

先天性鱼鳞病 1 例治疗后好转出院的临床回顾与随访分析

德吉

西藏自治区山南市人民医院

DOI:10.32629/ffcr.v3i8.18354

[摘要] 为给基层医疗机构处置先天性鱼鳞病提供参考, 回顾性分析我院 2022 年收治的 1 例患儿临床资料。患儿未行病理及基因检测, 依据出生即发病、全身皮肤干燥粗糙伴鱼鳞状鳞屑等典型症状确诊, 治疗以修复皮肤屏障、保湿抗感染为核心, 采用外用维 A 酸乳膏 + 保鲜膜覆盖保湿联合抗感染、营养支持、对症退黄等综合治疗, 出院后由医生主导多途径长期随访指导。经住院治疗后患儿症状明显缓解, 无感染等并发症; 随访 6 个月, 在医生持续指导下皮肤状态持续改善, 生长发育正常, 无病情加重或严重并发症。先天性鱼鳞病虽无法根治, 但基层医院通过早期识别典型症状、规范基础治疗及医生主导的长期随访指导, 可有效改善症状、维持疗效, 该模式贴合基层诊疗实际, 实用价值较高。

[关键词] 先天性鱼鳞病; 基层医院; 基础治疗; 保湿护理; 长期随访

中图分类号: R758.5+6 文献标识码: A

Clinical Review and Follow-up Analysis of 1 Case of Congenital Ichthyosis with Improvement After Treatment and Discharge

Deji

Shannan People's Hospital of Tibet Autonomous Region

Abstract: To provide a reference for primary medical institutions in the treatment of congenital ichthyosis, the clinical data of a child admitted to our hospital in 2022 were retrospectively analyzed. The patient was diagnosed based on typical symptoms such as the onset of the disease at birth, dry and rough skin all over the body with fish-scaly scales, etc. The treatment focused on repairing the skin barrier and moisturizing to prevent infection. A comprehensive treatment approach was adopted, including topical tretinoin cream, covering with cling film for moisturizing, anti-infection, nutritional support, and symptomatic jaundice reduction. After discharge, long-term follow-up guidance through multiple channels will be led by doctors. After hospitalization, the child's symptoms were significantly relieved and there were no complications such as infection. The patient was followed up for 6 months. Under the continuous guidance of the doctor, the skin condition continued to improve, growth and development were normal, and there was no aggravation of the condition or serious complications. Although congenital ichthyosis cannot be completely cured, primary hospitals can effectively improve symptoms and maintain therapeutic effects through early identification of typical symptoms, standardized basic treatment and long-term follow-up guidance led by doctors. This model is in line with the actual diagnosis and treatment at the primary level and has high practical value.

Keywords: Congenital ichthyosis; Primary hospitals; Basic treatment; Moisturizing care; Long-term follow-up

引言

先天性鱼鳞病是基因突变引发的遗传性角化障碍性皮肤病, 核心表现为皮肤干燥粗糙伴鱼鳞状鳞屑, 临床表现存在差异, 部分重症亚型可伴眼睑外翻、感染等并发症, 严重影响生活质量^[1]。该病发病率低, 基层医疗机构因少见且诊疗条件有限, 难以开展基因检测、皮肤病理检查等精准诊断,

治疗多以对症支持为主^[2]。我院作为市级基层医疗机构, 2022 年收治 1 例该病患者, 受检测条件限制未行特殊检查, 依据典型症状确诊后, 采用基础保湿、感染预防等常规治疗, 取得良好效果。本文回顾其诊疗过程及 6 个月随访结果, 结合相关文献总结基层临床处置经验, 凸显基础治疗与长期随访指导的重要性。

1 临床资料

1.1 一般资料

患儿女性, 出生 1 小时, 因“出生时全身皮肤水肿、弹性极差、气促 20 分钟”于 2022 年 4 月 29 日就诊我院新生儿科。系第 3 胎第 2 产, 胎龄 36+3 周, 脐带绕颈 1 周顺产娩出, 出生体重 2340g, Apgar 评分 1-5-10 分钟 8-9-9 分。出生即见全身皮肤黏膜青紫、弥漫性水肿发亮, 以四肢内侧及手足内侧为著, 躯干覆羊皮纸样胶状膜, 渐现颈、腹股沟、腠窝皱褶处皮肤皲裂脱落出血, 气促明显, 吸痰吸氧后肤色转红。父母非近亲婚配, 家族无类似病史, 母亲孕期无特殊用药及感染史。

1.2 体格检查

体温 35℃, 脉搏 120 次/min, 呼吸 35 次/min, 血压 60/30mmHg, 体重 2340g。发育正常、营养稍差, 神志清、反应稍差。全身皮肤弥漫性水肿发亮, 以手足内侧为著, 双侧腕关节及指间关节皮肤苍白、皮温低, 躯干呈羊皮纸样胶样变, 颈、腹股沟、腠窝皱褶处皮肤皲裂、脱落、出血, 弹性极差。前囟 1.5cm×1.5cm, 平坦无张力, 眼距宽、鼻梁低平、鼻孔小。双肺呼吸音清, 心率 120 次/分, 心音有力, 腹平软、肠鸣音正常, 四肢肌张力可, 新生儿生理反射正常。

1.3 辅助检查

受我院诊疗条件限制, 未行皮肤组织病理检查及基因检测。血常规: 白细胞 $12.42 \times 10^9/L$, 红细胞 $5.43 \times 10^{12}/L$, 血红蛋白 191g/L, 血小板 $244 \times 10^9/L$, 中性粒细胞百分比 56.20%, 超敏 C 反应蛋白 $< 0.80mg/L$, 未见明显异常; 肝肾功能、电解质、血糖等实验室检查均在正常范围; 胸部 X 线片未见异常。

1.4 诊断依据

参照《医师考核培训规范教程·皮肤与性病科分册》诊断标准, 结合患儿出生即发病、全身弥漫性水肿发亮、被覆羊皮纸样胶状膜伴皲裂脱落的典型火棉胶婴儿表现, 排除家族性重型亚型及感染、代谢性疾病等诱因后, 确诊为先天性鱼鳞病(寻常型可能性大)^[3]。

2 治疗方案

2.1 治疗原则

结合我院诊疗条件, 治疗聚焦急症抢救、皮肤屏障修复、保湿抗感染、多脏器保护核心, 采用综合对症治疗, 优先选用安全有效、操作简便的治疗措施, 兼顾新生儿生理特点与疾病危重性^[4]。

2.2 具体治疗措施

2.2.1 急症抢救与基础支持

入院后即刻入暖箱裸体暴露保暖, 予苯巴比妥镇静

防皮肤擦伤, 多巴胺改善微循环, 能量合剂护心, 补充维生素 K₁ 预防出血, 补液维持内环境稳定, 青霉素预防皮肤感染。

2.2.2 皮肤屏障修复与保湿

以保湿修复为核心, 予维 A 酸乳膏全身涂抹联合保鲜膜覆盖湿化护理, 保持皮肤湿润软化; 颈部、会阴部皲裂处后期交替使用重组人表皮生长因子凝胶与百多邦, 促进愈合防感染。

2.2.3 并发症对症治疗

合并心肌损害: 予能量合剂营养心肌, 动态监测心肌酶谱; 合并高胆红素血症: 予枯草杆菌二联活菌颗粒、茵栀黄口服液退黄, 经皮测黄疸监测; 局部皮肤感染: 穿刺排脓 + 红霉素软膏外涂, 口服头孢克洛颗粒抗感染。

2.2.4 营养支持

奶量从 5ml/Q3h 逐步增至 55ml/Q2h, 保障热量摄入, 后期补充维生素 AD 滴剂, 助力皮肤修复与生长发育。

3 治疗结果与医生随访指导

患儿经住院治疗后, 全身皮肤干燥症状显著改善, 四肢及躯干鱼鳞状鳞屑基本消退, 仅残留少量薄屑, 皮肤弹性恢复, 无破损、感染等并发症, 饮食睡眠及生长发育均正常, 顺利出院。

出院后医生为其建立长期随访档案, 通过门诊与电话随访相结合的方式实施系统性指导。随访中, 医生定期评估患儿皮肤状态、生长发育及并发症风险, 动态优化治疗与用药方案; 针对家长的疾病认知、用药规范、日常防护等疑问进行专业解答, 强调规范外用药物的重要性, 警示避免偏方及刺激性产品。随访结果显示, 患儿皮肤状态持续向好并趋于稳定, 仅冬季干燥时小腿偶见少量鳞屑, 经医生指导加强保湿后可快速缓解; 随访全程患儿生长发育与同龄儿童持平, 各项指标正常, 无特殊并发症, 家长严格遵从医嘱, 未出现病情反复或不良事件。

4 讨论

基层医院诊断先天性鱼鳞病, 无需受限于病理及基因检测等设备技术条件核心聚焦新生儿期发病、全身弥漫性胶状膜覆盖伴水肿皲裂的典型表现, 结合基础检查排除感染、代谢性疾病等鉴别诊断即可确诊^[5]。需重点区分特应性皮炎(伴剧烈瘙痒、湿疹样皮疹及过敏家族史)、新生儿剥脱性皮炎(急起弥漫性红斑脱屑, 伴全身感染症状)、代谢性疾病(伴生长发育迟缓及肝肾功能异常), 精准辨识各疾病症状与病史特征, 是基层避免误诊的核心要点^[6]。

火棉胶婴儿型先天性鱼鳞病病情危重, 治疗核心为急症抢救、皮肤屏障修复、并发症防控, 目前无根治方案, 临床以改善症状、降低死亡风险为目标^[7]。

本例采用的维 A 酸乳膏 + 保鲜膜覆盖保湿方案, 可有效锁住水分、软化胶状膜, 促进鳞屑脱落与新生皮肤修复, 配合重组人表皮生长因子凝胶促进破损皮肤愈合, 药物易获取且操作简便, 契合基层诊疗场景, 推广价值较高^[8]。

基层诊疗存在固有局限: 缺乏精准诊断手段难以明确疾病亚型及基因突变类型, 无法开展强效治疗应对重症病例, 缺少专业设备支撑进阶干预。因此, 基层需界定诊疗边界, 对轻症规范实施基础治疗, 重症或诊断存疑者及时转诊, 确保患者获得精准诊疗, 避免延误病情。

医生主导的长期随访指导是维系先天性鱼鳞病疗效、规避病情反复的核心支撑^[9]。规律随访中, 医生可动态追踪患儿病情与生长发育情况, 灵活调整治疗方案及用药细节, 同时针对性解答家长在疾病认知、用药规范、诱因规避等方面的疑问, 通过专业科普强化其规范治疗理念, 从根源减少用药不当、护理偏差或认知误区引发的病情反复^[10]。

结合本例实践, 基层医院可从三方面优化诊疗质量: 一是强化专科专项培训, 通过病例研讨、技能实操精进医师对罕见皮肤病的诊断与治疗功底, 提升首诊准确率; 二是搭建标准化转诊机制, 明确重症及诊断存疑病例的转诊指征与流程, 为重症患者开辟精准救治通道; 三是完善随访体系, 制定分层计划, 通过多渠道系统性指导保障治疗依从性, 捕捉病情变化, 构建“诊断 - 治疗 - 随访”闭环管理, 筑牢疗效稳定性。

先天性鱼鳞病作为慢性遗传性皮肤病, 基层医疗机构受诊疗条件约束, 诊断需依托典型临床症状, 治疗核心聚焦基础保湿与感染预防。本例患儿经规范基础治疗联合医生主导的长期随访指导, 症状改善显著, 无严重并发症, 生长发育保持正常, 充分证实基层“基础治疗 + 医生随访指导”模式对轻症病例的有效管理价值。基层医院需精准辨识疾病典型表现、严格落实规范诊疗, 以医生系统性随访指导稳固疗效, 同时清晰认知自身诊疗局限, 建立规范转诊机制, 确保

不同病情患者均能获得适配的救治服务。

[参考文献]

- [1]张潇亚,许琳琳,李廷保. 先天性鱼鳞病的治疗进展[J]. 中国麻风皮肤病杂志,2025,41(5):384-388.
- [2]韩春雨,韩建文. ALOXE3 基因突变致常染色体隐性先天性鱼鳞病一例[J]. 中国麻风皮肤病杂志,2025,41(1):9-14.
- [3]刘娟,莫然,刘依和,等. CERS3 基因变异所致常染色体隐性先天性鱼鳞病一个家系报道[J]. 罕见病研究,2023,2(2):290-293.
- [4]李丹,邓梅,Liao Phoebe,等. 一例 ALOX12B 基因复合杂合变异所致常染色体隐性先天性鱼鳞病的临床及遗传学分析[J]. 中华医学遗传学杂志,2022,39(3):321-324.
- [5]胡思明,张梦瑶,王伟霞,等. 自我改善型火棉胶鱼鳞病 1 例成人阶段临床特征及基因变异分析[J]. 中华皮肤科杂志,2025,58(5):469-472.
- [6]张文雯,段仰灿,司广亮. 产前超声以软组织增厚为主要表现的先天性鱼鳞病 1 例报告并文献复习[J]. 中国医师杂志,2025,27(1):124-127.
- [7]张民阔,宋智敏,孙青. 维 A 酸类药物在皮肤科中的应用[J]. 中国麻风皮肤病杂志,2022,38(9):653-658.
- [8]蔡香莲,丁玲莉,李畅妍,等. 1 例复合型先天性鱼鳞病患儿的多学科团队协作护理[J]. 当代护士,2023,30(5):138-140.
- [9]吕美丹,朱燕飞,吴燕,等. 产前基因筛查对严重遗传性疾病的筛查效果及临床治疗指导价值[J]. 中国妇幼保健,2020,35(8):1471-1473.
- [10]张丽,陆芬,杜森杰,等. Sjögren-Larsson 综合征 2 家系遗传学与临床研究[J]. 中华实用儿科临床杂志,2020,35(24):1902-1904.

作者简介:

德吉(1982.10-),女,藏族,西藏贡嘎人,本科,副主任医师,研究方向为新生儿危急重症诊治。