



## 期刊导读

6卷2期 2012年1月 [最新]



期刊存档

期刊存档

[查看答案](#)

## 期刊订阅



在线订阅



邮件订阅



RSS

## 作者中心



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](#)

## 脑腱黄瘤病临床、影像学、病理和基因分析一家系报道并文献复习

田地, 张在强, 陈彬, 王新高

100050 首都医科大学附属北京天坛医院神经内科

张在强, Email: zhangzq007@sohu.com

**摘要:** 目的 对一个脑腱黄瘤病家系进行临床、病理及基因的分析。方法 收集患者病史、家族史, 进行影像学检查、神经肌肉活检。对患者及家族成员进行CYP27A1基因突变分析。结果 36岁女性患者, 具有典型的脑腱黄瘤病临床表现, 跟腱组织可见典型的胆固醇结晶, 腓肠神经可见“洋葱皮样”髓鞘改变。CYP27A1基因新发现2种突变: 1号外显子缺失一个鸟嘌呤(c. 73delG), 而2号外显子缺失一段7核苷酸序列(c. 369-375delGTACCCA)。家族成员为上述突变的单个突变携带者。结论 先证者可临床诊断脑腱黄瘤病, 患者和无症状的家族成员均存在基因突变。

**关键词:** 黄瘤病, 脑腱性; 脂质沉积病; 细胞色素P450 CYP27A1

[评论](#) [收藏](#) [全文阅读](#): [FullText](#) | [PDF](#)

**文献标引:** 田地, 张在强, 陈彬, 王新高. 脑腱黄瘤病临床、影像学、病理和基因分析一家系报道并文献复习[J/CD]. 中华临床医师杂志: 电子版, 2012, 6(2): 306-309. [复制](#)

### 参考文献:

- [1] Gallus GN, Dotti MT, Federico A. Clinical and molecular diagnosis of cerebrotendinous xanthomatosis with a review of the mutations in the CYP27A1 gene. *Neurol Sci*, 2006, 27:143-149. :[\[PubMed\]](#)
- [2] Gallus GN, Dotti MT, Federico A, et al. Four novel CYP27A1 mutations in seven Italian patients with CTX. *Eur J Neurol*, 2010, 17:1259-1262. :[\[PubMed\]](#)
- [3] Schneider H, Lingesleben A, Vogel HP, et al. A novel mutation in the sterol 27-hydroxylase gene of a woman with autosomal recessive cerebrotendinous xanthomatosis. *Orphanet J Rare Dis*, 2010, 5:27. :[\[PubMed\]](#)
- [4] Nozue T, Higashikata T, Inazu A, et al. Identification of a novel missense mutation in the sterol 27-Hydroxylase gene in two Japanese patients with cerebrotendinous xanthomatosis. *Inter Med*, 2010, 49:1127-1131. :[\[PubMed\]](#)
- [5] Wallon D, Guyant-Maréchal L, Laquerrière A, et al. Clinical imaging and neuropathological correlations in an unusual case of cerebrotendinous xanthomatosis. *Clin Neuropathol*, 2010, 29:361-364. :[\[PubMed\]](#)
- [6] Federico A, Dotti MT, Lore F, et al. Cerebrotendinous xanthomatosis: pathophysiological study on bone metabolism. *J Neurol Sci*, 1993, 115:67-70. :[\[PubMed\]](#)
- [7] Berginer VM, Shany S, Alkalay D, et al. Osteoporosis and increased bone fractures in cerebrotendinous xanthomatosis. *Metabolism*, 1993, 42:69-74. :[\[PubMed\]](#)
- [8] De Stefano N, Dotti MT, Mortilla M, et al. Magnetic resonance imaging and spectroscopic changes in brains of patients with cerebrotendinous xanthomatosis. *Brain*, 2001, 124:121-131. :[\[PubMed\]](#)
- [9] Federico A, Dotti MT, Gallus GN. Cerebrotendinous Xanthomatosis//Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, et al. *SourceGeneReviews* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-. 2003 Jul 16 [updated 2011 Oct 20]. :[\[PubMed\]](#)
- [10] Salen G, Meriwether TW, Nicolau G. Chenodeoxycholic acid inhibits increased cholesterol and cholestanol synthesis in patients with cerebrotendinous xanthomatosis. *Biochem Med*, 1975, 14:57-74. :[\[PubMed\]](#)
- [11] Mondelli M, Sicurelli F, Scarpini C, et al. Cerebrotendinous xanthomatosis: 11-year treatment with chenodeoxycholic acid in five patients. An electrophysiological study. *J Neurol Sci*, 2001, 190:29-33. :[\[PubMed\]](#)
- [12] Verrrips A, Wevers RA, Van Engelen BGM, et al. Effect of simvastatin in addition to chenodeoxycholic acid in patients with cerebrotendinous xanthomatosis. *Metabolism*, 1999, 48:233-238. :[\[PubMed\]](#)

#### 帕金森病伴发焦虑与运动症状及非运动症状关系的研究

刘卓, 孙莉, 黄曦妍, 曹辰杰, 余舒扬, 左丽君, 杨雅琴, 朴英善, 张巍. .中华临床医师杂志: 电子版  
2012;6(2):288-293.

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

#### 阿尔茨海默病精神行为症状与代谢综合征及胰岛素抵抗关系的研究

沐楠, 徐世超, 常青, 饶冬萍, 陈建平, 马崔. .中华临床医师杂志: 电子版  
2012;6(2):294-297.

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

#### 高血压脑出血后发作性自主神经功能不稳伴肌张力障碍

刘斌, 王勇, 骆健明, 郭燕春, 谢泽宇, 张增良. .中华临床医师杂志: 电子版  
2012;6(2):298-301.

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

#### 高苯丙氨酸血症患者脑电图特点及临床意义

王琨蒂, 车宁, 胡景伟, 沈明. .中华临床医师杂志: 电子版  
2012;6(2):302-305.

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

#### 脑髓黄瘤病临床、影像学、病理和基因分析一家系报道并文献复习

田地, 张在强, 陈彬, 王新高. .中华临床医师杂志: 电子版  
2012;6(2):306-309.

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

#### 腰骶部脂肪瘤合并脊髓栓系综合征的显微手术治疗

李华龙, 梁鹏, 杨世春, 王宁, 解静静. .中华临床医师杂志: 电子版  
2012;6(2):310-313.

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

#### 远端固定生物假体结合异体颗粒骨植骨在股骨假体翻修术中的应用

陈及非, 阎作勤, 郭常安, 梁昌洋, 张弛, 姚振均, 张光健. .中华临床医师杂志: 电子版  
2012;6(2):314-317.

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

#### 老年桡骨远端骨折的手术和非手术治疗的疗效观察

张家红, 何继业, 王栋梁. .中华临床医师杂志: 电子版  
2012;6(2):318-321.

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

#### 超声和X线平片对膝关节囊内骨折的诊断比较及两种方法联合诊断价值研究

张光辉, 刘旭林, 初英萍, 盖青竹, 徐永忠, 潘旭红, 王龙江, 兰受昌, 李忠维, 叶天涛, 李传红. .中华临床医师杂志: 电子版

2012;6(2):322-327.

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

#### 单双侧椎弓根螺钉椎体间融合术治疗腰椎退行性疾病的疗效比较

毛路, 杨惠林, 王根林, 桂召柳, 郭哲, 权良忠, 王辉. .中华临床医师杂志: 电子版  
2012;6(2):328-332.

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

#### 实验性松质骨缺损修复过程中血管内皮生长因子与转化生长因子 $\beta$ 1的表达

王长海, 栗平, 李晓东, 马志新. .中华临床医师杂志: 电子版  
2012;6(2):333-337.

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

#### 重组人血管内皮生长因子165腺病毒载体的构建与鉴定

何春来, 刘午阳, 姬广林, 王茂源, 肖文德, 吴东保, 何澄, 叶勇军, 莫建文, 高辉. .中华临床医师杂志: 电子版  
2012;6(2):338-341.

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

#### 烟台山医院骨科住院患者静脉血栓栓塞症的临床流行病学调查

费建文, 姜军艳, 唐燕, 周冬梅, 康丽君. .中华临床医师杂志: 电子版  
2012;6(2):342-345.

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

#### 膝下动脉假性动脉瘤的腔内治疗并文献回顾

卫任, 熊江, 贾鑫, 郭伟, 刘小平, 彭军路. .中华临床医师杂志: 电子版  
2012;6(2):346-350.

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

#### 单个移植中心连续41例肝移植术后长期生存影响因素分析

蒋力, 张珂, 穆毅, 黄容海, 鲁岩, 赫嵘, 丁振昊, 刘垚, 李传胜, 李宝亮, 毛羽. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2012;6(2):351-354.

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

#### CyclinD1在肝细胞癌中的表达及与肝细胞癌患者预后的关系

李启炯, 宋军民, 陆敏, 刘芳芳, 邢宝才. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2012;6(2):355-360.

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

#### MUC1模拟表位肽对表达人MUC1 T739小鼠膀胱癌细胞的细胞毒作用的实验研究

崔志刚, 刘刚, 裘辉, 潘进勇, 路浩军, 张立新. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2012;6(2):361-365.

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

#### p53、PCNA、VEGF蛋白表达对膀胱癌术后复发的影响

王泽民, 杨惠祥, 于满. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2012;6(2):366-369.

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

#### CT引导下经皮氩氦刀适形冷冻消融治疗非小细胞肺癌的临床研究

刘士榕, 肖越勇, 吴斌, 张肖, 马旭阳, 任超. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2012;6(2):370-373.

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

#### 高强度聚焦超声消融子宫肌瘤疗效相关因素分析

祝宝让, 杨武威, 李静, 夏文秀, 刘滢, 盖绿华, 周洁敏, 孙继芳. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2012;6(2):374-377.

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

#### 医学影像存档与通信系统在骨显像肋骨单发浓聚灶中的应用价值

李剑明, 于树鹏, 辛军. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2012;6(2):378-381.

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

#### 三种结核分枝杆菌重组蛋白抗原血清学诊断价值的研究

阳幼荣, 吴雪琼, 赵卫国, 张俊仙, 梁艳, 张翠英, 李洪敏, 王兰. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2012;6(2):382-384.

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

#### 多层螺旋CT低剂量扫描对肺及气道相关定量评价研究

李一鸣, 马国林, 万兵, 伊博琳. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2012;6(2):385-389.

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

#### 长链脂肪酸对脂周素2表达的影响

谷剑秋, 范斌, 张锦, 生山祥一郎. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2012;6(2):390-393.

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

#### 肝脾T细胞淋巴瘤临床病理学分析并文献复习

张秀茹, 陈桂秋, 童春容, 卢一艳. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2012;6(2):394-397.

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

#### 腹膜后多发性复合型节细胞神经母细胞瘤一例报道及文献复习

张秀明, 滕晓东, 向华. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2012;6(2):398-401.

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

#### 冠心病与ABO血型的相关性研究

于红, 王斌, 唐冲. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2012;6(2):402-404.

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

#### 12-脂加氧酶在病毒性心肌炎小鼠心肌内的表达

韩燕燕, 刘仕成, 孙景辉, 翟淑波, 印芳颖. . 中华临床医师杂志: 电子版  
2012;6(2):405-408.

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

