

粘多糖病 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/307/2021_2022__E7_B2_98_E5_A4_9A_E7_B3_96_E7_c22_307560.htm 名称粘多糖病所属科室儿科病因粘多糖在纤维细胞内沉积，染色成为气球样细胞，称为Hurler细胞，存在于肝、脾、淋巴组织的网状细胞中，在软骨细胞和成骨细胞，中枢神经系统和四周神经节，视网膜细胞和角膜细胞中也均有类似的物质堆积。在心内膜沉积形成斑状增厚，主动脉，肺动脉、冠状动脉和脑、肾、肝、脾和四肢的动脉壁均有沉积。临床表现出生后发育正常，1岁前逐渐出现体征。1岁后发育迟缓，骨骼畸形渐明显。头大，前额突出，颅骨呈舟状畸形。颈短，下胸部和上腰部脊柱后突。鼻梁扁平宽，嘴唇大而外翻，舌大张口，牙齿稀疏而小，牙龈肥厚。面容粗糙，表情淡漠，智能落后。毛发多粗糙而黑。多数有关节挛缩，掌、指宽而短，膝、髌外翻并有扁平足。腹部膨隆，肝脾肿大或有疝气，肝功能正常。角膜云翳混浊。鼻咽管畸形、耳聋，易发生中耳炎及上呼吸道感染和肺炎。胸廓畸形。由于粘多糖在血管壁的沉积，可突发冠状动脉闭塞或心肌梗塞。X线检查：颅骨可见鞋形蝶鞍、颅骨呈舟状，颅板致密，颅缝早闭而前凶增大闭合延迟。鼻窦发育不良，充气少。下颌骨短且宽，髌突小而扁，关节凹浅。肋骨脊柱端细小，胸骨端增宽，形如“状。脊柱胸腰椎交界处后突成角状畸形。椎体畸形其前缘上方缺损，下方骨质如鸟嘴状突出，有的椎体发育不良，小而不规则，向后移位，尤以第1、2腰椎畸形最重。长骨骨干的改变上肢较下肢明显，骨干粗而短，两端逐渐变细，骨皮质变薄。肱骨骨干“远端呈“形倾斜。股骨颈细长呈髌外翻，股骨头扁

小致密。掌指骨短粗，远端宽，近端尖呈三角形，远节指骨呈爪形。指间关节挛缩，腕骨和跗骨骨化延迟且外形不规则。

诊断1.粘多糖病I型 粘多糖病I型有2个亚型，均为 α -Iduronidase) 缺乏症，系因该酶的某种等位基因的突变所致。粘多糖病I-H型 (MPS-IH型)，又称Hurler综合征，Hurler基因位于1号染色体上。在粘多糖中硫酸皮肤素和硫酸肝素中有L-艾杜糖醛酸的成分，其降解需要 α -艾杜糖醛酸酶。诊断时需与骨骼发育落后所致的矮小症相鉴别，如呆小症 (先天性甲状腺功能减低症)，多发性硫酸酶缺乏症 (尿中硫化物和硫化胆固醇增多)。

2.粘多糖病 型 粘多糖病 型 (unter syndrome) 为X连锁隐性遗传。病因是艾杜糖醛酸-2-硫酸酯酶缺乏。临床上有重型 (A) 和轻型 (B)。由于酶缺乏使硫酸皮肤素 (DS) 和硫酸类肝素降解障碍，在体内储留并由尿中排出，二者的排出量比为1:1。临床上重型表现与粘多糖I-H型相似，多在青春期前死亡。起病在2~6岁，有非凡面容和骨骼畸形，但脊椎无鸟嘴样畸形。角膜内皮细胞虽有粘多糖沉积而无角膜云翳，皮肤呈结节性增厚以上臂和胸部为著。幼儿期始有听力损伤，呈进行性耳聋，视网膜变性，心脏增大可闻收缩期与舒张期杂音。最后可发生充血性心力衰竭或心肌梗塞，常是死亡的原因。智能落后的差异较大或严重或轻度落后。肝脏肿大，和关节强直。轻型无智能障碍，临床症状亦较轻。诊断依据尿中排出硫酸皮肤素与硫酸类肝素之比为1:1。成纤维细胞培养，³⁵S粘多糖积蓄，加入纯化的Hunter综合征因子可得到纠正，此可间接证实为艾杜糖硫酸酯酶活性缺乏。如能直接测血清和细胞内酶活性更可确诊。此类型可在产前测羊水细胞的酶活性，以指导计

划生育。3.粘多糖病 型粘多糖病 型 (Sanffilippo综合征) 其特点为 型有不均一性。其酶的缺乏各亚型不同。 A型为硫酸酰胺酶 (旧名称类肝素-N-硫酸酯酶) 缺乏, B为alpha.-N-乙酰氨基葡萄糖苷酶, 方法简单可靠。4.粘多糖病 型 尿粘多糖定性试验: 收集晨尿, 用吸液管将尿液0.1ml, 一滴一滴地滴于滤纸上, 使成6cm左右圆斑; (每滴一次尿后即用吹风机吹干) 将已吹干的尿斑滤纸浸于0.2%甲苯胺蓝染液 (甲苯胺蓝1g加蒸馏水100ml, 再取该液5ml加丙酮20ml即成) 染色45秒钟, 取出使干, 将上述已干的染色尿斑滤纸浸于10%醋酸中 (冰醋酸10ml加蒸馏水90ml) 浸泡4分钟脱色, 若不洁可再脱一次, 空气中干燥。同时用正常人尿做对照。尿斑处呈紫蓝色环状或点状为阳性, 正常人尿斑无色为阴性。粘多糖病 型 (Morquio氏病), 有两个亚型。其病因为 A为半乳糖-6-硫酸酯酶缺乏, B为beta.-D-葡萄糖醛酸酶缺乏, 为常染色体隐性遗传, 该酶基因位于7q21.2-q22区。 型临床上少见。临床表现在出生后不久即出现非凡面容, 眼距宽, 鼻梁低平, 上颌骨突出, 眼内眦赘皮小。骨骼畸形可有鸡胸和鸟嘴形脊椎后弯, 椎体扁平。上肢短, 骨骼发育增速, 皮肤粗糙, 而松弛, 肝脾肿大逐渐加重。神经系统损伤不明显。主动脉可有缩窄。诊断根据临床和尿中排出酸性粘多糖增多。确诊需测定组织细胞和血清, 尿液中缺乏alpha.-甘露糖酶, 造成甘露糖代谢障碍以致大量沉积于中枢神经系统。男性较多。均有骨骼变化和智力发育延迟。

(3) 岩藻糖或去氧半乳糖累积病 (fucosidosis): Durand等于1966年报告两例同胞兄妹 (年龄为3岁和4岁) 表现为进行性智力发育障碍, 脊柱变形, 肌力减低, 进行性痉挛和去大

脑皮质性强直，消瘦，皮肤变厚，大量出汗，心脏增大以及经常发生呼吸道及中耳感染。其生化的基本变化是缺少beta-半乳糖苷酶的活性增高。遗传方式为常染色体隐性遗传。

(5) 粘脂质累积病 型 (mucopolysaccharidosis)：又称包涵体细胞病，Leroy氏于1969年报告两例，他们的临床表现和X线所见与粘多糖病I(H)型相似外，还好发髋关节脱位，而尿中粘多糖的排出量是正常的。皮肤组织培养发现纤维母细胞胞浆内有黑色的包涵体，因此称为包涵体细胞病。为常染色体隐性遗传。

(6) 粘脂质累积病 型 (mucopolysaccharidosis)：又称Pseudo-Hurler polydystrophy，临床表现和骨骼变化与粘多糖病I(H)型或 型相似，有些病人可见髋关节脱位，头颅表现正常。内脏和间质组织中有糖脂和粘多糖累积，尿中粘多糖的排出量正常。为常染色体隐性遗传。

100Test 下载频道开通，各类考试题目直接下载。详细请访问 www.100test.com