

尼曼 - 匹克氏病 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__E5_B0_BC_E6_9B_BC_EF_BC_8D_E5_c22_309272.htm 名称尼曼 - 匹克氏

病所属科室儿科病因本病为神经鞘磷脂酶（sphingomyelinase）缺乏致神经鞘磷脂代谢障碍。导致后者蓄积在单核巨噬细胞系统内，出现肝、脾肿大，中枢神经系统退行性变。神经鞘磷脂是由N-酰鞘氨醇与一个分子的磷酸胆碱

（phosphocholine）在C1、部位连接而成。神经鞘磷脂来源于各种细胞膜和红细胞基质等。在细胞代谢衰老过程中被巨噬细胞吞噬后。正常肝脏中此酶的活力最高，肝、肾、脑小肠亦富于此种酶。此病患者的肝、脾等组织中酶的活力降低至50%以下。1914年Nibeta.型或内脏型）婴幼儿或儿童期发

开门见山，病程进展慢，肝脾肿大突出。智力正常，无神经系统症状。可活至成人。SM累积量为正常的3~20倍，酶活性为正常的5~20%，低者同A型。3.幼年型（C型慢性神经型）多见儿童，少数幼儿或少年发病。生后发育多正常，少数有早期黄疸。常首发肝脾肿大，多数在5~7岁出现神经系统症状（亦可更早或迟到青年期）。智力减退，语言障碍，学习困难，感情易变，步态不稳，共济失调，震颤，肌张力及腱反射亢进，惊厥，痴呆，眼底可见樱桃红斑或核上性垂直性眼肌瘫痪。可活至5~20岁，个别可活到30岁。SM累积量为正常的8倍，酶活性最高为正常的50%，亦可接近正常或正常。

4.Nova-scotia型（D型）临床经过较幼年型缓慢，有明显黄疸、肝脾肿大和神经症状，多于学龄期死亡，酶活性减低。5.成年型 成人发病，智力正常，无神经症状，不同程度肝脾肿

大。可长期生存。SM累积量为正常4~6倍，酶活性正常。辅助检查

- 1.血象 血红蛋白正常或具有轻度贫血；脾亢时显时白细胞减少。单核细胞和淋巴细胞常显示特征空泡，约8~10个，具有诊断价值。电镜下这些空泡系布满类脂的溶酶体。血小板数正常，晚期有脾亢和骨髓明显侵犯时间减少。患者白细胞缺乏神经磷脂酶活性。
- 2.骨髓象 含有典型的尼慢-匹克细胞，常称泡沫细胞，核细胞直径20~100 μ m；核较小，圆形或卵圆形，一般为单个，也可有双核；胞浆丰富，布满圆滴状透明小泡，类似桑椹状或泡沫状。电镜下显示小泡四周有部分膜层结构环绕。用位相显微镜对未染色标本作检查，可显示细胞浆内呈小泡泡状，与高雪细胞不同。在偏光下观察，小泡呈双折射性；在紫外线下荧光呈绿黄。生化特点PAS反应弱阳性，胞浆内的小泡壁呈阳性，小泡中心阴性；酸性磷酸酶、碱性磷酸酶、苏丹黑均呈阴性反应。
- 3.血浆胆固醇、总脂可升高，SGPT轻度升高。
- 4.尿排泄神经鞘磷脂明显增加。
- 5.肝、脾和淋巴结活检均有成堆、成片或弥漫性泡沫细胞浸润。神经鞘磷脂。
- 6.X线检查：无特征性X线表现，在长期存活病例，由于充脂性组织细胞在骨骼内大量增殖可表现骨质疏松、髓腔增宽、骨皮质变薄，甚至长骨可出现局灶性破坏区，但无骨骼膨大畸形改变。婴儿期以后肺泡受充脂性组织细胞浸润，肺部可见类似组织细胞增生X症的表现。总之无特异性，仅提供辅助诊断的依据。
- 7.测定白细胞或培养的纤维母细胞鞘磷脂酶活性，各型酶的活性不同。

诊断依据 肝脾肿大； 有或无神经系统损害或眼底樱桃红斑； 外四周血淋巴细胞和单核细胞浆有空泡； 骨髓可找到泡沫细胞； X线肺部呈粟粒样或网状浸润； 有条件

可作神经鞘磷脂酶活性测定，神经鞘磷脂排泄量、肝、脾或淋巴结活检证实。鉴别诊断

- 1.高雪病婴儿型：以肝大为主，肌张力亢进，痉挛，无眼底樱桃红斑，淋巴细胞浆无空泡，血清酸性磷酸酶升高，骨髓中找到高雪细胞。
- 2.Wolman病：无眼底樱桃红斑，X线腹部平片可见双肾上腺肿大，外形不变，有弥漫性点状钙化阴影。淋巴细胞浆有空泡。
- 3.GM神经节苷酯酶病 型：出生即有容貌特征，前额高、鼻梁低、皮肤粗，50%病例有眼底樱桃红斑和淋巴细胞浆有空泡。X线可见多发性骨发育不全，非凡是椎骨。
- 4.Hurler病（粘多糖型）：肝脾大，智力差，淋巴细胞浆有空泡，骨髓有泡沫细胞等似NPD。心脏缺损，多发性骨发育不全，无肺浸润。尿粘多糖排出增多，中性粒细胞有非凡颗粒。6月后外形，骨骼变化明显，视力减退，角膜混浊。治疗无特效疗法，以对症治疗为主，低脂饮食，加强营养。

- 1.抗氧化剂 维生素C、E或丁羟基二苯乙烯，可阻止神经鞘磷脂M所含不饱和脂肪酸的过氧化和聚合作用，减少脂褐素和自由基形成。
- 2.脾切除 适于非神经型、有脾功能亢进者。
- 3.胚胎肝移植 已有成功的报道。

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