

小儿粘多糖病_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_E7_B2_98_E5_c22_609058.htm 粘多糖病

(mucopolysaccharidoses, mps) 是一组先天性细胞溶酶体内水解酶缺乏，而使粘多糖在细胞内分解代谢发生障碍，沉积于细胞内所致。粘多糖为结缔组织中的主要成分，因而常使多器官受累。其共同的临床表现有：骨骼改变，智力落后，面貌丑陋，尿中粘多糖降解产物增多。尿中排出的降解产物有3种，即硫酸类肝素(heparansulfate)、硫酸皮肤素(dermatan sulfate ds)和硫酸角质素(keratan sulfate, ks)。一般认为hs的贮积与智力障碍有关，ds和ks的贮积与体格改变有关。其中根据临床和不同酶缺陷主要分为6型，Ⅰ型最为典型。粘多糖除Ⅰ型为伴性隐性遗传外，其余各型均为常染色体隐性遗传。【诊断】(一)病史可有家族史。(二)临床表现出生时大多正常，1岁后体格发育逐渐表现异常。头大，身体矮小；面容丑陋，前额及颞部突出，眼距宽，鼻梁宽而平，唇厚，舌大，牙齿小而稀疏；毛发厚重，发际低；耳低位；声音低粗；颈短；胸廓扁平，肋外翻；腰背后突；手短而宽；下肢关节强直。智能低下，行动笨拙。角膜混浊，视力减退。神经性耳聋。肝脾肿大，心脏扩大，常有脐疝或腹股沟疝。(三)x线检查颅骨增大、增厚，蝶鞍增大呈船底状或靴状；脊柱侧凸或后凸，椎体前唇呈钩状变形；肋骨前端增宽呈飘带状；四肢长骨骨干变宽而粗短。(四)实验室检查1.尿粘多糖试验可用溴化十六烷基三甲铵试验和酸性白蛋白试验检查尿的混浊度；也可用甲苯胺蓝滤纸法做尿粘多糖定性试验；

用醋酸纤维电泳法可分辨出各种粘多糖。2. 骨髓细胞及外周血涂片染色在中性分叶粒细胞及淋巴细胞胞浆中可见到深紫色颗粒，又称reilly颗粒，多见于粘多糖 型和 型。因其出现早于骨骼改变，故有助于早期诊断。3. 成纤维细胞培养可直接测酶活性及分型诊断。4. 羊水细胞培养用以检测酶活性，对有阳性家族史者可作产前诊断。【鉴别诊断】应与佝偻病、先天性甲状腺功能低下、软骨营养不良、粘脂病相鉴别。【治疗】尚无有效的特殊疗法，目前以对症治疗为主。 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