

高脂蛋白血症Ⅲ型黄瘤病一例报告

Type Ⅲ hyperlipoproteinemia xanthomatosis: a case report

曹艳云, 顾菊林, 温 海 (第二军医大学长征医院皮肤科, 上海 200003)

[关键词] 高脂蛋白血症; 黄瘤病

[中图分类号] R 758.4; R 589.3

[文献标识码] B

[文章编号] 0258-879X(2006)02-0142-01

1 临床资料 患者, 女性, 59岁, 因“掌部出现黄色扁平斑块一年余”于2004年12月7日就诊于我院门诊。患者一年前无明显诱因发现手掌沿纹理出现黄色的境界清楚的条状斑块, 后逐渐增多, 肘部伸侧亦发现黄色的略隆起的圆形结节。患者既往体健, 无高血压、糖尿病病史; 有高血脂病史2年。家族中无类似病史。体格检查: 一般情况尚可, 各系统未见明显异常。皮肤科检查: 双侧手掌分布黄色的不规则斑块, 沿掌纹呈线状分布, 略高起皮肤表面。双侧肘关节伸侧为多发的扁平圆形黄色结节, 豌豆大小, 质略硬, 部分融合。实验室检查: 血常规未见异常; 葡萄糖 4.51 mmol/L (参考值为 3.9~6 mmol/L); 三酰甘油(TG) 2.85 mmol/L (参考值为 0.52~1.55 mmol/L); 总胆固醇(TC) 9.99 mmol/L (参考值为 2.80~5.85 mmol/L); 高密度脂蛋白 2.31 mmol/L (参考值为 0.91~2.00 mmol/L); 低密度脂蛋白 6.61 mmol/L (参考值为 1.30~3.50 mmol/L); 载脂蛋白 A I 2.37 g/L (参考值为 1.11~2.14 g/L); 脂蛋白 a 为 492.0 mg/L (参考值为 1.00~300.0 mg/L); 载脂蛋白 E 110 mg/L (参考值为 29~53 mg/L); 载脂蛋白 B 为 1.34 g/L (参考值为 0.6~1.1 g/L)。腹部超声检查: 轻度脂肪肝; 胆、脾、胰未见异常。诊断: 高脂蛋白血症Ⅲ型黄瘤病。治疗: 建议患者低热量、低脂、低胆固醇饮食, 同时给予患者口服辛伐他汀, 20 mg/d, 晚间服用。1个月后随访, 血脂情况控制佳, 皮肤专科检查未见明显变化。

2 讨论 高脂蛋白血症Ⅲ型, 也称家族性异常 β 脂蛋白血症, 患者因极低密度脂蛋白(VLDL)中的载脂蛋白 E2 增多, 载脂蛋白 E3、E4 缺乏, 这种富含胆固醇的 β -VLDL 不能与 LDL 受体结合, 血中胆固醇(CH)及 VLDL 残基不能清除而堆积, 致使血清 TC 及 TG 水平明显升高。其临床特征是

发生两种皮肤黄色瘤: (1)掌纹黄瘤, 表现为掌和指的皱褶处变为橙色或黄色; (2)结节性黄瘤, 是位于肘部和膝部从豌豆到柠檬大小的球状皮肤黄色瘤^[1]。本例患者皮疹表现为掌纹黄瘤和结节性黄瘤, 血 TG、TC 明显升高, 符合高脂蛋白血症Ⅲ型黄瘤病的诊断。高脂蛋白血症Ⅲ型发病年龄大都在 20 岁以后, 冠状动脉病变和闭塞性周围动脉疾病较正常人多见。但皮疹和心血管系统受累程度常不平行, 临床诊治中易忽视其严重的心血管系统并发症而引起生命危险, 应引起临床医生的重视。国外曾报道^[2,3], 患有Ⅲ型高脂血症的女性均为绝经期后的, 经过雌激素治疗后类脂化合物外观可恢复正常。本病的防治主要为低热量、低脂、低胆固醇饮食, 低碳水化合物饮食, 可给予降胆固醇药物, 如非诺贝特 300 mg/d 也有效。同时定期随访, 防止冠心病的发生。

[参考文献]

- [1] 柴国禄. 血脂异常及其临床分型[J]. 辽宁实用糖尿病杂志, 2001, 9: 11-12.
- [2] Mahley RW, Rall SC Jr. Type Ⅲ hyperlipoproteinaemia (familial dysbetalipoproteinaemia) [M]. // Wass JAH, Shalet SM, eds. Oxford textbook of endocrinology and diabetes. New York: Oxford University Press, 2002. 1555-1561.
- [3] Davignon J, Genest J Jr. Genetics of lipoprotein disorders[J]. Endocrinol Metab Clin North Am, 1998, 27: 521-550.

[收稿日期] 2005-09-01

[修回日期] 2005-11-16

[本文编辑] 孙 岩

[作者简介] 曹艳云, 硕士生. E-mail: cyy1980142003@hotmail.com