

[首页](#)[最新一期](#)[期刊动态](#)[过刊浏览](#)[医学视频](#)[在线投稿](#)[期刊检索](#)[期刊订阅](#)[合作科室](#)

期刊导读

8卷11期 2014年6月 [最新]



期刊存档

期刊存档

[查看目录](#)

期刊订阅



在线订阅



邮件订阅



RSS

作者中心



资质及晋升信息



作者查稿



写作技巧



投稿方式



作者指南

编委会

期刊服务



建议我们



会员服务



广告合作



继续教育

您的位置: [首页](#)>> 文章摘要[中文](#) [English](#)

## 家族遗传性结节硬化症合并成人肾母细胞瘤

徐峰, 李晓欣, 孙文学, 叶雄俊, 熊六林, 田燕

102200 北京市昌平区医院泌尿外科(徐峰、孙文学); 空军总医院 皮肤病医院(李晓欣、田燕); 北京大学  
俊、熊六林)

徐峰, Email: xufeng1800@163.com

**摘要:**目的 报道首例家族遗传性结节硬化症合并成人肾母细胞瘤病例, 探讨其发病机制, 寻求  
回顾性分析该患者的遗传特性、发病特点, 并探讨其发病机理及可能的治疗方法。结果 患者家族  
化症, 均以皮肤表现为主。患者面部皮肤表现为面部血管纤维瘤, 四肢肢端表现为甲周纤维瘤,  
位伴区域淋巴结转移, 病理提示为肾母细胞瘤, 考虑为家族遗传性结节硬化症合并成人肾母细胞  
春地辛、吡柔比星三联药物化疗, 取得初步疗效。结论 目前国内外无家族遗传性结节硬化症合并  
道, 该病发病原因不明, 可供选择的治疗方式有限。

**关键词:** 结节性硬化症; Wilms瘤[评论](#) [收藏](#) [全](#)

文献标引: 徐峰, 李晓欣, 孙文学, 叶雄俊, 熊六林, 田燕. 家族遗传性结节硬化症合并成人肾母细胞瘤  
志: 电子版, 2014, 8(10): 1847-1850. [复制](#)

参考文献:

[1] Sampson JR, Harris PC. The molecular genetics of tuberous sclerosis[J]. Hum 1  
1477-1480.

[2] Kotulska K, Borkowska J, Jozwiak S. Possible prevention of tuberous sclerosi  
[J]. Pediatrics, 2013, 132(1): e239-242.

[3] Curatolo P, Bombardieri R, Jozwiak S. Tuberous Sclerosis[J]. Lancet, 2008, 3

[4] Spreafico F, Notarangelo LD, Schumacher RF, et al. Clinical and molecular de  
tumor in a patient with tuberous sclerosis complex[J]. Am J Med Genet A, 2011, 155A(

[5] 李跃兴, 向军益, 李洁, 等. 结节性硬化症伴发肝肾血管平滑肌脂肪瘤的CT表现[J]. 中  
2013, 35(2): 136-139.

[6] van Slegtenhorst M, de Hoogt R, Hermans C, et al. Identification of the tube  
TSC1 on chromosome 9q34[J]. Science, 1997, 277(5327): 805-808.

[7] European Chromosome 16 Tuberous Sclerosis Consortium. Identification and characterization of the tuberous sclerosis gene on chromosome 16[J]. Cell, 1993, 75(7): 1305-1315.

[8] Northrup H, Au KS. Tuberous sclerosis complex//Gene Reviews at Gene Tests: Molecular Information Resource (database online) [OL]. University of Washington, Seattle. 1997. <http://www.genetests.org>.

[9] Rouvière O, Nivet H, Grenier N, et al. Kidney damage due to tuberous sclerosis: Management recommendations[J]. Diagn Interv Imaging, 2013, 94(3): 225-237.

[10] Bonetta L, Kuehn SE, Huang A, et al. Wilms tumor locus on 11p13 defined by a set of associated transcripts[J]. Science, 1990, 250(4983): 994-997.

[11] Franz DN, Belousova E, Sparagana S, et al. Efficacy and safety of everolimus in giant cell astrocytomas associated with tuberous sclerosis complex (EXIST-1): a multicenter, placebo-controlled phase 3 trial[J]. Lancet, 2013, 381(9861): 125-132.

[12] Józwiak S, Stein K, Kotulska K. Everolimus (RAD001): first systemic treatment of giant cell astrocytoma associated with tuberous sclerosis complex[J]. Future Oncol, 2013, 9(12): 1523.

## 临床论著

### 急性心肌梗死患者急诊经皮冠状动脉成形术后低血压的相关因素分析

周亚峰, 姚佳璐, 钱晓东, 何志松, 程绪杰, 杨向军. 中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(10):1804-1808.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

### 2型无症状糖尿病患者纵向心肌应变变化与左心室重构相关性研究

陈勇, 刘彦, 马勇, 袁静, 于海迪, 杨菲. 中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(10):1809-1815.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

### 基础白细胞计数增高的急性心肌梗死患者冠状动脉介入术后冠状动脉血流储备降低对远期预后的影响

郑振国, 周旭晨, 朱皓, 尹达, 张妍. 中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(10):1816-1819.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

### 未足月胎膜早破潜伏期与妊娠结局的关系

李毅, 马润玫. 中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(10):1820-1824.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

### 多囊卵巢综合征患者GnRH拮抗剂促排卵方案的选择: 用或不用口服避孕药预处理?

杨硕, 陈新娜, 李蓉, 王海燕, 王颖, 李红真. 中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(10):1825-1829.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

### 城镇中晚孕妇女产前抑郁危险因素横断面研究

王进, 董燕, 王晓丽, 齐建林, 任东平, 郭琳, 侯桂芝, 周晓梅. 中华临床医师杂志: 电子版 2014;8(10):1830-1833.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

### 广州市番禺区学龄儿童身高、体重、血压现况分析

黄瑞娟, 苏喆, 赵喆, 孔卫乾, 麦艳君, 余文, 黎巨成, 曾智勇, 黄淑贤, 黄志

杂志: 电子版

2014;8(10):1834-1838.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[术前使用质子泵抑制剂对胃部内镜黏膜下剥离术相关性出血作用的初步研究](#)

陈磊, 朱海航, 王璐, 朱振, 张利, 陈娣. . 中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(10):1839-1842.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[两种肝脏血流阻断方法进行左半肝切除治疗左肝内胆管结石的临床对照研究](#)

刘古月, 罗浩, 魏勇鹏, 邱应和, 王舟翀. . 中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(10):1843-1846.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[家族遗传性结节硬化症合并成人肾母细胞瘤](#)

徐峰, 李晓欣, 孙文学, 叶雄俊, 熊六林, 田燕. . 中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(10):1847-1850.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[后腹腔镜手术治疗肾上腺肿瘤103例回顾性分析](#)

吴学杰, 李乘龙, 韩青, 蒋齐, 朱润, 张庆江, 庞栋, 肖序仁. . 中华临床医师杂志: 电

2014;8(10):1851-1854.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[特重度烧伤并发急性肾功能衰竭的因素分析](#)

王野, 朱志军, 边曦. . 中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(10):1855-1858.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[降钙素原和N末端前体脑钠肽对脓毒血症预后评估意义的研究](#)

郭少卿, 邹原方. . 中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(10):1859-1861.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[经皮椎体后凸成形术治疗B型新鲜骨质疏松性椎体压缩骨折的临床研究](#)

刘少军, 杜随勇, 滕云升, 王微慎, 李涛, 韩瑞旸. . 中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(10):1862-1866.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[自闭症儿童脑结构的MRI研究](#)

宋涛, 于晓辉, 王真, 王晶, 侯晓利. . 中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(10):1867-1869.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[第三脑室肿瘤的高场强MRI表现](#)

徐敏, 怀德, 柳勇, 陈小宇, 陈万洪, 董浩. . 中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(10):1870-1874.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

[蝶窦间隔CT容积漫游技术重建对经蝶窦鞍区肿瘤切除术的作用](#)

郭正义, 王增贤. . 中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(10):1875-1878.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

