

高雪病 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/309/2021_2022__E9_AB_98_E9_9B_AA_E7_97_85_c22_309257.htm 名称高雪病所属科室儿科

病因本病由于beta. - glucosidase) 缺乏，致使葡萄糖脑苷脂 (gluccerebroside) 蓄积在肝、脾、骨骼和中枢神经系统的单核-巨噬细胞内，而造成肝脾肿大、骨骼受累和神经系统症状。葡萄糖脑苷脂是一种糖脂，溶解于水，是由长链的氨基乙醇神经鞘氨醇 (aminoalcohol sphingvside) 和长链的脂肪酸在C2的部位相连，此种化合物称为N-酰基鞘氨醇 (ceramide)，一个分子的葡萄糖由beta.葡萄糖苷酶水解葡萄糖和N-酰基鞘氨醇。由于mu.g，病人的含量为3~40.5mg，高出正常近百倍，但其他中性鞘氨醇糖脂类和半乳糖脑苷脂

(galactocerebroside) 则含量正常。临床表现由于酶缺乏的程度不同，症状可有较大差异；但同一家族中发病的都是相同的类型。根据各器官受累的程度发病的急缓，以及有无神经系统受累，分类在型：成人型或慢性型；婴儿型或急性型；少年型或亚急性型。1. 型（慢性型）起病缓，可见于任何年龄，以学龄儿童发病者最多，以往称为成人型是不够恰当的。此型最多见，杨氏统计的46例中，此型占15例。基beta.葡萄糖苷酶的活力最低，几乎不能测出。此型脑组织中葡萄糖脑苷脂的量尚不清楚。正常情况下，脑组织中的脑苷脂几乎都是半乳糖脑苷脂。用薄层色谱测定，证实病人脑组织中尤其是额叶中蓄积的脑苷脂很大部分是葡萄糖脑苷脂。曾有报道此类病人灰质中的糖脂70%是葡萄糖脑苷脂，30%为半乳糖脑苷脂，而正常人脑灰质中，100%皆为半乳糖脑苷脂，说明高雪氏病型的脑组织中，至少是某些部位葡萄糖

脑苷脂含量增高。发病越早，病情进展越快。开始常出现消化不良症状，以后则导致生长发育迟缓。除肝脾肿大和贫血外，主要是神经系统症状，如意识障碍、斜视、颈强直、角弓反张、四肢肌张力增强以及下肢呈剪刀样交叉、牙关紧闭、咽下困难、喉喘鸣，亦可出现惊厥。肺内大量高雪氏细胞浸润，当病情严重时多有咳嗽，甚至出现呼吸困难和青紫。X线可见肺内浸润性病变，骨骼改变不明显。

3. 型（亚急性型）可在婴儿或儿童期发病，杨氏统计此型占9例。基 μ m，多呈卵圆形，含有一个或数个偏心的胞核，核为圆形、椭圆形或不整形，染色质很粗糙。胞浆量多，无空泡，呈淡蓝色，显示粗暗交织成网状的条纹结构，有如皱纹纸。电镜检查可见胞浆中有特异性的管状的脑苷脂包涵体。糖原组织化学染色（PAS）和酸性磷酸酶染色呈强阳性，苏丹黑染色阳性或弱阳性。与高雪细胞类似的细胞可见于白细胞大量迅速破坏的情况，如慢性粒细胞白血病的骨髓片中，偶见于血小板减少性紫癜的骨髓中。此非缺乏 β -葡萄糖脑苷脂与半乳糖脑苷脂的比值做为诊断标准，正常值为 0.16 ± 0.02 。治疗对 型主要为对症治疗。 型与 型病儿由于脾脏极度肿大，继发脾功能亢进时，可做脾切除手术。术后症状可明显好转，但不能防止 型神经系统症状的发生与发展。骨痛可用镇痛剂，短期应用强的松可使症状减轻。目前试用由人胎盘提取的 β -葡萄糖脑苷酶治疗2例 型高雪氏病，开始给突击量，以后用维持量，并根据酶的活性和临床症状减少药量和处延长间隔时间，其中1例 β -葡萄糖脑苷酶的细胞，尚待进一步观察。也有试用骨髓移植，植入含有 β -葡萄糖脑苷酶的细胞，其疗效也需进一步观察。

。预防及预后 型多发于发病1年内死于继发呼吸道感染，少数可存活2年以上。 型在神经系统状出现后，逐渐消耗，并有运动障碍，多死于反复发作的继发感染。 型进展很慢，脾切除后可存活至正常人的年龄，智力完全正常。 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