

联合免疫缺陷病_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__E8_81_94_E5_90_88_E5_85_8D_E7_c22_609325.htm 严重联合免疫缺陷

病(severe combined immunodeficiency disease,scid)、swiss型无丙球蛋白血症、胸腺淋巴组织发育不良和网状组织发育不全是一种重型免疫缺陷病。其特点是先天性和遗传性b细胞性t细胞系统异常。本组疾病呈常染色体隐性或-连锁遗传。50

%scid有阳性家族史。伴发网状组织发育不全的scid系由原始造血干细胞缺陷引起；swiss型无丙球蛋白血症是淋巴干细胞缺陷引起；部分scid则由t细胞分化不良与b细胞成熟障碍所致。

【治疗措施】为防止移植物抗宿主病发生，应将拟输的全血或血制品应用射线照射，以灭活免疫活性细胞，或采用冰冻过的红细胞。应用骨髓移植进行免疫重建是治疗本病最有效的方法。采用hla配型相容的同胞提供骨髓组织，成功率最高；如应用hla不相容的供髓组织，几乎都发生移植物抗宿主病而失败。预选用植物血凝素、单克隆抗体与补体或者免疫毒素处理供体骨髓，以清除引起移植物抗宿主病的成熟t细胞，可明显提高移植hla不相容骨髓的成功率。此外，也可移植胎肝或胎儿胸腺，但疗效有限。对ada缺乏型scid多次输经过置换和照射过红细胞有一定疗效。另外，每周肌肉注射一次大剂量牛ada结合型聚乙烯乙二醇(peg-ada)也有较好的效果。

【临床表现】多于生后3个月内开始感染病毒、霉菌、原虫和细菌，而反复发生肺炎、慢性腹泻、口腔与皮肤念珠菌感染及中耳炎等。病儿生长发育障碍。体检一般不见浅表淋巴结和扁桃体。胸部放射线检查不见婴儿胸腺阴影。若由于疏

忽，给患儿接种牛痘疫苗或服用脊髓灰质炎疫苗，会引起致死性牛痘病和脊髓灰质炎。此外，给患儿输入含免疫活性淋巴细胞的全血，会发生移植物-抗宿主病。网状组织发育不全是scid的最重量型，其特点是双系统免疫缺陷与严重粒细胞缺乏。大多因链球菌脓毒血症而于生后1周内死亡。scid还可伴发骨发育不全而导致短肢侏儒，并有毛发早脱、红皮病和鱼鳞癣等损害。伴腺苷脱氢酶（ada）缺乏的scid为常染色体隐性遗传，临床表现与普通scid相似，但骨损害较多，常累及肋软骨连接处、脊椎、骨盆和肩胛骨。ada是嘌呤分解代谢的催化酶；ada缺乏可通过几种机制影响免疫调节而引起本病。检测病人红细胞和胎儿细胞的ada活性，可明确诊断和为产前诊断提供依据。【辅助检查】scid是以系统免疫缺陷病，体液与细胞免疫功能均明显异常。但实验室检查却表现多种变化。通常，igg、iga与igm很低，但少数病人可能有1~2项ig正常。几乎普遍无抗体反应。部分病例血液和淋巴组织b细胞减少，而另些病例则可能基本正常。所有细胞免疫试验均异常，外周血t细胞数明显减少；记忆抗原试验和皮内植物血凝素试验反应极差。体外t细胞功能试验亦明显异常；有丝分裂原增殖反应缺如。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