum N, et al. Skin as a Reflection of Gut Health: An Overview of Dermatological Manifestations in Primary Neoplastic and Autoimmune Gastrointestinal Disorders. *Cureus*. 2024;16(10):e71313. Published 2024 Oct.

[9]Marogi EP, Ohiomoba RO, Stone NJ. Eruptive Xanthomas: Importance of Recognition to Reduce Delay of Effective Triglyceride Reduction. *Am J Med*. 2022;135(4):444-447.

[10]Zhu Y, He X, Lan Y, Deng Y. From Eruptive Xanthoma to Acute Pancreatitis: Clinical Warning and Implications of Rapid Disease Progression. *Int Med Case Rep J*. 18:943-947.

Published 2025 None.

[11]Du ZZ, Zhou M, Ling J, et al. PD-1 Checkpoint Blockade in Patients for Acute Myeloid Leukemia after HSCT Relapse Resulted in Severe GVHD and sHLH. *Case Rep Hematol*. 2022;1705905. Published 2022 None.

[12]Liquidano-Perez E, Maza-Ramos G, Salazar-Bailón JL, Yamazaki-Nakashimada MA, Rivas-Larrauri F. Therapeutic plasma exchange in refractory macrophage activation syndrome complicating systemic juvenile idiopathic arthritis: a case-based review. *Rheumatol Int*. 2023;43(1):183-189.

[13]Morka J, Morajko A, Otulak S, Zaráńska K, Wąsik G. Cutaneous Manifestation of Eruptive Xanthoma as a Consequence of Severe Hypertriglyceridemia: A Case Report Highlighting Diagnostic and Therapeutic Challenges. *Cureus*. 2025;17(2):e78329. Published 2025 Feb.

[14]Gonzalez-Lopez G, Fried I, Schadelbauer E, Cerroni L. Foamy Macrophages in a Case of Mononucleosis With Amoxicillin-Induced Rash, Hyperlipidemia, and Hemophagocytic Lymphohistiocytosis. *Am J Dermatopathol*. 2024;46(2):104-106.

[15]Marinescu M, Botnariu GE, Văță D, et al. Diabetic Dermopathies as Predictive Markers of Cardiovascular and Renal Complications: A Narrative Review. *J Clin Med*. 2025;14(21). Published 2025 Oct 30.

作者简介：

官国红（1981-），女，汉，福建连城，皮肤与性病学专业硕士，主治医师，研究方向为炎症性皮肤病及医学美容方向。