

尼曼 - 匹克氏病有哪些表现及如何诊断临床执业医师考试

PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/646/2021_2022__E5_B0_BC_E6_9B_BC_EF_BC_8D_E5_c22_646182.htm

诊断依据 肝脾肿大； 有或无神经系统损害或眼底樱桃红斑； 外周围血淋巴细胞和单核细胞浆有空泡； 骨髓可找到泡沫细胞； X线肺部呈粟粒样或网状浸润； 有条件可作神经鞘磷脂酶活性测定，测神经鞘磷脂排泄量、肝、脾或淋巴结活检证实。多见于2岁以内婴幼儿，亦有在新生儿期发病的。主要症状为肝脾肿大，贫血，病程较长者出现营养不良，发育迟缓。有的可有耳聋、抽风、肌强直和肌张力减退，骨髓中查见尼曼匹克细胞可确诊。其五种类型如下：1、急性神经型（A型或婴儿型）为典型的尼曼-匹克（占85%），多在生后3~6月内，少数在生后几周或1岁后发病。初为食欲不振、呕吐、喂养困难、极度消瘦，皮肤干燥呈腊黄色，进行性智力、运动减退，肌张力低软瘫，终成白痴，半数有眼底樱桃红斑（cherryred spot）、失明，黄疸伴肝脾大。贫血、恶液质，多因感染于4岁以前死亡。皮肤常出现细小黄色瘤状皮疹有耳聋。神经鞘磷脂累积量为正常的20~60倍，酶活性为正常的5~10%，最低<1%。2、非神经型（B型或内脏型）婴幼儿或儿童期发开门见山，病程进展慢，肝脾肿大突出。智力正常，无神经系症状。可活至成人。SM累积量为正常的3~20倍，酶活性为正常的5~20%，低者同A型。3、幼年型（C型慢性神经型）多见儿童，少数幼儿或少年发病。生后发育多正常，少数有早期黄疸。常首发肝脾肿大，多数在5~7岁出现神经系统症状（亦可更早或迟到青年期）。智力减退，语言

障碍，学习困难，感情易变，步态不稳，共济失调，震颤，肌张力及腱反射亢进，惊厥，痴呆，眼底可见樱桃红斑或核上性垂直性眼肌瘫痪。可活至5~20岁，个别可活到30岁。SM累积量为正常的8倍，酶活性最高为正常的50%，亦可接近正常或正常。

4、Nova-scotia型（D型）临床经过较幼年型缓慢，有明显黄疸、肝脾肿大和神经症状，多于学龄期死亡，酶活性减低。

5、成年型成人发病，智力正常，无神经症状，不同程度肝脾肿大。可长期生存。SM累积量为正常4~6倍，酶活性正常。

更多信息请访问：[百考试题医师网校](#) [医师论坛](#) [医师在线题库](#) [百考试题执业医师加入收藏](#) [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