

小儿尼曼--匹克病_儿科疾病库 PDF转换可能丢失图片或格式
，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/609/2021_2022__E5_B0_8F_E5_84_BF_E5_B0_BC_E6_c22_609051.htm 尼曼-匹克(niemann - pick)病又称鞘磷脂沉积病(spain gomyelin lipidoses)，是由于先天性鞘磷脂酶缺乏使鞘磷脂不能正常分解所致。特点为全身鞘磷脂蓄积，尤以肝、脾和神经系统为甚。为常染色体隐性遗传。以犹太族发病较多，我国也屡有报道。【诊断】(一)临床表现根据病程发展的特点，本病可分为a、b、c、d4型。其中以a型最多见，约占全部病例的85%，是本病的典型类型。1.a型(急性神经型，或婴儿型)其中75%在3个月内起病，病情进展迅速，生长发育迟缓和倒退。进行性智力和运动发育减退，早期肌张力低下，以后增高，呈痉挛性瘫痪；进而失明、耳聋，对声、光刺激无反应；可有限局性或全身性惊厥发作。肝、脾明显肿大，消瘦，间断出现黄疸和贫血；皮肤可有棕黄色色素沉着。眼底可有黄斑变性和樱桃红斑。鞘磷脂酶明显降低。多于2~3岁死于继发感染。2.b型(慢性非神经型)起病于婴儿期，病程进展缓慢。肝、脾肿大突出，智力正常，极少有中枢神经系统受累的症状。肺部有尼曼匹克细胞浸润，a线检查可见肺部粟粒状阴影。鞘磷脂酶亦明显降低。可因肺部感染而死亡，亦可存活到成年。3.c型(慢性神经型)多于2岁后起病，病程进展较缓慢。神经系统症状多于5岁以后出现，表现为共济失调、语言障碍、智力低下、癫大发作、肌张力增高、腱反射亢进。肝脾肿大程度较轻。鞘磷脂酶活性约为正常的1/2~2/3。多于5~15岁死亡。4.d型(成年非神经型)只见于加拿大东部人种。起病较

晚，进展缓慢。多无神经系统受累症状。肝、脾中度肿大。眼底可有樱桃红斑。酶缺乏不明显。可存活到成人。（二）实验室检查1.骨髓涂片各型均可找到泡沫状尼曼-皮克细胞。pas染色空泡中心常阴性，胞壁呈弱阳性。酸性磷酸酶染色呈阴性或弱阳性。b型和c型用giemsa染色在泡浆中可找到有较多海蓝色颗粒的海蓝细胞。电镜下可见脂类包涵体有多层膜。2.白细胞或皮肤纤维母细胞酶活力测定，在a,b,c 3种型均降低。3.有家族史者可做羊水细胞酶活力测定作产前诊断。【治疗】无特殊治疗，主要为对症治疗和防止感染，脾切除不能改变预后。 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