

小儿原发性免疫缺陷病_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_8E_9F_E5_c22_609064.htm 原发性免疫缺陷

病(primary immunodeficiency diseases)是先天性或遗传性免疫因子缺乏或功能障碍性疾病，包括t、b细胞介导的特异性细胞免疫和体液免疫缺陷病以及由补体系统活化和吞噬细胞系统异常导致的非特异性免疫功能缺陷病（表11 - 1）。其发病与免疫活性细胞在发生、分化或代谢等方面出现异常或这些细胞遗传基因有先天缺陷有关。临床上以反复严重感染为特点，病死率高，但近年来开展免疫疗法、免疫因子替代疗法及造血干细胞移植疗法对改善预后起一定作用。表11 - 1 原发性免疫缺陷病分类

一、特异性免疫缺陷病(一)体液免疫缺陷病

1.先天性性连锁无丙种球蛋白血症 2.婴儿暂时性低丙种球蛋白血症 3.选择性免疫球蛋白缺乏症 (1)选择性i必缺乏症 (1)选择性i动缺乏症 4.常见变异型低丙种球蛋白血症(cvid)(二)细胞免疫缺陷病

1.嘌呤核苷酸磷酸化酶缺乏症 2.胸腺发育不完全症(digeorge病) 3.软骨 - 毛发发育不良症(三)联合免疫缺陷病

1.严重联合免疫缺陷病(slid) (1)瑞士型无丙种球蛋白血症(swiss) (2)腺昔脱氨酶缺乏症(3)伴有免疫球蛋白合成障碍的scid(nezelof) (4)伴有白细胞减少的slid2.其他有关的疾病(1)

免疫缺陷伴血小板减少和湿疹(wiskott - aldrich综合征)(2)共济失调 - 毛细血管扩张症(3)慢性皮肤粘膜念珠菌病二、非特异性免疫缺陷病(一)吞噬细胞功能缺陷病

1.趋化功能缺陷 2.吞噬功能缺陷 3.杀菌功能缺陷(二)补体活性缺陷病【诊断】(一)

临床表现1.原发性免疫缺陷病共同表现(1)可有家族史

。(2) 出生后反复严重感染病史。(3) 易发自身免疫性疾病。(4) 部分病例可合并淋巴系肿瘤。(5) 可有营养发育落后。

2. 不同的免疫缺陷病特殊表现 (后述) 。

(二) 实验室及辅助检查

1. 免疫功能测定

(1) 细胞免疫缺陷病：淋巴细胞绝对值低下；迟发型皮肤超敏试验、淋巴细胞转化试验、巨噬细胞移动抑制试验异常，t细胞亚群异常等。

(2) 体液免疫缺陷：血清蛋白电泳球蛋白缺少。免疫球蛋白测定缺乏igg,igm,iga。抗a?抗b等同种凝集素滴度下降。抗链球菌溶血素“0”等特异性抗体滴度低下。b淋巴细胞减少。

(3) 粒细胞功能缺陷：粒细胞绝对值减低；粒细胞趋化试验、粒细胞吞噬功能测定、杀菌力及四唑氮蓝试验异常。

2. x线检查

婴儿期缺乏胸腺阴影提示细胞免疫缺陷或联合免疫缺陷病，胸腺与鼻咽部腺样体阴影缺如见于瑞士型无丙种球蛋白血症。

3. 淋巴结活检

淋巴结皮质薄，缺乏浆细胞，生发中心缺如及淋巴滤泡很少，提示体液免疫缺陷。皮质副区的淋巴细胞缺如提示细胞免疫缺陷。

4. 周围血红细胞腺苷脱氨酶和嘌呤核苷酸磷酸化酶测定

有助于该酶缺陷病的诊断。

(三) 常见原发性免疫缺陷病的诊断要点

1. 先天性伴性遗传性低丙种球蛋白血症

仅见于男孩，多于生后4~12个月发病。常发生各种化脓性感染。体检淋巴结和扁桃体缺如或很小。胸腺发育正常。血清免疫球蛋白显著减低，igg常低于1.0g/l,iga,igm常不能测出，血浆蛋白电泳示丙种球蛋白比例极低，但细胞免疫功能正常。诊断本病需与婴儿暂时性低丙种球蛋白血症区别，后者为一自限性疾病，男女均可发病，于2~4岁前因暂时自身免疫球蛋白产生不足而易患革兰阳性球菌感染性疾病。血清igc,iga,igm总量常低于4.0g/l以下，对白

喉、类毒素所致特异性抗体形成不足。直肠粘膜固有层淋巴结活检可找到浆细胞，有助于区别。

2. 严重联合免疫缺陷病是体液和细胞免疫均有缺陷所致的遗传性病。生后不久即开始反复严重的化脓菌、病毒或霉菌感染，多有反复腹泻导致营养不良。x线检查胸片上缺胸腺影，鼻咽部不见腺样体影。血清免疫球蛋白明显减低，免疫接种后缺乏特异抗体反应，迟发型超敏反应常阴性，淋巴细胞转化率很低，外周血淋巴细胞数很少，骨髓中缺乏浆细胞及淋巴细胞。病理特征为淋巴组织缺乏淋巴细胞和浆细胞，胸腺发育不良。

3. 免疫缺陷伴血小板减少和湿疹(wiskott—aldrich综合征，was)属性连隐性遗传病，自幼常有出血表现，有较重的湿疹和反复感染伴血小板减少。血清igg水平正常，igm常减低，同种凝集素滴度低，细胞免疫功能正常，或呈不完全性t细胞免疫功能缺陷。

4. 共济失调毛细血管扩张症生后8岁后出现眼结膜、鼻部及四肢皮肤毛细血管扩张，进行性小脑共济失调，发育迟缓，易反复感染。可有细胞免疫和（或）体液免疫功能异常。

5. 慢性肉芽肿病婴儿期即出现反复、慢性化脓性感染及局部形成慢性肉芽肿，多发生于皮肤、肺，可有肝脾肿大。白细胞数增加，血清igg增高，细胞免疫功能正常，粒细胞杀菌力降低。

【治疗】（一）一般治疗

1. 加强护理，积极防治各种感染，尤其注意防治弱毒病原体感染。可用无环鸟苷等防治疱疹病毒、巨细胞病毒等病毒感染；病毒唑治疗呼吸道合胞病毒、副流感病毒等感染。用smzco防治卡氏肺囊虫病等。
2. 对症治疗。
3. 对细胞免疫缺陷和联合免疫缺陷者禁忌接种活疫苗及菌苗（麻疹减毒活疫苗、卡介苗等）。抗体合成功能正常者可用灭活死疫苗（例如灭活脊髓灰质炎死疫

苗等)。(二)替代疗法1.丙种球蛋白制剂可治疗igc缺乏症。ivig疗法对多种抗体缺陷及联合免疫缺陷病(x连锁无丙种球蛋白血症、常见变异型免疫缺陷病、婴儿暂时低丙种球蛋白血症、slid, was等)替代治疗有效,但不能重建免疫功能,并且有一定副作用。注射丙种球蛋白100mg/kg后血清igg可上升100mg/dl,半衰期为25~30天。一般首次注射0.2~0.3g/kg,总量不超过每次30ml,肌注,以后每月肌注0.1g/kg,每次不超过20ml。2.新鲜血浆可治疗各种体液免疫缺陷病。每次10~15ml/kg,每3~4周1次。3.治疗中性粒细胞功能缺陷伴严重感染可输单采白细胞或新鲜白细胞悬液或新鲜全血。4.治疗腺苷脱氨酶缺乏和嘌呤核苷酸磷酸化酶缺乏症可输红细胞。输血制品时,需将血制品经过照射,以免发生输血后gvhd。5.胸腺素可用于治疗胸腺功能不全症。6.转移因子用于治疗细胞免疫缺陷病,部分病例有效。用ifn- 治疗可降低某些严重感染的危险性。(三)造血干细胞移植疗法可使某些病获免疫功能重建。例如亲属同源供体骨髓移植治疗slid, wiskott-aldrich综合征,可使患儿不同程度地恢复免疫功能.长期生存率可达80%~90%,亲属单倍体供体或相合配型的非亲属供体移植生存率可达60%以上。亦有报告用胎儿胸腺移植治疗胸腺功能不全症有效。【预防】对育龄夫妇进行遗传咨询。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