

肺囊性纤维化 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__E8_82_BA_E5_9B_8A_E6_80_A7_E7_c22_307607.htm 名称肺囊性纤维化所属科室呼吸内科病因 囊性纤维化是由于位于第7对染色体CF基因突变引起的常染色体隐性遗传病，病人是纯合子，其双亲是杂合子。病人的同胞中半数可带有隐性基因，而1 / 4可得病。一般带有隐性基因的杂合子占出生新生儿的2% ~ 5%，约在2000 ~ 2500个新生儿中有一个可得病。囊肿性纤维化外分泌腺机能障碍的发病机理尚不清楚。据研究提示患者的上皮细胞氯离子通道调节有缺陷；呼吸道粘膜上皮的水、电解质跨膜转运有障碍；粘液腺分泌物中酸性糖蛋白含量增加，改变了粘液流变学的特性，可能为分泌物变粘稠的原因。本病主要发生在白种人，北欧、美国发病率较高，黑种人较少，亚洲人极少见。各地区患病率不一致，病人与新生儿的比例约为1 500至1 3500。婴幼儿时期发病，主要发生于儿童，约3%在成年后作出诊断，死亡率高。近年来由于早期诊断与合理、积极治疗，病人存活率已有所提高，至少有25%患者可活到成年，9%年龄超过30岁。病理肺和消化道为主要的受累脏器。粘稠分泌物堵塞支气管以及继发性感染，是呼吸系统的主要病理基础。患者于出生时呼吸道无病变发现，发病早期出现支气管腺体肥大，杯状细胞变性，以后支气管粘液腺分泌出粘稠分泌物，使粘膜上皮纤毛活动受到抑制，粘液引流不畅。支气管堵塞引起肺不张和继发性感染；反复发作，产生广泛支气管炎、肺炎、支气管扩张、细支气管扩张、肺脓肿，逐渐引起肺部广泛纤维化和阻塞性肺气肿。在以上病理基础上导致阻塞性和限制性混合的呼吸功能损害，

表现为肺通气不足，吸入气体分布不均，通气与血流比例失调以及弥散功能障碍，出现缺氧和二氧化碳潴留症状，最后导致呼吸衰竭；同时肺循环阻力增加，引起肺动脉高压和肺源性心脏病。鼻息肉、慢性鼻窦炎也是常见的并发症。粘稠分泌物阻塞胰腺外分泌管，早期出现胰管扩张、腺泡扩大形成囊肿，继以广泛纤维化伴细胞浸润、萎缩，引起糖尿病。外胰腺管阻塞，胰腺酶包括胰蛋白酶、脂肪酶和淀粉酶的分泌不足或缺乏，导致消化、非凡是脂肪吸收不良。肝脏内小胆管被粘液堵塞，引起多小叶性肝硬化、门静脉高压和肝功能损害，并可并发脾功能亢进。胆道阻塞可引起黄疸。胆汁缺乏对脂类的消化、脂溶性维生素的吸收、胰液和肠液的消化作用以及肠蠕动都有不良影响。粘液可使肠道上皮剥脱，结构破坏。新生儿在回肠末端发生胎粪梗阻，为早期常见表现。汗腺分泌中氯化钠含量明显增高。输精管发生纤维化阻塞，失去生育能力。女性生殖能力减退。临床表现 呼吸系统主要表现为反复支气管感染和气道阻塞症状。新生儿出生后数日内即可出现症状。早期可有轻度咳嗽，伴发肺炎、肺不张后咳嗽加剧，粘痰不易咳出，呼吸急促。患者若咳出大量脓性痰或伴咯血时，提示有支气管扩张和肺脓肿的可能。体格检查常见杵状指（趾）。肺部感染的致病菌大多是金葡菌、绿脓杆菌或其他革兰阴性杆菌。肺部产生广泛性纤维化和肺气肿后，有喘鸣，活动后气急，常并发自发性气胸或纵膈气肿。出现缺氧和二氧化碳潴留症状时，气急加剧，紫绀，最后导致呼吸衰竭和肺源性心脏病。新生儿由于肠粘液分泌和粘度增加，以及因缺乏胰酶等影响蛋白质消化，故约10%有胎粪阻塞；儿童也可发生肠梗阻和直肠脱垂。胰腺分泌不

足则出现腹胀、腹部隆起、排出大量泡沫恶臭粪便等消化不良症状，甚至发生脂肪泻和氮溢（azotorrhea）。维生素缺乏，非凡是维生素A缺乏可发生干眼病。病儿虽食欲旺盛，饮食量足够，但仍有营养不良和生长发育迟缓。胆道阻塞可出现黄疸，并发肝硬化时，可出现门静脉高压、脾机能亢进。婴儿若出汗过多，失去大量电解质和水份，轻易引起虚脱。检查不同病期可在X线上表现为两肺支气管纹理增深或分散的圈形、小片状模糊炎症影。也可呈局限性萎陷（肺不张）、支气管扩张、肺脓肿及肺源性心脏病的征象。汗液内氯化钠含量增加是本病的特征。正常儿童汗液内氯含量平均为30~40mmol/L，钠为60mmol/L。病儿汗内氯含量可高达105~125mmol/L，钠为120mmol/L。如汗内氯含量高于60mmol/L（成人高于70mmol/L），钠高于80mmol/L，且能排除肾上腺皮质功能不全症，即具有重要诊断意义。可用0.2%硝酸毛果芸香硷电游子透入法刺激皮肤出汗测定电解质。但正常成年人汗液内氯化钠含量可超出上述范围，不适宜作出汗试验，可抽取十二指肠液体检查，如粘稠度增加，各种胰酶非凡是胰蛋白酶减少或缺乏，即为诊断依据。其他如直肠粘膜活检见腺管布满粘液而扩张形成粘液层；空肠粘膜活检发现肠粘膜绒毛消失；尿内5-羟吲哚乙酸（5 hydroxyindole acetic acid）增加等，对诊断也有参考价值。诊断 由于CF基因突变变化多端，因而目前尚不能依靠于基因诊断，而根据临床症状可以拟诊，结合实验室检查可作出诊断。必要时作肠粘膜活组织检查。若能提高警惕，注重诊断要点，则与其他小儿腹腔疾病或成人慢性支气管炎等的鉴别并不困难。治疗 反复慢性呼吸道感染和呼吸功能衰竭是病儿死亡的主要原因。控

制呼吸道感染应针对痰菌和药物敏感情况，采用抗菌药物联合治疗至关重要。根据病情可较长时期或间歇用药。用蒸气或粘液溶解剂雾化吸入可液化粘痰，加用抗生素和支气管扩张药作超声雾化吸入效果更好。鼓励成年人作体位引流以利排痰。对婴幼儿除作麻疹、百日咳疫苗接种外，冬季应给予多价流感疫苗接种，并及早根治慢性鼻窦炎，防止下呼吸道感染。饮食疗法有利于食物的吸收和促进生长发育，应给予高热量、高蛋白和低脂肪饮食，补充各种维生素非凡是维生素A。胰腺酶如胰酶肠溶片，口服1~3g/d，增强消化能力。婴儿发生胎粪肠梗阻时可施行手术治疗。天热出汗过多，必须及时补充食盐和足够的水分，以防止虚脱。迄今虽尚无可靠方法识别带有隐性基因的杂合子，但由于遗传基因研究的进展，今后将有望能发现杂合子患者，并能对本病的预防采取有效措施。预防及预后 预后取决于早期诊断和治疗。约半数儿童因感染或心肺功能衰竭等严重并发症于10岁前死亡，活至成年者较少。如能早期诊断，控制呼吸道感染，注重饮食疗法，儿童期间病死率可下降，并可存活至成年。 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