

先天性胸腺发育不全\_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\\_E8\\_c22\\_609329.htm](https://www.100test.com/kao_ti2020/609/2021_2022__E5_85_88_E5_A4_A9_E6_80_A7_E8_c22_609329.htm) 又称digeorge综合征或第三、四对咽囊综合征。本症是胚胎期第1至第6对咽囊发育异常引起的先天性免疫缺陷。在胚胎第6~10周，胸腺、甲状旁腺、甲状腺和部分颜面、主动脉弓及心脏结核由第1至第6对咽囊的细胞成分发育形成。至妊娠第12周，胸腺移行至胸部，此前如这些胚胎组织发育异常便引起本征。本征均为散发，故推测不是遗传缺陷所致；极可能是胚胎环境异常造成，如母体酗酒可能就是致病因素之一。病理检查可见胸腺和甲状腺缺如或发育不全。【临床表现】1.出生后即可出现特殊面貌，如眼距过宽，下颌过小，耳廓低位等畸形。顽固的低血钙搐搦症，单纯补钙不能纠正之。主动脉弓异常，如右位主动脉、法乐氏四联征等。2.新生儿期以后，反复发生病毒、真菌或卡氏肺囊虫感染，或感染呈慢性过程。对各种减毒活疫苗，如牛痘、卡介苗和麻疹疫苗等的接种往往发生严重反应，甚至致死。重症患者且易发生细菌感染。【辅助检查】外周血中淋巴细胞减少，尤其是t细胞减少，b细胞百分比增高。细胞免疫功能明显降低。体液免疫功能不定。血清ig往往不低。血钙含量降低。甲状旁腺素水平降低。【治疗措施】多数完全性digeorge病人在婴儿期死亡；不完全性者有的t细胞功能自发改善，生存期较长。对甲状旁腺功能减低及低钙血症，宜长时应用维生素d和钙制剂治疗。严重病例可移植胎儿胸腺组织，以改善免疫功能；国内用引起胎儿的胸腺体外培养14d左右，先后治疗3例免疫缺陷

病人，取得一定疗效。也可移植骨髓或淋巴组织，但作用不定。对先天性心血管畸形可手术治疗。 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](http://www.100test.com)