

小儿高雪病_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_E9_AB_98_E9_c22_609052.htm 高雪病 (gaucher s disease) 又名脑苷脂，病 (cerebroside lipido-sis) 是脑脂质沉积病中最常见的一种。为常染色体隐性遗传。由于葡萄糖苷酶缺乏所致。主要侵犯肝、脾、淋巴结、肺及骨髓等单核巨噬细胞系统，在其细胞中可找到高雪细胞。【诊断】(一) 临床表现本病的病程和症状进展速度与酶的活性有关。可分为以下三型。1. 急性婴儿型最早发病在新生儿期，一般于1年内发病。发病愈早，进展愈快。除肝、脾肿大及贫血外，主要还有发育迟缓及神经系统症状，如意识障碍、颈强直、角弓反张、四肢强直、集合性斜视、吞咽困难，亦可发生惊厥。继续进展可发生呼吸困难、中枢性呼吸不整而死于脑干功能受累。2. 慢性幼儿型可于10岁以内任何年龄发病。进行性肝、脾肿大，贫血、出血及血小板减少。淋巴结也可轻度肿大。球结膜出现黄色楔形斑块。骨关节疼痛，关节肿胀，活动受限，偶可发生病理性骨折。若有神经症状则表现行为异常，轻中度智力低下，惊厥及锥体外系症状(如手足徐动、震颤、全身肌张力增高等)，皮肤可有黄褐色色素沉着。3. 成人型20~40岁发病，没有神经症状。主要为肝、脾肿大，贫血，全血减少和病理骨折。(二) 实验室检查1. 骨髓、肝、脾或淋巴结中找到高雪细胞。2. 血中酸性磷酸酶增高。3. 白细胞中葡萄糖苷酶活性减低或缺乏。4. 肝功能可能有异常。5. x线检查可见长骨髓腔增宽，骨皮质变薄，骨质疏松。6. 有神经系统症状者脑电图可见基础波变慢，散在

多棘慢波。光刺激时更易出现异常。【鉴别诊断】婴儿型应与其他先天代谢病鉴别，此外要与其他原因引起的肝、脾肿大相鉴别。【治疗】（一）支持疗法贫血严重可输血。慢性成人型应预防骨折。（二）有脾功能亢进者可考虑脾切除术。

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