

尼曼 - 匹克氏病应该做哪些检查临床执业医师考试 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/593/2021_2022__E5_B0_BC_E6_9B_BC_EF_BC_8D_E5_c22_593639.htm

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。电镜下这些空泡系充满类脂的溶酶体。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 含有典型的尼曼-匹克细胞，常称泡沫细胞，核细胞直径20~100 μm；核较小，圆形或卵圆形，一般为单个，也可有双核；胞浆丰富，充满圆滴状透明小泡，类似桑椹状或泡沫状。电镜下显示小泡周围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争。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。更多信息请访

问：百考试题医师网校 医师论坛 医师在线题库 百考试题执业
医师加入收藏 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