

原发性免疫缺陷病_风湿免疫科疾病库 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_8E_9F_E5_8F_91_E6_80_A7_E5_c22_609324.htm 本病为一组先天性免疫功能障碍疾病，大多与遗传因素有关。临床主要表现为生后反复感染。一般分为三大类。1. 抗体免疫缺陷。由于b淋巴细胞发育障碍、减少或缺乏，引起抗体（免疫球蛋白）缺乏或减低，临床较常见的有下列数种：（1）先天性无丙种球蛋白血症。本病为伴性隐性遗传病，由母亲遗传，男孩发病。患儿淋巴结、扁桃体往往很小或缺如，胸腺正常，生后半年起反复发生呼吸道感染、化脓性皮肤感染、脑膜炎、败血症等。由于反复感染，影响小儿生长发育。患儿血清丙种免疫球蛋白（igg）含量低于200毫克/分升。（2）常见变异型免疫缺陷。起病年龄不定，多见于青壮年期，男、女均可发病。临床表现为反复感染，自身免疫病（如红斑狼疮、类风湿性关节炎等）发病率高，血清免疫球蛋白总量低于300毫克/分升，igg低于250毫克/分升。（3）婴儿暂时性低丙种球蛋白血症。婴儿开始合成有效量免疫球蛋白的时间推迟至生后16-30月龄，正常婴儿生后3月龄起可合成有效量丙种球蛋白，待患儿16-30月龄，血清免疫球蛋白达正常同龄人水平后，症状自然痊愈。患儿临床表现为生后2-3年内反复感染，血清igg低于250毫克/分升。（4）选择性iga缺乏症。iga为免疫球蛋白中一个类型，iga缺乏为选择性免疫球蛋白缺乏中最常见的类型。患者有反复呼吸道、胃肠道或泌尿道感染，部分患者可无临床表现。自身免疫病及气喘、过敏性鼻炎发生率高。血清iga低于5毫克/分升，其他免疫球蛋白（lgg、igm、ige

、igd)含量正常或增高，患者一般均可存活至壮年或老年。

2. 细胞免疫缺陷。以胸腺发育不全较常见。由于妊娠12周左右，第3-4对咽囊发育障碍所致。多数患儿因伴甲状旁腺功能低下，生后常发生不易纠正的低钙抽搐。患儿多呈特殊面容，眼距宽，人中短，双耳位置低。可伴有先天性心脏病，食道闭锁。x线检查无胸腺影。淋巴细胞总数低，胸腺(t淋巴)细胞数减低 $\leq 10\%$ 。患儿有反复霉菌、病毒等各种低毒病原体的感染，接种减毒活疫苗(如卡介苗、天花疫苗等)可以引起致命感染。输正常新鲜血、血浆或同种异体骨髓移植后，易有移植物抗宿主反应。患儿消瘦，生长发育落后，常在儿童期夭亡。

3. 联合免疫缺陷。细胞与抗体免疫功能均有缺陷。

(1) 严重联合免疫缺陷。患儿生后6月起，反复病毒、细菌和原虫感染，胸腺、扁桃体、淋巴结小而发育不良。病情严重，常于婴儿期死亡。淋巴细胞总数、t淋巴细胞、免疫球蛋白均可减低。

(2) 伴有血小板减少和湿疹的联合免疫缺陷。感染与出血往往为主要死因。典型患者常在10岁内死亡。

(3) 伴共济失调毛细血管扩张的联合免疫缺陷。患者2岁内即表现共济失调，如肢体协调动作差，动作不稳，眼球震颤，语言不清等；皮肤、睑结膜毛细血管扩张，反复呼吸道感染等。

[治疗] 原发性免疫缺陷病的治疗，应从防治感染、改善纠正免疫缺陷着手，减少患者与病菌的接触。如发生感染，应选择对病原敏感药物积极治疗，禁止接种减毒活疫苗。对丙种免疫球蛋白低下患者可定期输注lgg替代治疗，对选择性iga缺乏患者不宜输注igg。细胞免疫缺陷及联合免疫缺陷患者，可采用胸腺素治疗，作少儿胸腺移植、骨髓移植、造血干细胞移植，纠正免疫缺陷。

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