



直播学院

2021 中医执业 医师资格考试

# 核心考点精学

## 直播笔记

——金英杰直播学员**专属**——

学霸笔记:

白芷

笔记内容:

白芷用法

适用考生:

王康直播学员

上课阶段:

王康直播课-核心考点精学

上课时间:

2021年1月29日 19:00



- 学霸笔记
- 课后总结
- 考点梳理
- 查缺补漏



上课提醒

金英杰直播学院  
专属内部资料

金英杰直播

智慧学习“医”学就会

# 金英杰直播学院

中医专业

内科学 4

直播笔记

整理教辅:白芷

2021年1月29日

## 第五章 血液系统疾病

- 1、**血细胞**可分为红细胞、白细胞、血小板
- 2、**白细胞**分为：中性粒、嗜酸性粒细胞、白细胞嗜碱性粒细胞、单核细胞、淋巴细胞

- 1、红细胞内的蛋白质主要是血红蛋白；
- 2、铁是合成血红蛋白的必需原料；
- 3、骨髓是成年人红细胞生成的唯一场所,造血干细胞分化,经过原红细胞、早幼红细胞、中幼红细胞、晚幼红细胞和网织红细胞的阶段,成为成熟的红细胞;

### 第一节 缺铁性贫血

#### 要点一 概述

**贫血**是指人体外周血红细胞容量减少, 低于正常范围下限的一种常见的临床症状。病因分类:红细胞生成减少、红细胞破坏过多、失血性贫血

**缺铁性贫血( IDA )**是因体内铁储备耗竭,影响血红蛋白合成所引起的贫血,是贫血中最常见的类型,属于血红素合成异常性贫血。

#### 要点二 病因与发病机制

- 1、**铁的丢失过多**: **慢性**失血是成年人引起缺铁性贫血的**最常见**原因。如慢性消化道出血、月经过多;
- 2、铁需求增加而摄入量不足;
- 3、铁吸收不良;

#### 要点三 临床表现

##### (一)缺铁原发病的表现

缺铁原发病是 IDA 发生的前提, 常见缺铁原发病包括消化性溃疡、消化系统恶

性肿瘤或痔疮导致的**消化道出血**症状,肠道寄生虫感染导致的腹痛或大便性状改变,妇女月经量过多,恶性肿瘤的营养不良,血管内溶血的酱油色尿等。

## (二) 组织缺铁的表现

组织缺铁的表现是机体缺铁后最早出现的临床表现,常见精神行为异常,如烦躁、易怒、注意力不集中、**异食癖**,体力、耐力下降,易患各种感染,儿童生长发育迟缓、智力低下,反复发生口腔炎、舌炎、口角炎、缺铁性吞咽困难,毛发干枯、易脱落,皮肤干燥,指(趾)甲缺乏光泽、脆薄易裂,重者指(趾)甲变平,呈**匙状甲(反甲)**。

## (三) 贫血的表现

常见**乏力**、易倦、**头昏**、头痛、耳鸣、心悸、气促、纳差等,伴**面色苍白**、心率增快、心尖区收缩期杂音等。

## 要点四 实验室检查及其他检查

- 1、血象:呈**小细胞低色素性贫血**
- 2、骨髓象: **增生活跃**,以**红系增生为主**,粒系、巨核系无明显异常。
- 3、铁代谢检查: **总铁结合力**  $> 64.4\mu\text{mol/L}$ ; **血清铁蛋白**  $< 12\mu\text{g/L}$ ,可作为缺铁依据,用于**早期**诊断。
- 4、红细胞游离原卟啉(FEP): 缺铁贫血时增高

## 要点五 诊断与鉴别诊断

### (一) 诊断

- 1、有明确的缺铁病因和临床表现
- 2、**小细胞低色素性贫血**,男性  $\text{Hb} < 130\text{g/L}$ ; 女性  $\text{Hb} < 115\text{g/L}$
- 3、血清铁**低于**  $8.9\mu\text{mol/L}$ , 总铁结合力**高于**  $64.4\mu\text{mol/L}$

## (二)鉴别诊断

- 1.珠蛋白生成障碍性贫血: 有家族史,周围血片可见多量靶形细胞,血清铁蛋白及骨髓可染铁均增多,血红蛋白电泳常有异常。
- 2.慢性病性贫血: 血清铁降低,但总铁结合力正常或降低,血清铁蛋白正常或增高。常伴有肿瘤或感染性疾病。

## 要点六 病情评估

### 判断贫血的程度

**轻度贫血:** 男性血红蛋白 90~120g/L,女性血红蛋白 90~110g/L

**中度贫血:** 血红蛋白 60~90g/L

**重度贫血:** 血红蛋白 30~60g/L

**极重度贫血:** 血红蛋白低于 30g/L

## 要点七 治疗与预防

### (二)铁剂治疗

1、**口服铁剂:** **首选方法**。最常用**硫酸亚铁片**,口服铁剂有效者,5~10天内**网织红细胞升高**,2周后**血红蛋白开始上升**,一般2个月可恢复正常。贫血纠正后**仍需继续治疗3~6个月**以补充体内应有的贮存铁。

2、**注射铁剂:** 右旋糖酐铁

### 第一节 缺铁性贫血

病因: **慢性失血**

诊断: 症状: **面色苍白、疲乏无力、异食癖、匙状甲**

实验室: **血常规: 红细胞<3.5 血红蛋白, 男 130 女 120 ,小细胞低色素性贫血铁结合力**



骨髓象: 增生活跃红系为主, 骨髓铁染色降低(确诊)

治疗: 口服铁剂(硫酸亚铁) 2周血红蛋白升高 2月恢复继续补充 3-6个月

缺铁性贫血是最常见的贫血

## 第二节 再生障碍性贫血

### 要点一 概述

再生障碍性贫血(AA,简称再障), 是由多种病因引起的原发性骨髓造血功能衰竭综合征,临床主要表现为骨髓造血功能低下、全血细胞减少和贫血、出血、感染。

### 要点二 病因与发病机制

#### (一)病因

约半数以上的再障患者原因不明,称为先天性(遗传性)再障。能查明原因者称为后天性(获得性)再障,其发病与药物(氯霉素、磺胺类)及化学物质、电离辐射、感染有关。

#### (二)发病机制

- 1、造血干细胞缺陷: 主要发病机制。
- 2、造血微环境缺陷:再障患者基质细胞分泌造血因子的功能缺陷。
- 3、免疫功能紊乱:部分患者 T 淋巴细胞亚群分布异常,辅助 T 细胞/抑制 T 细胞比例倒置。
- 4、遗传因素

### 要点三 临床表现

主要临床表现为进行性贫血、出血及感染。

●重型再障 :常以发热为主要首发表现 , 呼吸道感染最常见 ,出血部位常见于皮

肤黏膜等，表现为出血点或淤斑、鼻或牙龈出血，眼结膜出血等。

●发病初期贫血常不明显，但进行性加重。所有患者都有出血倾向。

●分型：重型再障、非重型再障，区别题中**有无内脏出血**。

#### 要点四 实验室检查

##### 1、血象：

**全血细胞减少**，为**正细胞正色素性贫血**，网织红细胞显著减少，绝对值减少；中性粒细胞和单核细胞均减少，急性型减少显著；淋巴细胞的百分数相对增高；血小板计数减少，急性型常  $< 10 \times 10^9/L$ 。

##### 2、骨髓检查：

重型：**骨髓小粒很少，脂肪滴显著增多**。骨髓有核细胞量少，幼红细胞、粒系细胞及巨核细胞均明显减少或无；非造血细胞相对增多。

非重型：骨髓再生不良部位，可有灶性增生，细胞数量减少可不明显，甚至幼红细胞可增多，但巨核细胞难见。

骨髓**增生不良，不活跃**

#### 要点五 诊断与鉴别诊断

典型再障诊断标准：

- 1、**全血细胞减少**，网织红细胞百分数低于 0.01，淋巴细胞比例增高；
- 2、一般**无肝、脾肿大**；
- 3、**骨髓**至少有一个部位增生减低或重度减低(如增生活跃，须有巨核细胞明显减少)，骨髓小粒成分中应见非造血细胞增多(有条件者应做骨髓活检)；
- 4、能除外引起全血细胞减少的其他疾病；
- 5、一般抗贫血药物治疗无效。

不典型再障的诊断: 多次和多处骨髓穿刺, 结合骨髓活检及核素扫描等综合诊断。

重型再障的血象诊断标准:

网织红细胞 $<0.01$ , 绝对值 $<15 \times 10^9/L$ ;

中性粒细胞绝对值 $<0.5 \times 10^9/L$ ;

血小板 $<20 \times 10^9/L$ 。

急性型再障称重型再障 I 型

慢性再障恶化者称重型再障 II 型。

要点七 治疗与预防

1. 一般治疗: 避免物接触。禁用抑制骨髓的药物。

2. 支持疗法: 预防和**控制感染**; 避免和**控制出血**; **纠正贫血**; 护肝治疗

3. 刺激骨髓造血

**雄激素**: 为治疗非重型再障的**首选药物**。常用制剂有丙酸睾酮、司坦唑醇(康力龙)及达那唑、十一酸睾酮(安雄)等。

其他药物: 用以治疗慢性再障, 一叶秋碱治疗非重型再障有效, 疗程 6 个月以上。

## 第二节 再障要点总结

病因: **药物—氯霉素、磺胺类**

诊断: 1、症状: **贫血、感染、出血(皮肤、内脏)**

2、实验室: **血常规: 全血细胞减少**

**确诊-骨髓象: 增生不活跃、三系降低**

**排除诊断: 抗贫血无效、脾不大**

分型: **急性(内脏出血)、慢性**



治疗: **非重型首选雄激素,重型用免疫抑制剂(抗淋巴/胸腺蛋白)**

根治: 移植

### 第三节 白血病

#### 要点一 概述

**白血病**是一类**造血干细胞**的**恶性克隆**性疾病,因白血病细胞自我更新增强、增殖失控、分化障碍、凋亡受阻而停滞在细胞发育的不同阶段。在骨髓和其他造血组织中,白血病细胞大量增生累积,使正常造血受抑制并浸润其他器官和组织。

### 第四节 急性白血病

#### 要点一 概述

急性白血病是造血干细胞的恶性克隆性疾病,发病时骨髓中异常的原始细胞及幼稚细胞(白血病细胞)大量增殖并**抑制正常造血**,广泛浸润肝、脾、淋巴结等各种脏器。

国际上常用的 FAB 分类法将急性白血病分为:急性淋巴细胞白血病、急性粒细胞白血病两大类。

#### 要点二 临床表现

急性白血病患者骨髓中白血病细胞大量增殖并浸润各组织、器官,正常造血受抑制。

- 1、起病特点可急骤或较缓慢。急骤者常有**高热、贫血、出血倾向**等。
- 2、正常血细胞减少的表现:因**白血病细胞**增生,抑制正常白细胞、红细胞、血小板。
  - (1)**发热和感染**:感染以咽峡炎、口腔炎最多见。**重感染**可致菌血症或败血症,是急性白血病**最常见**的死亡原因之一。较常见的致病菌有肺炎克雷白菌、铜绿假单胞菌、大肠埃希菌、金黄色葡萄球菌等。常见的霉菌感染以念珠菌及曲霉菌多见。

病毒感染也较多见，并且较重。

## 2、正常血细胞减少的表现

(2)出血: 与血小板减少有关，牙龈出血、鼻出血、皮肤瘀斑均为常见症状。

(3)贫血: 引起贫血的主要机制是幼红细胞发育被异常增生的白血病细胞所干扰。

呈正常细胞性贫血。

## 3、白血病细胞增多的表现

(1)全身浅表淋巴结和肝脾肿大

(2)骨骼及关节: 胸骨中下段压痛

(3)神经系统: 中枢神经系统白血病以脑膜浸润最多见。

## 要点三 实验室检查及其他检查

1、血象: 白细胞计数多数增高,血片中有原始和早期幼稚细胞。白细胞不增多性白血病,白细胞计数不增高。贫血及血小板减少极常见。

2、骨髓象: 是确诊白血病的主要依据。

骨髓增生明显活跃或极度活跃,全部骨髓有核细胞中原始细胞 2-30%。正常造血细胞严重受抑制,正常幼红细胞及巨核细胞减少。原始细胞形态有异常改变。

3、细胞化学染色: 有助于急性白血病的分类鉴别。

4、免疫学检查: 细胞遗传学检查有助于白血病的诊断分型及治疗监测。

5、染色体和基因改变

6、血液生化改变

## 要点四 诊断与鉴别诊断

### (一)诊断

症状: 有发热、感染、出血、贫血等

查体: 有**淋巴结**、肝脾肿大及**胸骨压痛**

血象: 外周血片有原始细胞

骨髓象: 某一系列原始细胞 $\geq 30\%$ 即可诊断

## (二)鉴别诊断

- 1、再生障碍性贫血: 骨髓检查可作出正确诊断。
- 2、原发性或药物性血小板减少性紫癜: 其贫血与出血程度成比例,血液中无原始细胞,骨髓检查可明确诊断。

## 要点五 病情评估

**危机状态**评估急性白血病患者病程中病情变化, 常见:①**白细胞淤滞**:当循环血液**中白细胞数超过  $200 \times 10^9/L$** ,患者可发生严重呼吸困难,低氧血症,呼吸窘迫,反应迟钝,言语不清,颅内出血等。②**严重感染**:尤其是肺部感染。③**严重缺氧**:常发生于有严重贫血的患者,当继续合并出血使红细胞大量丢失,或发生白细胞淤积时,缺氧严重,危及生命。④**颅内出血**:因止血治疗困难,常为**急性白血病的死亡原因**。

## 要点六 治疗与预防

- 1、**化学治疗**:是当前**主要**的治疗措施,目的是达到完全缓解并延长生存期;
- 2、支持治疗以保证化疗顺利进行,防止并发症;
- 3、骨髓移植:是当前将白血病完全治愈最有希望的措施。

## 第四节 急性白血病要点

分型: **急性淋巴细胞白血病,急性粒细胞白血病**

临床表现: 症状: 有**发热、感染、出血、贫血**等

体征: 有**淋巴结、肝脾肿大及胸骨压痛**

血象: 白细胞计数多数增高,红细胞、血小板减少

确诊——骨髓象: 增生活跃

治疗: 对症、化疗

急淋可浸润神经系统

## 第五节 慢性髓细胞白血病(慢粒)

### 要点一 概述

慢性髓细胞白血病(CML)是慢性白血病最多见的临床类型,是一种发生在造血干细胞的恶性骨髓增殖性血液系统疾病。男性多于女性,患者外周血粒细胞显著增多,受累细胞中可见 Ph 染色体,病程进展较缓慢。

### 要点二 临床表现

起病缓慢,自发病到就诊时间多在半年至1年。早期多无明显症状,临床可有低热、出汗及消瘦等代谢亢进表现,患者常伴有左上腹坠痛或食后饱胀感,发热、贫血及出血均不多见。脾脏肿大是本病的主要体征,甚至有巨脾。

### 要点三 实验室检查

1、血液一般检查: 白细胞计数明显增多为 CML 特征,白细胞分类可见到各发育阶段的粒系细胞。原粒和早幼粒细胞很少,主要是中幼粒以下各阶段细胞。嗜酸及嗜碱粒细胞均增高。血象的多样化为 CML 的特点。

2、骨髓象: 骨髓中有核细胞显著增多,以粒系为主,主要为中、晚幼粒细胞及杆状核细胞,原粒细胞不超过 10%。嗜酸和嗜碱细胞增多。红系细胞少,粒、红比例增高。巨核细胞增多或正常,晚期减少

### 要点四 鉴别诊断

1、类白血病反应: 常并发于严重感染、恶性肿瘤等基础疾病;外周血白细胞很少

超过  $50.0 \times 10^9/L$  ,中性粒细胞胞浆中有中毒颗粒和空泡; NAP 呈强阳性; **Ph 染色体**及 BCR-ABL 融合基因阴性;原发病控制后血象可恢复正常。

2、其他骨髓增生性疾病:如真性红细胞增多症、原发性血小板增多症及原发性骨髓纤维化,增生的主要细胞类型不同, **Ph 染色体**及 BCR-ABL 融合基因阴性,而 NAP 增高。

3、骨髓纤维化:一般白细胞计数比 CML 低,大多不超过  $30.0 \times 10^9/L$ ,血液中幼稚粒细胞百分数较低, NAP 阳性,红细胞异形较明显, **泪滴形红细胞**多见;骨髓活检示纤维组织增生较明显; **Ph 染色体**及 BCR- ABL 融合基因阴性。

#### 要点五 病情评估

CML 根据其病程及临床表现分为慢性期、加速期、急变期。

- 1、**慢性期**:一般持续 1~4 年,部分患者可稳定达 10 年以上,此期**对化疗有效**。
- 2、**加速期**:出现不明原因发热、贫血,出血加重;脾脏进行性肿大;血小板进行性降低或增高;外周血嗜碱粒细胞明显增多,超过 20% ;原始细胞在血中或骨髓中超过 10% ;出现 **Ph 以外的染色体异常**。加速期可维持数月至数年,对**通常化疗抗药**。
- 3、**急变期**:为 CM 的终末期。

#### 要点六 治疗与预防

1、分子靶向治疗: **伊马替尼**为第一代酪氨酸激酶抑制剂,尼洛替尼、达沙替尼为第二代酪氨酸激酶抑制剂,治疗 CML 能获得更快更好的疗效,已逐渐成为治疗 CML-CP 的一线药物。

2、化学治疗: **羟基脲**为周期特异性抑制 DNA 合成药物,**起效快**,但**持续时间较短**,用药后 2~3 天,白细胞即下降,停药后很快回升。此药副作用较少,单独使用仅



限于高龄患者或有合并症、不能耐受酪氨酸激酶抑制剂的患者。

### 3、干扰素

4、造血干细胞移植:异基因造血干细胞移植是根治 CML 的方法。但在 CML 慢性期不作为一线治疗。

## 第五节

概述: 俗称**慢粒**, 是慢性白血病最多见的类型

诊断: 症状: **左上腹坠痛,脾肿大/巨脾**, 嗜酸嗜碱细胞增多

**Ph 染色体** 骨髓象: 有核细胞显著增多, 中、晚幼粒细胞为主

分期: **慢性期-化疗有效**,原始细胞 < 10% **加速期-化疗抗药**,原始细胞 > 10%

**急变期-原粒细胞/原淋加幼淋** > -30%。多数为急粒变

鉴别

治疗: **化疗: 首选羟基脲**, 分子靶向:伊马替尼

## 第六节 白细胞减少症

要点一 概述

**白细胞减少症**是指由多种原因引起的周围血白细胞持续**低于  $4.0 \times 10^9/L$** 的一组综合征。

治疗

1. 去除病因。
2. 一般治疗。
3. 控制感染: **应用抗菌效力不依赖粒细胞数的抗菌药物如羧苄西林。**
4. 糖皮质激素。
5. 促进粒细胞生成药物:常用药有**维生素 B4**、核苷酸、鲨肝醇、利血生等。

## 6. 重组人粒细胞集落刺激因子和重组人粒细胞巨噬细胞集落刺激因子。

### 要点五 病情评估

程度判断白细胞减少往往伴有中性粒细胞减少或缺乏,根据外周血中性粒细胞计数,分为轻度、中度、重度。

(1)轻度: 中性粒细胞大于等于  $1.0 \times 10^9/L$ ,粒细胞的防御及吞噬功能基本正常,患者除原发病表现外,一般无特殊表现。

(2)中度: 中性粒细胞  $(0.5 \sim 1.0) \times 10^9/L$ ,粒细胞的防御及吞噬功能下降,患者除原发病表现外,出现乏力、食欲不振等表现,机体的感染风险增加。

(3)重度: 中性粒细胞低于  $0.5 \times 10^9/L$ ,粒细胞的防御及吞噬功能显著降低,患者除原发病表现外,出现无力、头晕、精神不振,机体的感染风险极大,常有呼吸系统泌尿系统皮肤黏膜等感染,甚至发生感染性休克。

### 第六节 白细胞减少症

诊断:

症状: 发热

实验室: 血常规: 白细胞  $< 4 \times 10^9/L$  (白细胞减少)

中性粒细胞  $< 0.5 \times 10^9/L$  (粒细胞缺乏)

治疗: 抗感染

### 第七节 原发免疫性血小板减少症

#### 要点一 概述

原发免疫性血小板减少症(ITP)又称特发性血小板减少性紫癜,是一组免疫介导的血小板过度破坏所致的出血性疾病,以广泛皮肤、黏膜及内脏出血,血小板减少,骨髓巨核细胞发育成熟障碍,血小板生存时间缩短及血小板膜糖蛋白特异性自身

抗体出现等为特征，是最常见的血小板减少性紫癜。急性多见于儿童，慢性以青年女性多见。

#### 要点二 病因(病因迄今未明)

- 1、**免疫因素**: 多数患者可测到血小板相关抗体( PAIg )。
- 2、**感染**。
- 3、**脾脏作用**: 是产生 PAIg **主要场所**，血小板破坏增多。
- 4、**其他因素**: 雌激素、毛细血管通透性增加

#### 要点三 临床表现

##### (一)急性型(重型):

年龄: 儿童为多见

诱因: 多在发病前 1 ~ 2 周有**上呼吸道感染史**。

起病急骤，有发热、畏寒，**皮肤黏膜出血**或**血肿**。**皮肤瘀点**，以下肢为多，内脏出血多见。颅内出血是本病致死的主要原因。

急性型往往呈自限性，常在数周内逐渐恢复或痊愈。

##### (二)慢性型(轻型):

年龄: 青年女性

起病缓慢，出血症状较轻而局限性，多数患者有**皮肤瘀点和瘀斑**，女性患者多以月经过多为主要表现。

体检: 脾脏可有轻度肿大。

该型患者自发缓解较少。出血量多或持续时间较长常引起贫血。

#### 要点四 实验室检查

- 1、**血象**: **血小板数量减少**

- 2、**骨髓象**: 巨核细胞增多或正常,但**成熟障碍**, 生成血小板减少
- 3、**出凝血检查**: 出血时间延长, 血块收缩不良, 凝血时间正常,毛细血管脆性试验阳性。
- 4、**免疫学检查**

#### 要点五 诊断与鉴别诊断

- 诊断要点**:
1. 广泛出血累及皮肤、黏膜及内脏;
  2. 至少 2 次检查**血小板计数减少**;
  3. **脾脏不肿大**或轻度肿大;
  4. 骨髓**巨核细胞**数增多或正常, 有**成熟障碍**;

#### 5.并具备下列 5 项中任何 1 项:

- ①泼尼松治疗有效;
- ②切脾治疗有效;
- ③PAIg 阳性;
- ④PAC3 阳性;
- ⑤血小板寿命测定缩短。
- ⑥排除继发性血小板减少症。

#### 要点七 治疗与预防

- 1、**一般治疗**: 出血症状严重者,应卧床休息, 防止创伤,避免使用可能引起血小板减少的药物。
- 2、**糖皮质激素**: **首选药物**。
- 3、**脾脏切除**: 经糖皮质激素正规治疗无效,病情迁延 6 个月以上。对糖皮质激素疗效较差,维持量需大于 30mg/d 者。对糖皮质激素有禁忌者;手术中切除副脾者

疗效可能更好。一般认为脾切除后血小板数持续正常达半年以上者为治愈。不作為首选方法。

4、免疫抑制剂: 常用长春新碱、环磷酰胺、硫唑嘌呤、环孢素等。

5、其他治疗: 达那唑;输新鲜血液;高剂量球蛋白; 血浆置换。

## 第七节

病因: 脾 PAIg(抗血小板抗体)

诊断: 症状: 出血(慢性皮肤、急性内脏—低于  $20 \times 10^9/L$ )

实验室: 血常规: 血小板减少

确诊: 骨髓象: 巨核细胞成熟障碍

治疗: 首选糖皮质激素;最有效脾切除

急重—输血小板

鉴别: 过敏性紫癜(血小板正常, 瘀斑对称性分布)

## 第八节 骨髓增生异常综合征

### 要点一 概述

骨髓增生异常综合征(MDS)是一组起源于造血干细胞,以病态造血及高风险向急性细胞白血病转化为特征的血液病。

### 要点二 病因

原发性 MDS 的病因尚不明确, 继发性 MDS 见于烷化剂、放射线、有机毒物等密切接触者。部分与基因、染色体异常有关。起源于造血干细胞的克隆性疾病, 出现病态造血, 入血后不久被破坏, 导致无效造血。

### 要点三 临床表现

几乎所有的 MDS 患者有贫血症状, 表现为乏力、疲倦、活动后心悸气短, 半数



以上的患者有**中性粒细胞减少**，由于同时存在中性粒细胞功能低下，因此，患者容易发生**各种感染**，有**血小板减少**，随着疾病进展可出现进行性血小板减少。

#### 要点四 实验室检查

##### 1、血象和骨髓象检查

持续性**全血细胞减少**，多为红细胞减少， $Hb < 100g/L$ ，中性粒细胞  $< 1.8 \times 10^9/L$ ，血小板  $< 100 \times 10^9/L$ 。**骨髓增生度多在活跃以上**，少部分呈增生减低。多数MDS患者出现两系以上病态造血。

3、病理检查:骨髓病理活检 MDS患者在**骨小梁旁区和间区出现 3- 5 个或更多的呈簇状分布的原粒和早幼粒细胞。**

#### 要点五 诊断与鉴别诊断

尚无金标准，目前仍以排除法进行诊断。

#### 要点七 治疗与预防

1、支持治疗: 对于严重贫血和有出血症状的患者,选择成分输血,可输注红细胞悬液和血小板。粒细胞减少和缺乏者应注意防治感染。反复输血治疗的患者应注意配合祛铁治疗。

2、促造血治疗: 能使部分患者改善造血功能,可使用**雄激素**如司坦唑醇、11-庚酸睾丸酮等,造血生长因子如促红细胞生成素等。

3、应用生物反应调节剂:部分病患者可应用沙利度胺或来那度胺治疗,沙利度胺及其衍生物对 5q 综合征有较好疗效。少数低危的患者可应用环孢素治疗。

##### 4、去甲基化药物

5、**联合化疗**: 对于脏器功能及一般情况良好的 MDS 患者,可考虑联合化疗,如蒽环类抗生素联合阿糖胞苷,预激化疗,或联合去甲基化药物,部分患者能获一段缓

解期。 MDS 化疗后因骨髓抑制期长,应注意加强支持治疗和预防感染措施。

6、异基因造血干细胞移植:为目前唯一有治愈 MDS 可能性的治疗。 高危患者,尤其是年轻、原始细胞增多和伴有预后不良染色体核型者首先应考虑是否移植;低危患者既往较少移植,药物治疗无效、输血依赖者,也可在祛铁治疗后考虑移植。

## 第八节

概述: MDS ,造血干细胞的克隆性疾病, 病态/无效造血

诊断: 症状: 贫血、感染( 20%死于感染)、血小板减少

全血细胞减少,一系减少少见,中性粒 $<1.8 \times 10^9/L$ ;骨髓明显活跃,骨小梁旁区和区间 3-5 个或更多呈簇状分布的原粒和早幼粒细胞

治疗: 支持治疗、促进造血雄激素、根治---干细胞移植

联合化疗骨髓抑制不首选。

## 第五章 血液系统疾病

缺铁: 血红蛋白红细胞 ↓ 骨髓活跃, 红系为主

再障: 全血细胞 ↑ 骨髓增生减低, 极度不活跃

急白: 白细胞 ↑ 红细胞血小板 ↓ 骨髓极度活跃, 原始细胞大于等于 30%

慢粒: 白细胞 ↑ 红细胞血小板 ↓ 骨髓有核细胞显著增多, 中、晚幼粒细胞为主

髓异: 全血细胞 ↓ 骨髓活跃以上, 1/3-1/2 明显活跃

紫癜: 血小板 ↓ 骨髓活跃, 巨核细胞成熟障碍, 幼稚巨核细胞增加

白减: 白细胞 ↓

## 第六章 内分泌与代谢疾病

### 第一节 甲状腺功能亢进症

#### 要点一 概述

甲状腺毒症是指循环血液中**甲状腺激素过多**，引起以神经、循环、消化等系统**兴奋性增高和代谢亢进**为主要表现的一组临床综合征。

**甲亢**是指甲状腺腺体本身产生**甲状腺激素过多**而引起甲状腺毒症，其病因主要是**弥漫性毒性甲状腺肿(Graves病/格雷夫斯病)**为最常见。

Graves病为器官特异性自身免疫病

甲状腺肿大特点：**弥漫性、对称性肿大**，可触及**震颤**，闻及**血管杂音**，为甲亢的特异性体征。

#### ●甲亢的诊断:

- 1、高代谢症状和体征;
- 2、甲状腺肿大;
- 3、血清 **TT3、FT3、TT4、FT4 增高, TSH 减低**。

具备以上 3 项诊断即可成立。

#### (一)甲状腺毒症表现

(1)**高代谢综合征**: 怕热多汗、皮肤潮湿、低热、多食善饥、体重锐减和疲乏无力;

(2)**精神神经系统**:神经过敏、多言好动、烦躁易怒、记忆力减退、手和眼睑震颤、腱反射亢进,甚至幻想、躁狂症或精神分裂症。

(3)**心血管系统**:心悸、气短、胸闷;**心动过速**;第一心音亢进，心尖区常有 2/6 级以下收缩期杂音，脉压增大，可见周围血管征，心脏肥大和心力衰竭,心律失常。

(4)**消化系统**:食欲亢进，稀便、排便次数增加。

(5)肌肉骨骼系统：肌无力和肌肉萎缩。

(二)甲状腺肿大：

**弥漫性、对称性肿大**，质地多柔软，无压痛，肿大的甲状腺随吞咽而上下移动。

甲状腺上下极**可触及震颤，闻及血管杂音**，为甲状腺功能亢进症的特异性体征。

(三)眼征：

1、单纯性(良性、非浸润性)**突眼**

单纯性突眼：轻度突眼

Stellwag 征(瞬目减少、睑裂增宽)

Graefe 征(双眼向下看时上眼睑不能随眼球下落)

Joffroy 征(向上看时前额皮肤不能皱起)

Mobius 征(两眼有近物时眼球聚合不良)。

2、浸润性(恶性)突眼两类：

浸润性突眼：

突眼度超过正常值上限 4mm，一般在 18mm 以上，

左右眼可不等(相差 > 3mm)。

严重者眼睑肿胀肥厚、闭合不全，结膜充血水肿，

角膜溃疡或全眼球炎，甚至失明。

(四)特殊表现

1、**甲状腺危象**：诱因：有感染、手术、创伤、精神刺激及放射性碘治疗等。

临床表现：**高热**( > 39°C )、**心率快**> 140 次/分、**烦躁不安**、**大汗淋漓**，甚至**昏迷**。

2、**淡漠型甲亢**

### 3、亚临床甲亢

4、甲状腺毒症性心脏病: 表现为**心力衰竭**, 分为两种类型:①心动过速和心脏排出量增加导致的心力衰竭,主要发生在年轻甲亢患者, 心力衰竭非心脏泵衰竭所致,而是由于心脏高排出量后失代偿引起, 称为"**高排出量型心力衰竭**", 常随甲亢控制, 心功能恢复。②诱发和加重已有的或潜在的缺血性心脏病发生的心力衰竭, 房颤是影响心脏功能的因素之一, 多发生于老年患者, 常发生心脏泵衰竭。

### 要点四 实验室检查

- 1、血清甲状腺激素测定:①TT3 和 TT4②FT3 和 FT4 :是**诊断甲亢的首选指标**。
- 2、**TSH (促甲状腺激素)**测定:是反映甲状腺功能最敏感的指标, 减少, 尤其对亚临床型甲亢和甲减的诊断具有更重要意义。
- 3、**甲状腺摄 131 碘率**: **增高**且曲线**高峰前移**。碘是合成甲状腺激素重要原料。

### 要点五 诊断

- 高代谢症状和体征;
- 甲状腺肿大;
- 血清 TT3、FT3、TT4、FT4 增高, TSH 减低。
- 具备以上 3 项诊断即可成立。

### 要点五 鉴别诊断

1、**亚急性甲状腺炎**:发病与病毒感染有关。多有发热, 短期内甲状腺肿大,**触之坚硬而疼痛**。白细胞正常或升高, 血沉增高, 摄碘率下降, TGAb, TPOAb 正常或轻度升高。

2、**慢性淋巴细胞性甲状腺炎**: 发病与自身免疫有关。多见于中年女性, 甲状腺弥漫肿大, 尤其是峡部肿大更为明显, 质较坚实。TGAb、TPOAb 阳性且滴度



较高。B超检查显示甲状腺内部不均匀低密度回声,核素扫描显示甲状腺功能减低,甲状腺细针穿刺可见成堆淋巴细胞。本病常可逐渐发展成甲减。

## 要点七 治疗与预防

### 2、甲亢治疗

(1)抗甲状腺药物:有硫脲类(如丙硫氧嘧啶)和咪唑类(如甲巯咪唑和卡比马唑)两类药物。不良反应有粒细胞减少、药疹和中毒性肝病。开始治疗前必须进行血液检查。(首选)不良反应有粒细胞减少、药疹和中毒性肝病。

(2)碘放射 131 治疗:临床治愈率高,复发率低,并发症为甲减

(3)手术治疗

### (二)甲状腺危象治疗

1、消除诱因; 2、抑制 TH 合成,使用大量抗甲状腺药物,首选丙硫氧嘧啶抑制 TH 释放,使用抗甲状腺药物、复方碘溶液和碘化钠; 3、迅速阻滞儿茶酚胺释放,降低周围组织对甲状腺激素的反应性,如美托洛尔; 4、肾上腺糖皮质激素,常用氢化考的松; 5、对症治疗,如降温、镇静、保护脏器功能、防治感染等; 6、其他,如血液透析、腹膜透析或血浆置换等。

## 第七节 甲状腺功能亢进要点

病因: 格雷夫斯病(Graves)

诊断: 症状: 兴奋躁动、怕热、多汗、乏力、消瘦、多便、心悸、手抖(代谢亢进、过激); 体征: 眼征、甲状腺弥漫性对称肿大、震颤及杂音、压差增大;

实验室: 特异一甲功 T3T4、 FT3FT4(FT3), TSH(最敏感)

并发: 甲状腺危象

鉴别

治疗: 首选甲状腺药物: PTU、MMI (可引起粒细胞减少)

放射碘 131 ,手术(均易甲减)

甲状腺危象: 碘剂: 复方碘溶液、PTU 等

## 第二节 甲状腺功能减退症

### 要点一 概述

甲状腺功能减退症(简称甲减), 是由于甲状腺结构和功能异常, 导致**甲状腺激素分泌及合成减少**, 或发生甲状腺激素抵抗, 引起全身代谢减低的临床综合征。临床以全身低代谢表现, 以及**血清低 T4、低 T3 和高 TSH** 表现为主。主要病理改变为黏多糖在组织和皮肤堆积, 呈**黏液性水肿**。

### 要点三 临床表现

**典型症状:** 怕冷、少汗、乏力、手足肿胀感嗜睡、记忆力减退、关节疼痛、体重增加、便秘、女性月经紊乱或月经过多、不孕等。

**典型体征:** 面色苍白、表情**呆滞**、反应**迟钝**、声音嘶哑、听力障碍、颜面及眼睑水肿、唇厚、舌大常有齿痕(甲减面容), 皮肤干燥、粗糙, 皮温低, 毛发稀疏干燥, 常有水肿, 脉率缓慢, 跟腱反射时间延长。

### 要点四 实验室检查

1、甲状腺功能检查: 原发性甲减: **血清 TSH 增高**, 血清总 T4(TT4), 游离 T4(FT4) **均降低**

2、自身抗体检查: **甲状腺过氧化物酶抗体(TPOAb)**和**甲状腺球蛋白抗体(TgAb)**是**诊断自身免疫性甲状腺炎**的主要指标, **提示甲状腺细胞已经发生损伤**。

### 要点五 诊断

有甲减的症状和体征, **血清 TSH 增高, TT4-FT4 均降低**, 即可诊断原发性甲减。

## 要点七 治疗与预防

1、治疗目标: 临床症状和体征缓解, 生活质量改善。血清 TSH、TT4, FT<sub>4</sub>逐渐恢复到正常范围。

2、药物治疗: 主要措施为**甲状腺素**补充或替代治疗。**左甲状腺素(L-T4)**是目前最常用的药物, L-T4 可在体内转换为 T3。心病病史的患者, 起始剂量宜小, 调整剂量宜慢, 防治诱发和加重心脏病。宜饭前服用, 与其他药物的服用**间隔时间应超过 4 小时**。

3、亚临床甲减的治疗。

4、黏液性水肿昏迷的治疗: **黏液性水肿昏迷**是一种罕见的危及生命的重症, 临床表现为嗜睡、精神异常、木僵, 查体可见皮肤苍白、低体温、心动过缓, 严重者出现呼吸衰竭和心力衰竭。黏液性水肿昏迷预后差, 病死率高。主要治疗措施包括:

(1)去除或治疗诱因: 发病诱因中感染约占 35%, 故应积极控制感染, **禁用镇静、麻醉剂**以免加重中枢抑制等。

(2)补充甲状腺激素: 立即静脉注射 L-T4 300~ 400ug 继之静脉滴注 L-T4 50 ~ 100ug/d, 直至患者意识恢复后改为口服给药。经治疗如症状无改善, 尽早改用 T3 静脉注射。

## 第二节 甲状腺功能减退症

概述: **分泌及合成减少/甲状腺激素抵抗, 代谢减低, 黏液性水肿**

病因: **原发(最多见) -- 自身免疫(最常见), 甲状腺手术, 131 碘放射治疗**

继发---垂体外照射、垂体大腺瘤、颅咽管瘤、产后大出血

诊断: 症状: **代谢率减低, 交感神经兴奋性下降**

体征: **呆滞、迟钝**, 颜面及眼睑水肿、唇厚、舌大

实验室: **TSH 增高, T4、FT4 减低, T3 不作为诊断指标**

治疗: **左甲状腺素(L-T4)**

黏液性水肿昏迷, 禁用镇静、麻醉剂

### 第三节 糖尿病

#### 要点一 概述

糖尿病是一组由于胰岛素分泌和(或)作用缺陷所引起的, 以慢性血葡萄糖(血糖)水平增高为特征的代谢性疾病。

- 典型症状: 为“**三多一少**”, 即多尿、多饮、多食和体重减轻
- 分类(4类) 1型, 2型, 其他特殊类型, 妊娠期糖尿病(GDM)
- 1999年WHO糖尿病标准

| 诊断类型         | 血糖mmol/L (mg/dl)                                       |
|--------------|--|
| 糖尿病 (DM)     | FPG $\geq$ 7 (126), 或者OGTT 2hPG或随机血糖 $\geq$ 11.1 (200) |
| 空腹血糖受损 (IFG) | FPG 6.1~7 (110~126), 且OGTT 2hPG $<$ 7.8 (140)          |
| 糖耐量减低 (IGT)  | FPG $<$ 7 (126), 且OGTT 2hPG 7.8~11.1 (140~200)         |

#### 2、慢性并发症

(1)**大血管病变**: **动脉**粥样硬化的患病率较高, 发病年龄较小, 病情进展较快。动脉粥样硬化主要侵犯主动脉、冠状动脉、脑动脉、肾动脉和肢体外周动脉等, 引起冠心病、缺血性或出血性**脑血管病**、肾动脉硬化、肢体动脉硬化等。

(2)**微血管病变**: 微血管是指微小动脉和微小静脉之间、管腔直径在100 $\mu$ m以下的毛细血管及微血管网。微血管病变是糖尿病的特异性并发症。①**糖尿病肾病**:



常见于病史超过 10 年的患者,是 T1DM 患者的主要死亡原因。在 T2DM 其严重性仅次于心脑血管病。②糖尿病性视网膜病变:糖尿病病程超过 10 年,大部分患者合并程度不等的视网膜病变,是失明的主要原因之一。③其他:心脏微血管病变和心肌代谢紊乱可引起心肌广泛灶性坏死,称为糖尿病心肌病,可诱发心力衰竭、心律失常、心源性休克和猝死。

(3)神经系统并发症:可累及神经系统任何一部分。①中枢神经系统并发症:伴随严重糖尿病酮症酸中毒、高血糖高渗状态或低血糖症出现的神志改变,缺血性脑卒中,脑老化加速及老年性痴呆等。②周围神经病变:最常见,通常为对称性,下肢较上肢严重,病情进展缓慢。先出现肢端感觉异常,可伴痛觉过敏、疼痛,后期可有运动神经受累,出现肌力减弱甚至肌萎缩和瘫痪。③自主神经病变:较常见,并可较早出现,影响胃肠、心血管、泌尿生殖系统功能。

(4)糖尿病足:与下肢远端神经异常和不同程度周围血管病变相关,出现足部溃疡、感染和(或)深层组织破坏。

(5)其他:糖尿病还可引起视网膜黄斑病、白内障、青光眼、屈光改变、虹膜睫状体病变等其他眼部并发症。皮肤病变也常见。

#### 要点四 实验室检查及其他检查

- 1、尿糖测定尿糖阳性,为诊断的重要线索,但非诊断依据。
- 2、血糖测定是诊断的主要依据,空腹  $> 7\text{mmol/L}$  餐后 2 小时血糖  $> 11.1\text{mmol/L}$ 。
- 3、口服葡萄糖耐量试验(OGTT):当血糖高于正常范围而又未达到糖尿病诊断标准,须在清晨空腹做 OGTT。
- 4、糖化血红蛋白测定

#### (二)胰岛功能检测



## 1、胰岛素释放试验

## 2、C肽释放试验

### 要点七 治疗

目前糖尿病尚不能根治，但可控制，需终身治疗

主要**饮食治疗**，是各型糖尿病的基础治疗。**运动治疗**作为项长期基本措施。

#### (1)促胰岛素分泌剂

1)**磺脲类**：刺激胰岛 B 细胞分泌胰岛素，主要不良反应为**低血糖**反应。主要有**格列本脲**、**格列吡嗪**，**适用于瘦人**。

2)**格列奈类**：快速作用的胰岛素促分泌剂，可改善早相胰岛素分泌，**降血糖作用快而短**，主要用于控制**餐后高血糖**。较适合于 T2DM 早期餐后高血糖阶段或以餐后高血糖为主的老年患者。可单独使用或与**二甲双胍**、**胰岛素增敏剂**等联合使用。禁忌证与 SUs 相同。常用**瑞格列奈**或**那格列奈**。

#### 口服降糖药物治疗

(2)**双胍类**：减少肝糖异生和肝糖输出，增加肌肉等外周组织对葡萄糖的摄取和利用，调节血脂，单独应用不引起低血糖反应。适用于**肥胖患者**，主要不良反应是**乳酸中毒**。

(3) **α-葡萄糖苷酶抑制剂**：**延缓葡萄糖和果糖在小肠的吸收，降低餐后血糖**。

主要有**阿卡波糖**，适合餐后高血糖患者。**应在进食第一口食物后服用**。副作用：**腹胀、排气增多或腹泻**

(4) **噻唑烷酮类(格列酮类)**：为胰岛素增敏剂，能明显减轻胰岛素抵抗，主要刺激外周组织的葡萄糖代谢，降低血糖，改善血脂异常，对心血管系统和肾脏有潜在的保护作用。常用**罗格列酮**或**吡格列酮**口服。不宜用于 T1DM、孕妇、哺乳期

妇女和儿童。主要不良反应为水肿、体重增加,单独应用不引起低血糖。

### 胰岛素治疗

(1)适应证①1型糖尿病。②2型糖尿病经饮食、运动和口服降糖药治疗未获得良好控制。③糖尿病酮症酸中毒、高渗性昏迷和乳酸性酸中毒伴高血糖时。④各种严重的糖尿病急性或慢性并发症。⑤手术、妊娠和分娩。⑥2型糖尿病P细胞功能明显减退者。⑦某些特殊类型糖尿病。目前主张2型糖尿病患者早期使用胰岛素,以保护B细胞功能。

(2)不良反应:低血糖反应做常见,其他有过敏反应。

### 第三节 糖尿病

分型:1型糖尿病(绝对缺乏)2型糖尿病(相对缺乏,抵抗,易遗传)

诊断:症状:三多-少;实验室:空腹血糖大于等于7mmol/L,尿糖只参考 OGTT 大于11.1mmol/L,糖化血红蛋白

急发:最常重要一酮症酸中毒(烂苹果)高渗性非酮症昏迷(糖高酮正常)

慢并:大血管(动脉)-心脑血管(2型糖尿病主要死因)

微血管(毛细)-糖尿病肾病(1型主要死因),视网膜

治疗:基础饮食锻炼,药物首选降糖药,最后胰岛素

促分泌-磺脲类,格列奈类

首双胍类一适用肥胖,副一乳酸中毒、胃肠道(不依赖胰岛素)

磺脲类一适用瘦,副一低血糖胰岛素一用于降糖药无效,副一休克(低血糖过敏)

### 第四节 糖尿病酮症酸中毒

#### 要点一 概述

糖尿病酮症酸中毒(DKA)是由于糖尿病患者发生胰岛素重度缺乏及升糖激素异

常升高,引起糖、脂肪、蛋白质代谢紊乱,出现以高血糖、酮症、代谢性酸中毒和脱水为主要表现的严重急性并发症,为最常见的糖尿病急症。

## 要点二 病因

本症多发生在1型糖尿病患者自发倾向,2型糖尿病在一定诱因作用下也可以发生。

## 要点三 临床表现

酮症早期表现为“三多一少”症状加重,伴有明显疲倦等状态。酸中毒时出现食欲减退,恶心,呕吐,呼气有烂苹果气味。后期尿少,失水,眼眶下陷,皮肤黏膜干燥,血压下降,心率增快,四肢厥冷。晚期伴有不同程度意识障碍,反射迟钝,消失,甚至昏迷。

## 要点二 治疗与预防

### (二)救治措施

1、静脉补液:补液是治疗的关键环节。首先补充0.9%氯化钠注射液开始时输液速度较快,在1~2小时内输入0.9%氯化钠注射液1000~2000mL。老年患者及原有心、肾疾病的患者,补液过程中应严密监测心肾功能,一般每4~6小时输液1000mL。24小时输液量应包括已失水量和部分继续失水量,一般为4000~6000mL,严重失水者可达6000~8000mL。当血糖下降至13.9mmol/L时可开始应用含糖的液体如5%葡萄糖注射液,并按每2~4g葡萄糖加入1U短效胰岛素比例应用胰岛素。

2、应用胰岛素:目前采用持续小剂量(短效)胰岛素治疗方案,即每小时每千克体重给予0.1U胰岛素,有休克和(或)严重酸中毒以及昏迷的重症患者,可静脉注射首次负荷剂量胰岛素10~20U。血糖下降速度一般以每小时降低3.9~6.1

mmol/L 为宜, 每 1~2 小时复查血糖,及时调节输液中胰岛素的比例, 病情稳定后过渡到胰岛素常规皮下注射。

### 3、纠正电解质及酸碱平衡失调

(1)常用 5%碳酸氢钠注射液,不宜过快、过多。

(2)纠正低血钾: 伴有不同程度失钾。

## 第四节 糖尿病酮症酸中毒

概述: 最常见的糖尿病急症, 脂肪分解增加

病因: 1 型糖尿病(自发倾向)诱因-感染、胰岛素或饮食不当

诊断: 三多一少症状加重(早期), 烂苹果味(中毒), 休克昏迷(晚期)

实验室尿糖、尿糖呈强阳性,血钾早期升高, 治疗后迅速下降

治疗: 首要补液(体重 10%)

持续小剂量, 每小时每千克 0.1u, 休克/昏迷 10-20U

尿量 < 30ml/h, 不可补钾

## 第五节 血脂异常

### 要点三 临床表现

血脂异常主要表现为黄色瘤、早发性角膜环以及脂血症眼底改变, 以黄色瘤较为常见。黄色瘤最常见于眼睑周围, 是一种局限性皮肤隆起, 可为黄色、橘黄色或棕红色, 多呈结节、斑块或丘疹状, 质地般柔软。严重的高胆固醇血症有时可出现游走性多关节炎。

### 要点七 治疗与预防

#### (三)药物治疗

##### 1、主要降低胆固醇的药物

(1)他汀类: 是目前首选的降胆固醇药物。

## 2、主要降低甘油三酯的药物

(1)贝特类: 用于高甘油三酯血症和以甘油三酯升高为主的混合性高脂血症。

### 第五节 血脂异常

概述: 高胆固醇与动脉粥样硬化关系最密切

诊断: 症状-**黄色瘤** 检查: 血脂四项

分类: 高胆固醇(Ⅱ) 6.2) 高甘油三酯(>2.3)

混合型( TC、TG 都高); 低-高密度脂蛋白血症

治疗: 生活干预为基础,每天胆固醇摄入量小于 300mg, 首选他汀类

贝特类: 肝肾功能不全患者禁用

### 第六节 高尿酸血症与痛风

#### 要点一 概述

**高尿酸血症(HUA)**是由于**嘌呤代谢障碍**,尿酸生成过多或/和尿酸排泄减少引起血尿酸水平超过 **420umol/L** 的代谢性疾病。约 5%~ 15%高尿酸血症患者发展为痛风。痛风是由于尿酸盐沉积所致的异质性疾病,可并发急性和慢性**痛风性关节炎**、**痛风石**、**痛风性肾病**,严重者出现关节破坏、肾功能损伤,常伴发血脂异常、高血压病、糖尿病及动脉硬化症等。

#### 要点二 病因

##### 1、高尿酸血症

(1)尿酸生成增多:**尿酸是嘌呤代谢的终产物**,可由体内核酸或其他小分子分解产生(内源性占 80%),也可由富含嘌呤或核蛋白的食物分解产生(外源性占 20%)。

##### 食源性高尿酸血



症与食物中嘌呤的含量有关，富含嘌呤的食物如**动物肝脏**、**凤尾鱼**等进食过多，可导致尿酸生成增多；白血病、横纹肌溶解、细胞毒药物化疗后等可导致嘌呤代谢增强；剧烈运动后、癫痫持续状态、急性心肌梗死等由于肌细胞 ATP 分解加速，也可导致大量嘌呤生成引起高尿酸血症。

(2)尿酸排泄减少：成人每日产生尿酸约 700mg,约 2/3 经肾脏排泄,约 1/3 经肠道排泄，**绝大多数高尿酸血症**患者存在肾脏**尿酸排泄减少**，其中肾小球滤过率降低是主要原因。

## 2、痛风

(1)高尿酸血症：约 5%-15%高尿酸血症患者发展为痛风。

(2)遗传因素遗传因素与环境因素共同导致痛风，主要机制是尿酸排泄障碍。

(3)其他某些疾病如肾脏疾病、恶性肿瘤化疗、长期应用某些药物等，可引发痛风。

## (二)分类

1、高尿酸血症临床上分为原发性和继发性两类。

(1)原发性高尿酸症：多由**先天性嘌呤**代谢障碍和/或尿酸排泄减少所致。

(2)继发性高尿酸症：继发于其他疾病，如血液病、肾功能不全、使用某些药物或肿瘤放化疗等。

2、痛风，痛风根据有无病因及病因特点，分为原发性、继发性与特发性。

(1)原发性痛风：**为先天性**，由遗传因素与环境因素共同致病,具有家族遗传易感性。

(2)继发性痛风：由某些原发病作用或药物导致的痛风,见于肾脏疾病、恶性肿瘤化疗或放疗等。

(3)特发性痛风: 部分痛风患者无明显原因, 称为特发性痛风。

### 考点三 临床表现

#### 2、急性发作期及间歇期:

常因高蛋白高嘌呤饮食、饮酒、劳累、感染、创伤等诱因诱发,表现为**急性关节炎**, 多是**首发症状**。起病急骤, 多在**午夜剧痛而惊醒**,呈**刀割样**。单侧**第一跖趾关节疼痛最常见**, 其余依次为足底、踝、足跟、膝、腕、指和肘关节。受累关节局部红肿、热痛,压痛明显, 功能受限。初发时多为单个关节, 后累及多关节。发作多于数天或两周内自行缓解。部分患者可有发热、寒战等全身症状,可伴有白细胞、C 反应蛋白升高, 红细胞沉降率增加。

3、痛风石: **痛风石**是痛风的**特征性**表现, 典型部位在**耳廓**,也常见于反复发作的关节周围, 以及尺骨鹰嘴、滑车和跟腱内。外观为隆起的大小不一的黄白色赘生物, 初起质软, 表面菲薄, 破溃后排出白色粉状或糊状物, 并可形成瘘管。可致关节僵硬, 活动受限和畸形。

4、肾脏病变: 表现为**痛风性肾病**及尿酸性肾石病、急性肾衰等。由尿酸盐在肾间质组织沉积所致,起病隐匿, 临床表现为轻度腰酸痛、夜尿增多、蛋白尿、血尿, 进而发生高血压、肾功能不全等。约 10%-25%患者有尿酸结石, 可无症状或出现肾绞痛、血尿等。大量尿酸盐结晶阻塞肾小管, 患者可出现少尿甚至无尿, 严重者进展为急性肾损伤。

5、眼部病变: 有睑缘炎、眼睑皮下组织痛风石等

### 考点四 实验室检查及其他检查

1、**血尿酸测定**: 超过 420umol/L 为高尿酸血症。

3、**X 线检查**: 典型的表现为骨质穿凿样或虫蚀样缺损。

## 考点五 诊断

- 1、**高尿酸血症**: 日常嘌呤饮食状态下, 非同日 2 次空腹血尿酸水平超过 420 $\mu\text{mol/L}$ ,即可诊断。
- 2、**痛风**: 在高尿酸血症基础上,出现特征性关节炎表现,尿路结石,或肾绞痛发作,即应考虑痛风,如在滑囊液及痛风石中找到尿酸盐结晶即可确诊。

## 要点七 治疗与预防

### 1、高尿酸血症的治疗

(1)非药物治疗: 进行健康教育, 鼓励并督促患者改变生活方式和饮食习惯,是治疗高尿酸血症的基础, 包括:①限酒戒烟;②低嘌呤饮食, 减少嘌呤含量高的食物如虾、蟹、贝类、沙丁鱼、动物内脏、肉类、啤酒等的摄入;③避免剧烈运动;④避免富含果糖的饮料;⑤保证每日的饮水量及排尿量,每日饮纯水 2000mL 以上;⑥恢复体重至个体化标准体重范围并保持;⑦增加新鲜蔬菜的摄入比例;⑧生活规律,有规律性地进行有氧运动。

### 2、药物治疗

(1)促尿酸**排泄药**: 通过抑制近曲肾小管对尿酸的重吸收而促进尿酸排泄, 急性尿酸性肾病禁用。在用药治疗初期饮水量不得少于 1500~ 2000ml/d,并同时服用碳酸氢钠片 3~6g/d。常用药物有**苯溴马隆**, 早餐后服用, 不良反应少见, 有胃肠不适、腹泻、皮疹等。

(2)**抑制尿酸生成药物**: ①**别嘌醇**:抑制黄嘌呤氧化酶,减少尿酸生成, 肾功能不全者减量使用。不良反应有胃肠道症状、皮疹、肝功能损害等。②**非布司他**:适用于痛风患者的长期治疗, 不推荐用于无临床症状的高尿酸血症,轻、中度肾功能不全的患者无需调整剂量。常见不良反应有肝功能异常、恶心、关节痛、皮疹等。

(3)碱性药物:通过碱化尿液,减少尿酸盐结晶的形成,常用碳酸氢钠片口服,长期大量使用可导致代谢性碱中毒。

## 2、痛风的治疗

1、非药物治疗同高尿酸血症的非药物治疗。

2、药物治疗:(1)急性发作期的治疗尽早(24h以内)使用非甾体消炎药、秋水仙碱和糖皮质激素可有效抗炎镇痛。急性发作期不宜进行降尿酸治疗,但已服用降尿酸药物者也不需停用。①非甾体消炎药:常用吲哚美辛,每次50mg,每天3~4次,症状缓解后可减量,5~7天后停用。也可使用双氯芬酸、布洛芬等。常见不良反应有消化道溃疡及出血,有症状患者可服用PPI药物加以预防。②秋水仙碱:首次剂量1mg,随后1.5~1.8mg/d分次口服,直到症状缓解,24小时总量不超过6~8mg。不良反应主要为严重的胃肠道反应,也可引起骨髓抑制、肝细胞损害、过敏等,肾功能不全者减量使用。③糖皮质激素:非甾体消炎药和秋水仙碱治疗无效或不耐受者,以及肾功能不全的患者,可考虑短期单用常规剂量的糖皮质激素,如泼尼松等。

(2)发作间歇期和慢性期的治疗:在急性发作缓解2周后,从小剂量开始应用降尿酸药,逐渐加量,根据血尿酸的目标水平调整至最小有效剂量并长期甚至终身维持。应将患者血尿酸水平稳定控制在360umol/L以下。单一药物疗效不好、血尿酸升高明显、痛风石大量形成时可合用两类降尿酸药物。

## 第六节 高尿酸血症与痛风

病因:尿酸排泄减少(主要),生成增多;原发—先天遗传,继发—疾病、药物

高尿酸血症:嘌呤代谢障碍

痛风:关节炎(急性期首发症状)、痛风石(特征/慢性期)、肾脏病变首选检查血尿



酸, X线检查骨质穿凿或虫蚀样缺损

治疗: 生活管控为基础

降尿酸: 排泄药—苯溴马隆(服药饮水、碱化尿液)

抑制尿酸生—别嘌呤、非布司他

急性发作:非甾体抗炎药(吲哚美辛等)、秋水仙碱, 不可降尿酸

## 第七章 结缔组织病

### 第一节 类风湿关节炎

对称性多关节炎为主要表现的自身免疫性疾病,多发生于中年女性,男女比 1:3

•晨僵: 最常见。

•疼痛: 最早的表现。

•基本病理改变: 滑膜炎

最常出现的部位: 为腕、掌指关节, 近端指间关节, 其次是趾、膝、踝、肘、肩等关节。多呈对称性、持续性。

关节畸形: 常见的有手指关节的尺侧偏斜、鹅颈样畸形、纽扣花畸形

•关节功能障碍: 分为 4 级:

|       |                       |
|-------|-----------------------|
| I 级   | 能照常进行日常生活和工作          |
| II 级  | 能生活自理, 并参加一定工作, 但活动受限 |
| III 级 | 仅能生活自理, 不能参加工作和其他活动   |
| IV 级  | 生活不能自理                |

### 实验室检查

自身抗体:

(1)类风湿因子(RF);



(2)抗角蛋白抗体谱: 抗角蛋白抗体(AKA)、  
抗核周因子( APF )、抗环瓜氨酸肽抗体( CCP )。

### 关节影像学检查

(1) X 线摄片: 首选双手指及腕关节摄片检查,骨损害的  
X 线表现分为 4 期:

|       |                             |
|-------|-----------------------------|
| I 期   | 可见关节周围软组织肿胀或关节端骨质疏松         |
| II 期  | 可见关节间隙狭窄                    |
| III 期 | 可见关节面出现虫蚀样破坏                |
| IV 期  | 可见关节脱位或半脱位或关节强直（纤维性强直或骨性强直） |

(2) CT 和 MRI

5.关节滑液检查: 滑液增多,微混浊,黏稠度降低,呈炎性特点,滑液中白细胞升高。  
6.关节镜及针刺活检:关节镜对诊断及治疗均有价值(针刺活检操作简单、创伤小)

### 治疗

1.一般治疗。

2.药物治疗。

(1)**非甾体抗炎药**: 有改善关节炎症状,但不能控制病情,常用**塞来昔布**、布洛芬、萘普生和双氯芬酸。

(2)改善病情的**抗风湿药**及免疫抑制剂:常用**甲氨蝶呤**、柳氮磺吡啶、来氟米特、抗疟药(如氯喹、羟氯喹)、青霉胺、金制剂和环孢素 A 等。

(3)**糖皮质激素**: 在治疗过程中,应补充钙剂和维生素 D。

(4)植物药制剂: 有雷公藤多苷、白芍总苷和青藤碱等。

(5)生物制剂: TNF- $\alpha$ 拮抗剂、IL-1和IL-6拮抗剂、抗CD20单抗以及T细胞共刺激信号抑制剂等。

3.外科治疗。

### 第一节 类风湿关节炎

病因: 自身免疫病---感染后免疫反应

诊断: 分级: 1 不受限 2 部分工作 3 无法工作 4 不能自理

症状: 小关节对称性持续性疼痛(最早), 特异晨僵, 类风湿结节, 可有畸形, 活动期肿胀。关节外类风湿结节常见(活动期指标), 关节外表现肝肾, 少见

实验室: 首选类风湿因子( ) 特异性差, X线(手指、腕)

治疗: 首选非甾体抗炎药(症状)/甲氨蝶呤(延缓)

糖皮质激素(最迅速, 上述无效使用) 限制活动--手术

风湿: 溶血性链球菌后遗症, 大关节, 对称性, 游走性疼痛, 不致畸, 可用青霉素



金英杰医学  
JINYINGJIE.COM

医学培训知名品牌  
致力于建立完整的医学服务产业链



金鹰直播课



王牌直播课



王牌联盟班



上课搜索

医学优选,金英杰教育

全国免费咨询热线: 400-900-9392 客服及投诉电话: 400-606-1615

地址: 北京市海淀区学清路甲30号金码大厦19层22层



中医金鹰



中医王牌重读



中医王牌退费



课表公众号



中西医金鹰



中西医王牌重读



中西医王牌退费