

先天性全丙种球蛋白低下血症_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_85_88_E5_A4_A9_E6_80_A7_E5_c22_609326.htm

先天性全丙种球蛋白低下血症由性联隐性遗传，其缺陷在于前b细胞分化为b细胞的分化过程发生障碍。本病仅见于男性，又名bruton。【鉴别诊断】1.婴儿期暂时性低丙种球蛋白血症：血清igg很低，而iga和igm正常。外周血中b细胞计数正常。淋巴结活检虽缺少成熟浆细胞，但有浆细胞样淋巴细胞。一般不超过18个月即可恢复合成免疫球蛋白的能力。2.正常5~9月龄婴儿：血清igg虽低，但高于350mg/dl。血清中可测到igm及iga。【治疗措施】原则是用替代疗法，补充病人不能产生的抗体。方法是周期性地肌肉注射人血清免疫球蛋白，剂量为球蛋白每月0.7ml/kg。正常血清igg约12.0g/l。此方案虽只能维持病人血清igg在2.0g/l水平，但有明显的治疗作用。长年反复注射，会引起局部注射部位瘢痕形成，偶尔发热、皮疹、荨麻疹、哮喘和血压下降等休克样反应，应及时按过敏性休克处理。部分肌肉注射球蛋白无效或因疼痛不能耐受的病人，可连续静脉输入血浆10ml/kg，以提高血清免疫球蛋白水平。另外，尚可每月静脉输入免疫球蛋白600ml/kg；输入前给予抗组织胺药或氢化考的松，能明显减少球蛋白的副作用[7]。对各种感染宜于抗生素治疗。甲氨苄啶与磺胺甲恶唑联用对因iga缺乏的慢性鼻窦和肺部感染有效。【临床表现】在出生4~6个月以后，来自母体的igg的保护作用消失，开始反复发生严重的化脓性细菌感染，尤其是上呼吸道及下呼吸道感染，常见有化脓性支气管炎、肺炎、中耳炎等，亦可发

生脑膜炎、骨髓炎及化脓性关节炎等。但对毒素及真菌则无特殊易感性。患儿淋巴结发育不良，扁桃体小或缺如，虽反复发生感染，淋巴结及脾脏均不肿大。【辅助检查】1.血清免疫球蛋白总量少于250mg/dl，igg少于200mg/dl，iga、igm、igd和ige均难以测到。2.循环中的带有表面ig或ia样抗原的b细胞显著减少，这点与常见变异型免疫缺陷病不同。3.缺乏同种血球凝集素或效价很低。4.对菌苗接种抗体反应极低或缺如。5.外周血中淋巴细胞数值正常，其中t细胞的百分比上升，而b细胞很少（<0.5%）或缺如。t/b细胞比值上升。6.细胞免疫功能正常。淋巴结及扁桃体活检缺乏生发中心和浆细胞（而骨髓中有正常量的前b细胞）。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