

# 鱼鳞病

NORD非常感谢鱼鳞病及相关皮肤病类型基金会的医学顾问在撰写本报告时提供的帮助。

## 鱼鳞病的同义词

- 角质病

## 鱼鳞病的细分

- Chanarin-Dorfman 综合征（中性脂质贮积病）
- 儿童综合症（单侧增生）
- 先天性鱼鳞状红皮病（CIE）
- 康拉迪-Hunermann 综合征（X连锁显性软骨点状）
- 道尔氏病
- 表皮痣（鱼鳞癣红锥，线性表皮痣）
- 表皮溶解性角化病（EHK）
- 变异性角膜红皮病（EKV）
- Giroux- Barbeau 综合征
- Hailey-Hailey病（良性家族性天疱疮）
- 丑角鱼鳞病（丑角胎儿）
- 鱼鳞癣红锥Curth -Macklin类型
- 寻常鱼鳞病（单纯鱼鳞病）
- 角化毛囊楔decalvans
- KID综合征（角膜炎，鱼鳞病，耳聋）
- 层状鱼鳞病
- 多发性硫酸酯酶缺乏症
- Netherton 综合征（线性鱼鳞病circumflexa ）
- 先天性肺炎
- 掌plant角化病（PPK）
- 脱皮综合症
- 糠疹杨梅糠疹（PRP）
- Refsum 病（植酸贮积病）
- 陆氏综合症
- 舍格伦- 拉森综合征
- 河西的综合征（trichothiodystrophy ， IBIDS综合征）
- X连锁鱼鳞病

## 一般讨论;一般交流

鱼鳞病是一种罕见的遗传性皮肤病家族的总称，其特征是皮肤干燥，增厚，脱屑。各种形式的区别在于：1) 结垢的程度以及结垢散布在身体上的程度和位置；2) 皮肤（红皮）变红的存在与否和强度；3) 继承方式；4) 相关异常的特征。

## 体征和症状

鱼鳞病的特征是通常在身体的大部分区域上鳞屑和皮肤干燥。皮肤也可能会痒（瘙痒症）和发红（红皮病）。患有某种形式的疾病的婴儿可能出生时被覆盖在称为羊胶膜的羊皮纸状膜上。

秤的外观可能有所不同；在某些形式中，鳞片可能是细的和白色的，而在另一些形式中，鳞片可能是深色和棕色的，并被深裂纹分开。鱼鳞病的更严重形式可能引起其他问题。当皮肤失去水分时，它将变得干燥，紧致和无弹性。这种刚性会使移动不舒服，并可能导致皮肤破裂和裂痕。脚底皮肤的增厚会使行走变得困难，而手指周围的龟裂甚至会使简单的工作变得痛苦。在某些类型的鱼鳞病中，皮肤非常脆弱，会以最小的磨损擦掉。裂缝和擦伤使皮肤容易感染。

头皮上严重的脱皮可能会干扰正常的头发生长。厚厚的鳞片会堵塞毛孔，使出汗困难，并增加过热的风险。尽管外部皮肤鱼鳞病较厚，但在通过皮肤表面扩散而防止水分和卡路里损失方面效果较差。鱼鳞病某些形式的皮肤外层的快速周转需要额外的能量。由于更多的能量需求，一些患有严重鱼鳞病的儿童可能需要更多的卡路里才能正常生长。

一些鱼鳞病的人很难完全闭上眼睛，因为周围的皮肤太紧了。这种情况称为外翻，导致眼睑向外翻转，露出红色的内眼睑并引起刺激。如果不加以治疗，可能会损坏角膜，导致视力受损。

## 原因

鱼鳞病的最已知形式是遗传性疾病。有些形式是由显性基因引起的。有些是由隐性基因引起的。

在某些形式的鱼鳞病中，皮肤细胞以正常的速度产生，但它们在皮肤最外层（角质层）的表面不能正常分离，并且不能像应有的那样迅速脱落。在其他形式中，表皮中皮肤细胞的过度生产。与正常的14天相比，细胞可在短短4天之内到达角质层。新细胞比旧细胞脱落并在角质层和下面的层中堆积更快。两种情况下的结果都是规模的积累。

## 受影响人口

所有鱼鳞病都是罕见的疾病。发病率因疾病类型而异。鱼鳞病分布在所有人群中。大多数形式不受性别，种族或种族的限制。

## 相关疾病

鱼鳞病，先天性（火棉胶婴儿，先天性鱼鳞病样红皮病；干皮病；新生儿脱屑）是一种遗传性的皮肤疾病。它的特征是皮肤泛红，异常变红，干燥和粗糙，并具有大的粗糙和精细的白色鳞片。瘙痒（痒）通常也会发展。手掌和脚掌上的皮肤可能异常厚。（有关更多信息，请在“罕见病数据库”中选择“先天性鱼鳞病”作为搜索词。）

X连锁鱼鳞病是一种影响男性的遗传性皮肤病。这是由于类固醇硫酸酯酶缺乏引起的。它的特征是脖子，背部和腿的褐色鳞片。

## 标准疗法

鱼鳞病的干燥皮肤通过使用皮肤柔软剂来治疗。沐浴后皮肤仍然湿润时，这可能特别有效。含有 $\alpha$ -羟基酸，尿素或丙二醇的乳液也可能有效。含有神经酰胺或胆固醇的皮肤屏障修复配方也可以改善结垢。

严重的鱼鳞病可以口服合成类维生素A（维生素A的合成衍生物）进行全身治疗。由于类维生素A已知的骨骼毒性和其他并发症，因此仅在严重情况下使用。

## 研究疗法

有关当前临床试验的信息已发布在Internet上，网址为[www.clinicaltrials.gov](http://www.clinicaltrials.gov)。所有接受美国政府资助的研究，以及一些由私营企业支持的研究，都发布在此政府网站上。

有关在美国马里兰州贝塞斯达市国立卫生研究院（NIH）临床中心进行的临床试验的信息，请联系NIH患者招募办公室：

免费电话：（800）411-1222

TTY：（866）411-1010

电子邮件：[prpl@cc.nih.gov](mailto:prpl@cc.nih.gov)

有关由私人来源赞助的临床试验的信息，请联系：

[www.centerwatch.com](http://www.centerwatch.com)