

全国科学技术名词审定委员会

征求意见稿

# 风湿免疫病学名词

2025

医学名词审定委员会

风湿免疫病学名词审定分委员会

征求意见时间  
2025年4月10日-7月10日

## 内 容 简 介

本次公开征求意见的风湿免疫病学名词内容包括：总论、常见风湿免疫病等 2 部分，共 1039 条。



# 全国科学技术名词审定委员会

## 第八届委员会委员名单

顾问:路甬祥 许嘉璐 韩启德 白春礼

主任:侯建国

副主任:龙 腾 田学军 高培勇 邓秀新 韩 宇 裴亚军

常委(以姓名笔画为序):

王 辰 田立新 刘兴平 刘细文 孙苏川 张 军 张怀海  
张凌浩 陈发虎 胡华强 种 康 徐长兴 高 松 黄文涛  
黄灿宏 黄璐琦 梅 宏 雷筱云

委员(以姓名笔画为序):

丁水汀 于 君 万 荣 王 锋 王丹卉 王文博 王立军  
王同军 王会军 王旭东 王建祥 王树声 王家臣 支志明  
尤启冬 方向晨 石 楠 卢大儒 叶嘉安 付彦荣 包为民  
朱 兰 刘 青 刘运全 刘连安 刘春平 刘剑君 刘峰松  
闫慧龙 安小米 孙宝国 李小娟 李明安 李学军 李晓东  
李爱仙 杨汉春 杨建宇 杨瑞馥 杨德森 豆格才让  
肖 川 吴文良 吴立新 吴志良 余桂林 沙爱民 张 卫  
张延川 张志强 张伯江 陈云龙 陈光金 陈星灿 邵瑞太  
欧阳颀 周卫华 周仲岛 周向宇 郑 威 宗成庆 项昌乐  
赵永恒 赵宇亮 赵国春 柳卫平 段 勇 信 君 侯增谦  
须成忠 施小明 姜安利 姜志宏 秦 川 敖 然 莫纪宏  
原遵东 徐国裕 徐宗本 高树基 黄 如 黄友义 黄清华  
梅旭荣 曹 彬 曹顺成 章文俊 蒋剑春 韩 震 傅爱兰  
舒印彪 樊 嘉 樊瑜波 燕 琴 魏 勇 魏向清 魏辅文

## 第四届医学名词审定委员会委员名单

主任：陈 竺

副主任：饶克勤 刘德培 贺福初 郑树森 王 宇 罗 玲

委员（以姓名笔画为序）：

于 欣 王 辰 王永明 王汝宽 李兆申 杨伟炎

沈 悌 张玉森 陈 杰 屈婉莹 胡仪吉 徐建国

曾正陪 照日格图 魏丽惠

秘书长：张玉森（兼）



## 风湿免疫病学名词审定分委员会委员名单

主任：吴东海 郝秀原

委员(以姓名笔画为序)：

伍沪生 朱平 刘毅 吴华香 肖卫国 毕黎琦

苏茵 李兴福 李彩凤 李向培 姜泉 张烜

张志毅 张俊梅 杨程德 杨念生 陈进伟 邹和建

徐建华 徐沪济 郭利劭 黄慈波 古洁若 胡绍先

鲍春德 左晓霞

秘书：邵苗 孙兴



# 风湿免疫病学名词编写委员会委员名单

主 编：栗占国 赵 岩

副主编：王国春 穆 荣

委 员（以姓名笔画为序）：

方勇飞 冯学兵 冯婉玉 方勇飞 刘升云 刘湘源

卢 昕 厉小梅 向 阳 朱 剑 刘 娟 沈 南

张纪岩 张卓莉 李小霞 李 娟 李 洋 李玉慧

李振彬 李 萍 李胜光 林 进 杨婷婷 赵 铖

赵 毅 郑文洁 戚务芳 钟 雪 陈 盛 陈进伟

姜林娣 罗 莉 戴 冽 庞丽霞 温鸿雁 贾 园

贾俊峰 梅轶芳 石桂秀 王庆文 王吉波 徐 健

蒋争凡 薛 静 程永静 武丽君 魏 蔚 董凌莉

秘 书：李玉慧 金月波 李 菁

# 前 言

风湿免疫病学是现代医学的重要组成部分，作为研究自身免疫疾病及相关免疫机制的学科，它在过去几十年中发展迅速，紧密结合基础科学、临床实践和前沿技术，不断拓展研究领域和技术应用，展现出蓬勃的生命力。近年来，风湿免疫病学与分子生物学、遗传学、免疫学、计算科学及人工智能等多个前沿学科交叉融合，不断涌现出新的研究成果与诊疗方法，成为医学领域的热点之一。这些突破不仅加深了对疾病本质的理解，也为风湿免疫相关疾病的早期诊断、靶向治疗和预后管理提供了更加科学的依据。

中华医学会风湿免疫病学分会受全国科学技术名词审定委员会和中华医学名词审定委员会的委托，组织国内近百位专家和学者，成立了风湿免疫病学名词编写委员会和审定委员会。自2020年底启动名词收集与注释工作后，经过3次线下审定会议和1次线上讨论会，并依照全国科技名词委程序进行查重，最终汇总修改后经国家名词委共同审定形成终审稿，历时三年多完成了《风湿免疫病学名词》的编撰工作，经全国科技名词委审核通过，正式发布。本次名词编撰涵盖了疾病名称、诊断技术、治疗方法及基础研究领域的相关术语，系统整理了风湿免疫病学领域的重要概念与术语，共收录名词1039条，具有一定开创性。

《风湿免疫病学名词》的发布为国内外学术交流提供了统一、规范的术语，填补了相关领域的空白。该书的完成离不开全国科技名词委、中华医学会和各位参与专家的支持与努力。在此，谨向所有专家学者表示由衷的感谢！特别是许多临床工作繁忙的专家，在日常诊疗和科研任务之余，仍以高度的责任心和严谨的学术态度参与其中，充分体现了风湿免疫学界的职业素养和奉献精神。

科学技术名词的审定是一项复杂、科学性强且需要不断改进的系统工程。本书的编撰过程涉及名词的收集、取舍、中文定名及释义的准确性与可读性等环节，这些环节中不可避免地存在不同意见和争议。此外，由于学科快速发展及交叉领域的不断拓展，本书的出版仅是风湿免疫病学名词审定工作的一个开端。编者虽已尽最大努力，但书中难免存在不足之处，殷切希望学界同仁提出宝贵意见，以求不断充实、改进和提高，共同推动风湿免疫病学名词的规范化和科学发展。

风湿免疫病学名词审定分委员会  
2024年12月

# 编排说明

- 一、本书征求意见稿是风湿免疫病学名词，共 1039 条，每条名词均给出了定义或注释。
- 二、全书分 2 部分：总论、常见风湿免疫病。
- 三、正文按汉文名所属学科的相关概念体系排列。汉文名后给出了与该词概念相对应的英文名。
- 四、每个汉文名都附有相应的定义或注释。定义一般只给出其基本内涵，注释则扼要说明其特点。当一个汉文名有不同的概念时，则用(1)、(2)等表示。
- 五、一个汉文名对应几个英文同义词时，英文词之间用“;”分开。
- 六、凡英文词的首字母大、小写均可时，一律小写；英文除必须用复数者，一般用单数形式。
- 七、“[ ]”中的字为可省略的部分。
- 八、主要异名和释文中的条目用楷体表示。“全称”“简称”是与正名等效使用的名词；“又称”为非推荐名，只在一定范围内使用；“俗称”为非学术用语；“曾称”为被淘汰的旧名。
- 九、正文后所附的英汉索引按英文字母顺序排列；汉英索引按汉语拼音顺序排列。所示号码为该词在正文中的序码。索引中带“\*”者为规范名的异名或在释文中出现的条目。

# 目 录

1 总论.....	1
1.1 基本概念.....	1
1.2 解剖和组织学.....	1
1.2.1 基本组织.....	1
1.2.2 关节与周围软组织.....	2
1.2.3 外分泌腺.....	4
1.3 发病机制.....	4
1.3.1 免疫应答.....	4
1.3.2 免疫器官.....	6
1.3.3 免疫细胞.....	7
1.3.4 抗原与抗体.....	11
1.3.5 炎症介质.....	14
1.3.6 移植免疫.....	19
1.3.7 免疫调节.....	19
1.3.8 免疫缺陷.....	20
1.3.9 免疫遗传.....	20
1.4 症状与体征.....	20
1.4.1 概述.....	20
1.4.2 症状.....	21
1.4.3 体征.....	24
1.5 风湿免疫病的诊断试验和检查.....	31
1.5.1 检测方法.....	31
1.5.2 炎症指标.....	34
1.5.3 自身抗体.....	35
1.5.4 诊断基因.....	41
1.5.5 影像学检测.....	42
1.6 风湿免疫病的疾病评估.....	43
1.6.1 活动度评估.....	43
1.6.2 预后与转归.....	44
1.7 风湿免疫病常用药物及治疗.....	44
1.7.1 治疗药物.....	44
1.7.3 免疫治疗.....	48
1.7.4 免疫预防.....	49
2 常见风湿免疫病.....	50
2.1 类风湿关节炎.....	50
2.1.1 特征性表现.....	50
2.1.2 疾病评估.....	51
2.1.3 疾病.....	52
2.2 系统性红斑狼疮.....	53
2.2.1 特征性表现.....	53
2.2.2 疾病评估.....	53
2.2.3 疾病.....	54

2.2.4	系统损伤.....	54
2.3	干燥综合征.....	55
2.3.1	特征性表现.....	55
2.3.2	疾病评估.....	56
2.3.3	疾病.....	57
2.4	脊柱关节炎.....	57
2.4.1	特征性表现.....	57
2.4.2	疾病评估.....	58
2.4.3	疾病.....	58
2.5	炎性肌病.....	59
2.5.1	特征性表现.....	59
2.5.2	疾病评估.....	59
2.5.3	疾病.....	60
2.6	系统性硬化症.....	61
2.6.1	特征性表现.....	61
2.6.2	疾病评估.....	61
2.6.3	疾病.....	61
2.6.4	系统损伤.....	62
2.7	血管炎.....	62
2.7.1	疾病评估.....	62
2.7.2	疾病.....	62
2.8	混合性结缔组织病及重叠综合征.....	65
2.9	晶体性关节炎.....	65
2.10	IgG4 相关疾病.....	66
2.10.1	特征性表现.....	66
2.10.2	疾病.....	66
2.10.3	系统损伤.....	67
2.11	软组织风湿病.....	67
2.12	自身炎症性疾病.....	67
2.13	儿童风湿免疫病.....	69
2.14	代谢性骨病.....	71
2.15	增生性骨病.....	71
2.16	感染性关节炎.....	72
2.17	其他风湿免疫病.....	72
2.18	风湿免疫病相关疾病.....	73
2.18.1	骨及关节疾病.....	73
2.18.2	皮肤、软组织疾病.....	75
2.18.3	器官特异性疾病.....	77
2.18.4	淋巴及组织细胞疾病.....	80
2.18.5	免疫缺陷病.....	81
2.18.6	血液相关疾病.....	83
2.18.7	遗传性疾病.....	87
2.18.8	风湿免疫病相关综合征.....	89
2.18.9	其他.....	93

# 1 总论

## 1.1 基本概念

### 1.1.1 风湿免疫病 rheumatic disease

又称“风湿病”。侵犯关节、骨骼、肌肉、血管及有关软组织或结缔组织为主的疾病，其中部分为自身免疫性疾病。

### 1.1.2 风湿免疫病学 rheumatology

简称“风湿病学”。研究风湿免疫病的流行病学、病因、发病机制、病理、诊断、治疗、康复和预防的医学学科。

### 1.1.3 自身免疫病 autoimmune disease

机体对自身抗原发生免疫反应而导致自身组织损害所引起的疾病。该病种类繁多，病因不明。有家族聚集现象，与免疫、感染、环境因素有关。在上述诸因素作用下，机体自身反应性 T/B 细胞针对自身组织抗原发生应答，所产生的自身抗体或效应细胞损伤相应自身组织细胞，并出现器官功能障碍。

### 1.1.4 结缔组织病 connective tissue disease, CTD

曾称“胶原病”。结缔组织受累引起的一类疾病。主要病理改变为靶组织和血管的慢性炎症性改变以及胶原组织的纤维样变及增生。主要是由于免疫系统功能紊乱导致炎症性组织损伤。呈多系统受累，病程长，病情复杂，复发缓解交替，可伴发热、关节痛、血管炎、血沉增快，每种 CTD 的自身抗体有多种，且有重叠。

## 1.2 解剖和组织学

### 1.2.1 基本组织

#### 1.2.1.1 结缔组织 connective tissue

由细胞和大量细胞外基质构成的一种基本组织。不同类型结缔组织所含细胞数量、形态结构和功能不同。狭义上指固有结缔组织，包括疏松结缔组织、致密结缔组织、脂肪组织和网状组织。广义上还包括血液、淋巴、软骨和骨组织。

##### 1.2.1.1.1 网状组织 reticular tissue

由网状细胞和网状纤维构成的结缔组织。是构成造血器官和淋巴器官的基本成分。分布于骨髓、淋巴结、脾、胸腺和肝的窦状隙等处，为血细胞发生、淋巴细胞发育提供适宜的微环境。

##### 1.2.1.1.2 软骨组织 cartilage tissue

简称“软骨”。由软骨细胞和固态细胞外基质构成的一种特殊结缔组织。由胚胎时期的间充质分化而来，是一种具有支持保护作用和特殊分化的结缔组织。软骨细胞包埋在软骨基质中，具有产生基质的能力。

##### 1.2.1.1.3 骨组织 osseous tissue

由细胞和钙化的细胞外基质构成的一种特殊结缔组织。是全身各骨的主要成分。具有年龄性变化的特征，可随其承受的压力和张力等进行改建，从而保证骨骼对机体的支持、负重、运动和保护等作用。

##### 1.2.1.1.4 肌组织 muscular tissue

由具有收缩功能的肌细胞和少量结缔组织构成的组织。分为平滑肌、骨骼肌和心肌三类。

## 1.2.2 关节与周围软组织

### 1.2.2.1 关节 articulation

骨连结的最高分化形式。具备关节面、关节软骨、关节囊和关节腔，有的还有韧带、关节盘、半月板、关节孟缘等辅助装置。

### 1.2.2.2 关节面 articular surface

关节中相邻骨的骨面。可以是凸面，也可以是凹面或平面。凸起的为关节头，凹陷的为关节窝。周缘常有浅沟或深沟环绕，沟内为关节囊的附着部；面上还常附有关节软骨。

### 1.2.2.3 关节囊 articular capsule

附着于关节的周围，密封关节腔，由结缔组织构成的膜囊。囊壁有2层：外侧为纤维层，厚而坚韧，由致密结缔组织构成，含有丰富的血管和神经；内层为滑膜层，薄而柔润，由疏松结缔组织构成，向关节腔分泌滑液，减少关节中相连骨的摩擦。

### 1.2.2.4 关节腔 articular cavity

滑膜层与关节面所围成的腔隙。形状和大小在不同关节上差别很大。运动度大的关节，关节腔较为宽阔，反之较为狭窄。腔内有滑液，可滑润和营养关节软骨。腔内为负压，可维持关节的稳固性。

### 1.2.2.5 寰枢关节 atlantoaxial joint

由2个由寰枕侧块的下关节面和枢椎的上关节面，以及1个由枢椎齿突的前关节面和寰椎前弓后面的齿凹共同构成的关节。关节囊薄而松弛。是只有1个运动轴的车轴关节，寰椎与颅一同绕垂直轴做左右回旋运动。

### 1.2.2.6 胸肋关节 sternocostal joint

肋骨借肋软骨与胸骨连结的关节。由第1-7肋的内侧端与胸骨的肋切迹构成。关节囊薄而松弛，关节腔为一窄隙。有胸肋轴状韧带、肋剑突韧带加固。属于微动关节。

### 1.2.2.7 胸锁关节 sternoclavicular joint

由锁骨的胸骨端关节面和胸骨柄的锁骨切迹组成的关节。上肢与躯干之间连结的唯一关节。关节腔内有关节盘。关节囊坚韧，周围有韧带加固。有3个运动轴，绕矢状轴可做上下运动；绕垂直轴可做前后运动；绕冠状轴可做回旋运动。

### 1.2.2.8 肩关节 shoulder joint

由肩胛骨的关节盂和肱骨头组成的关节。相连两骨关节面大小相差较大。关节窝周缘有关节唇加深关节盂。关节囊薄弱且松弛，附着在关节盂周缘和肱骨解剖颈之间，关节囊壁内有由滑膜包裹的肱二头肌长头腱通过，此腱有加固肩关节的作用。

### 1.2.2.9 肘关节 elbow joint

由肱骨远侧端和桡尺骨近端关节面组成的关节。包括3个小关节：肱尺关节、肱桡关节及桡尺近侧关节，它们共同包裹在一个关节囊内。

### 1.2.2.10 腕关节 wrist joint

由手的舟骨、月骨和三角骨的近侧关节面作为关节头，桡骨的腕关节面和尺骨头下方的关节盘作为关节窝而构成的关节。

### 1.2.2.11 掌指关节 metacarpophalangeal joint

由掌骨小头与第1指节骨底构成的关节。共有5个，在形态上近似球窝关节，但机能上因受两侧韧带的限制，第2-5掌指关节能做屈、伸、内收、外展及环转运动；第1掌

指关节仅能做屈伸运动，当关节微屈时，也可做轻微的侧方运动。

#### 1.2.2.12 指间关节 interphalangeal joint

由各指相邻两节指骨的底和滑车构成的关节。

#### 1.2.2.13 近端指间关节 proximal interphalangeal joint

近节指骨和中节指骨之间的指间关节。

#### 1.2.2.14 远端指间关节 distal interphalangeal joint

中节指骨和远节指骨之间的指间关节。

#### 1.2.2.15 骶髂关节 sacroiliac joint

由髂骨的耳状面与骶骨的耳状面构成的关节。关节面扁平，彼此对合非常紧密，属平面关节。关节囊紧张，紧贴于关节面周缘。周围有许多强韧的韧带加强，关节腔狭小，呈裂隙状，活动性很小，有利于支持体重和传递重力。

#### 1.2.2.16 髋关节 hip joint

由髋骨的髋臼和股骨头的关节面构成的关节。是典型的球窝关节。

#### 1.2.2.17 膝关节 knee joint

由股骨的内、外侧髁与胫骨的内、外侧髁的关节面组成的股胫关节，以及股骨的髌面与髌骨的关节面组成的髌股关节两部分构成的关节。人体内结构最复杂的关节。关节囊广阔松弛，各部厚薄不一，附着于各关节面的周缘，其外侧与腓肌腱相联结，内侧与胫侧副韧带愈合。此外还有一系列的辅助结构，如半月板、髌韧带、交叉韧带、胫侧副韧带和腓侧副韧带等进行加固。

#### 1.2.2.18 跖趾关节 metatarsophalangeal joint

由跖骨头与近节趾骨底构成的关节。

#### 1.2.2.19 趾间关节 interphalangeal joint

趾骨与趾骨之间构成的关节。

#### 1.2.2.20 肌腱 tendon

肌肉末端的结缔组织纤维索。肌肉借此附着于骨骼或其他结构。

#### 1.2.2.21 筋膜 fascia

位于躯干和四肢皮肤深面的结缔组织膜。包绕着肌肉、肌群、血管、神经。分为浅筋膜和深筋膜2种。

#### 1.2.2.22 腱鞘 tendinous sheath

套在长肌腱表面的管状滑膜囊。囊壁由纤维层和滑膜层构成，纤维层包着滑膜层。

#### 1.2.2.23 肌腱附着点 enthesis

又称“肌腱端”。韧带、肌腱和关节囊附着于骨骼的终端。

#### 1.2.2.24 韧带 ligament

连于相邻两骨之间的致密纤维结缔组织束。是关节的辅助结构，有加强关节的稳固或限制其过度运动的作用。

#### 1.2.2.25 滑膜 synovial membrane

关节内一层具有丰富血管的结缔组织。除关节软骨和半月板外，覆衬了关节内大部分结构，包括关节纤维囊内侧面、关节内韧带和肌腱表面，以及关节内骨面。

#### 1.2.2.26 髌上囊 suprapatellar bursa

膝部最大的滑膜囊。自关节腔向上呈囊状膨出，位于股骨体下部和股四头肌腱之间。

#### 1.2.2.27 皮肤 skin

覆盖在人体表面，直接与外界环境相接触的器官。由表皮和真皮组成。

#### 1.2.2.28 黏膜 mucosa

消化道、呼吸道、泌尿生殖道以及胆囊等器官的内层。一般由上皮和固有层构成，在消化管还有黏膜肌层。

### 1.2.3 外分泌腺

#### 1.2.4.1 外分泌腺 eccrine gland

一类有导管的腺体。其分泌物不进入血液，且由导管流出。如唾液腺、汗腺。

#### 1.2.4.2 唾液腺 salivary gland

又称“涎腺”。位于口腔周围及口腔壁内的消化腺。主要分为腮腺、颌下腺、舌下腺，分泌浆状、黏性唾液进入口腔，具有润湿口腔黏膜、稀释食物和分解淀粉的功能。

#### 1.2.4.3 腮腺 parotid gland

位于下颌角处人体最大的唾液腺。位于两侧颊部、耳前方，开口于颊黏膜，所分泌的唾液含大量的消化酶。

#### 1.2.4.4 颌下腺 submaxillary gland

位于双侧颌下的一对唾液腺。其腺开口位于舌下。

#### 1.2.4.5 唇腺 labial gland

位于口唇部的小唾液腺，开口于唇黏膜表面。

#### 1.2.4.6 泪腺 lacrimal gland

位于眼眶外上方泪腺窝内、呈扁椭圆形的腺体。分为眶部和睑部，可分泌泪液。

## 1.3 发病机制

### 1.3.1 免疫应答

#### 1.3.1.1 免疫应答 immune response

机体对抗原刺激的应答过程，即免疫细胞识别、摄取、处理抗原、继而活化、增殖、分化、产生免疫效应的过程,包括识别相、中枢相和效应相。

#### 1.3.1.2 固有免疫 innate immunity

又称“天然免疫”“非特异性免疫”。个体在长期进化中所形成的、与生俱有的抵抗病原体侵袭、清除体内抗原性异物的防御能力。由固有免疫分子和固有免疫细胞所执行。并非针对特定抗原，是机体抵御病原体感染的第一道防线。

#### 1.3.1.3 适应性免疫 adaptive immunity

又称“获得性免疫”“特异性免疫”。机体出生后通过与抗原物质接触由淋巴细胞产生的一系列防御功能，主要由 T 淋巴细胞和 B 淋巴细胞介导，清除抗原，产生免疫记忆，具有特异性、多样性和记忆性。

#### 1.3.1.4 主动免疫 active immunity

机体对抗原刺激产生特异性应答所建立的免疫。

#### 1.3.1.5 被动免疫 passive immunity

机体通过获得外源性免疫效应分子(如抗体等)或免疫效应细胞而获得的相应免疫。

#### 1.3.1.6 人工免疫 artificial immunity

经人工接种而使机体主动或被动获得免疫力。

#### 1.3.1.7 过继免疫 adoptive immunity

一种被动免疫策略,将已被免疫个体的致敏淋巴细胞或抗体输入另一个体而使之被动获得相应的特异性免疫功能。

#### 1.3.1.8 感染免疫 infection immunity

机体在不清除体内感染的情况下而具备的抵抗大量病原体的免疫能力。宿主的免疫力随病原微生物在体内存在而存在,一旦离开此环境或病原微生物消失,免疫力也随之消失。

#### 1.3.1.9 群体免疫 herd immunity

人群对于传染病的侵入和传播的抵抗力。社区群体中大部分个体已对特定病原体具有免疫力,使一个已患病个体在此群体中传染他人的可能性变小。

#### 1.3.1.10 初次免疫应答 primary immune response

机体初次接受适量抗原刺激后产生的免疫应答。机体需经过一定潜伏期在血清中出现抗体,抗体为低亲和性抗体,以 IgM 为主,含量低,持续时间短。

#### 1.3.1.11 再次免疫应答 secondary immune response

机体对感染病原的首次入侵产生记忆作用,在相同病原体再次入侵时产生的更快、更强的免疫应答。其抗体为高特异性抗体,以 IgG 为主,潜伏期短、抗体量多、维持时间长。

#### 1.3.1.12 细胞免疫 cellular immunity

狭义的细胞免疫仅指 T 细胞介导的免疫应答,即 T 细胞受到抗原刺激后,分化、增殖、转化为致敏 T 细胞,当相同抗原再次进入机体,致敏 T 细胞对抗原的直接杀伤作用及致敏 T 细胞所释放的细胞因子的协同杀伤作用。广义还应该包括原始的吞噬作用以及 NK 细胞介导的细胞毒作用。

#### 1.3.1.13 体液免疫 humoral immunity

通过效应 B 细胞(浆细胞)分泌抗体,并与抗原发生特异性结合来清除抗原,以达到保护目的的免疫机制。

#### 1.3.1.14 黏膜免疫 mucosal immunity

存在于黏膜的各种特异性与非特异性细胞免疫和体液免疫因子所构成的黏膜的局部免疫。

#### 1.3.1.15 超敏反应 hypersensitivity

机体对某些抗原初次应答后,再次接受相同抗原刺激时,发生的一种以机体生理功能紊乱或组织细胞损伤为主的特异性免疫应答。

#### 1.3.1.16 I 型超敏反应 type I hypersensitivity

又称“速发型超敏反应(immediate type hypersensitivity)”。已致敏的机体再次接触相同抗原后在数分钟内所发生的超敏反应。

#### 1.3.1.17 II 型超敏反应 type II hypersensitivity

又称“抗体依赖的细胞毒超敏反应”。IgG 或 IgM 类抗体与细胞表面相应抗原或基质抗原结合,激活补体系统并在巨噬细胞和中性粒细胞参与下,造成组织损伤的超敏反应。

#### 1.3.1.18 III 型超敏反应 type III hypersensitivity

又称“免疫复合物介导的超敏反应”。游离抗原与相应抗体结合为循环免疫复合物,未被及时清除的免疫复合物沉积于毛细血管基底膜等部位,通过激活补体,并在血小板、中性粒细胞等参与下,引起血管及其周围组织炎症,导致组织损伤的超敏反应。

#### 1.3.1.19 IV 型超敏反应 type IV hypersensitivity

又称“迟发型超敏反应(delayed type hypersensitivity)”。由特异性致敏 T 细胞介导的细胞免

疫应答的一种超敏反应。该型反应均在接触抗原 24 小时后才出现临床表现。

#### 1.3.1.20 致敏 sensitization, priming

以不足以使生物系统产生反应的少量刺激物作用于该系统, 却能使其对特定的刺激物产生更为强大的生理响应的现象。如小剂量的脂质炎症因子提高炎细胞对炎症介质的敏感性, 从而增强了炎性细胞的浸润和吞噬等功能。

#### 1.3.1.21 交叉反应 cross reaction

抗原(或抗体)除与其相应抗体(或抗原)发生特异性反应外, 还与其他抗体(或抗原)发生反应的现象。

### 1.3.2 免疫器官

#### 1.3.2.1 免疫器官 immune organ

免疫细胞发生、发育、成熟和产生免疫应答的器官, 分为中枢免疫器官和外周免疫器官。中枢免疫器官包括骨髓和胸腺; 外周免疫器官包括淋巴结、脾脏、黏膜相关淋巴组织等。

#### 1.3.2.2 初级淋巴器官 primary lymphoid organ

又称“中枢淋巴器官”。淋巴细胞发育、成熟的场所。是造血干细胞增殖、分化成为初始 T、B 淋巴细胞的场所, 并向周围淋巴器官输送淋巴细胞, 促进周围淋巴器官的发育, 包括胸腺、骨髓。

#### 1.3.2.3 次级淋巴器官 secondary or peripheral lymphoid organs

又称“外周淋巴器官”。成熟淋巴细胞定居并产生免疫应答的场所, 包括淋巴结、脾脏、黏膜相关淋巴组织等。

#### 1.3.2.4 胸腺依赖区 thymus dependent area

淋巴组织和淋巴器官中的 T 细胞聚集区。其发育受胸腺的影响。

#### 1.3.2.5 非胸腺依赖区 thymus independent area

外周淋巴结浅皮质区, 外周淋巴器官中非 T 细胞聚集的部位。是 B 细胞居留的场所, 大量 B 细胞聚集成淋巴滤泡。

#### 1.3.2.6 淋巴滤泡 lymphoid follicle

淋巴结浅皮质区内由大量 B 细胞聚集而形成的结构, 分为初级淋巴滤泡和次级淋巴滤泡。

#### 1.3.2.7 黏膜相关淋巴组织 mucosal-associated lymphoid tissue, MALT

又称“黏膜免疫系统(mucosal immune system, MIS)”。呼吸道、胃肠道及泌尿生殖道黏膜固有层和上皮细胞下散在的无被膜淋巴组织, 以及某些带有生发中心的器官化的淋巴组织。包括肠相关淋巴组织、鼻相关淋巴组织和支气管相关淋巴组织等。

##### 1.3.2.7.1 鼻相关淋巴组织 nasal-associated lymphoid tissue, NALT

位于鼻腔上皮固有层和黏膜下区的黏膜相关淋巴组织, 无包膜。

##### 1.3.2.7.2 支气管相关淋巴组织 bronchial-associated lymphoid tissue, BALT

分布于支气管黏膜的淋巴组织。

##### 1.3.2.7.3 胃肠淋巴组织 gastrointestinal lymphoid tissue

分布于消化道的外周淋巴组织, 包括口咽部的扁桃体、弥散分布于胃肠道黏膜及其附属物的淋巴组织和淋巴样细胞, 以及具有滤泡和生发中心的派尔集合淋巴结等。

##### 1.3.2.7.4 肠相关淋巴组织 gut-associated lymphoid tissue, GALT

消化管壁的淋巴组织。包括淋巴小结、上皮和固有层内的淋巴细胞以及肠系膜淋巴小结等。

##### 1.3.2.7.5 泌尿生殖道相关淋巴组织 urogenital-associated lymphoid tissue, UALT

分布于泌尿生殖道黏膜的淋巴组织。

#### 1.3.2.7.6 皮肤相关淋巴组织 cutaneous-associated lymphoid tissue, CALT

表皮和真皮层中免疫细胞的总称。包括角质形成细胞、朗格汉斯细胞、表皮内淋巴细胞和皮肤淋巴细胞等，其不仅是免疫应答的激发部位，且是免疫应答的效应部位。

### 1.3.3 免疫细胞

#### 1.3.3.1 免疫细胞 immunocyte

参与免疫应答或与免疫应答相关的细胞。包括淋巴细胞、树突状细胞、单核/巨噬细胞、粒细胞、肥大细胞等。

#### 1.3.3.2 淋巴细胞 lymphocyte

在适应性免疫中起关键作用的白细胞。主要指 B 细胞和 T 细胞。两者表面抗原受体具有高度多样性，经抗原激发可分化为抗原特异性效应细胞，分别介导体液免疫和细胞免疫。

##### 1.3.3.2.1 淋巴母细胞 lymphoblast

处于增殖状态的淋巴细胞，其体积增大，RNA 和蛋白质合成率增高。

##### 1.3.3.2.2 初始淋巴细胞 naïve lymphocyte

尚未接触过抗原的成熟 T 细胞和 B 细胞。

##### 1.3.3.2.3 致敏淋巴细胞 primed lymphocyte, sensitized lymphocyte

又称“活化淋巴细胞 (activated lymphocyte)”。经抗原初次刺激而发生克隆扩增的特异性 T 细胞和 B 细胞。

##### 1.3.3.2.4 效应淋巴细胞 effector lymphocyte

经特定抗原刺激而分化的淋巴细胞。具有效应功能，如细胞毒性 T 细胞等。

##### 1.3.3.2.5 自身反应性淋巴细胞 autoreactive lymphocyte

识别自身抗原并发生克隆扩增的淋巴细胞群。包括自身反应性 T 细胞和自身反应性 B 细胞。

##### 1.3.3.2.6 B 淋巴细胞 B lymphocyte

简称“B 细胞”。其特征性表面标志是膜免疫球蛋白（即 B 细胞受体），经抗原激活后可分化为浆细胞，产生与其所表达的 B 细胞受体具有相同特异性的抗体，介导体液免疫的一类淋巴细胞。部分 B 细胞还可以提呈抗原并分泌细胞因子。

##### 1.3.3.2.7 初始 B 细胞 naïve B cell

未接触过抗原的成熟 B 细胞。

##### 1.3.3.2.8 调节性 B 细胞 regulatory B cell

具有免疫负调节作用的 B 细胞功能亚群。可通过分泌 IL-10 等免疫负调节因子抑制免疫介导的炎症反应发展和(或)加快炎症的恢复。

##### 1.3.3.2.9 B 细胞受体 B cell receptor, BCR

B 细胞表面特异性识别抗原的受体，其本质是一种膜表面免疫球蛋白

##### 1.3.3.2.10 T 淋巴细胞 T lymphocyte

简称“T 细胞”。表达 T 细胞受体同时不表达自然杀伤细胞表面标记分子的淋巴细胞。来源于胚肝或骨髓的前体细胞，在胸腺微环境中分化发育为表面标志为 CD3 的 T 细胞后迁移至外周血，继而定居于外周淋巴组织。根据 T 细胞受体不同，可进一步分为 abT 细胞和 gdT 细胞

##### 1.3.3.2.11 初始 T 细胞 naïve T cell

从未接受过抗原刺激的成熟 T 细胞。表达 CD45RA 和高水平的 L-选择素(CD62L)，参与淋巴细胞再循环，主要功能是识别抗原。

#### 1.3.3.2.12 调节性 T 细胞 regulatory T cell

具有免疫负调节作用的 T 细胞亚群，包括 CD4<sup>+</sup>调节性 T 细胞和 CD8<sup>+</sup>调节性 T 细胞。

#### 1.3.3.2.13 效应性 T 细胞 effector T cell

初始 T 细胞进入外周淋巴器官或组织后接受相应抗原刺激后多次分裂增殖，大部分形成的、能迅速清除抗原的 T 细胞。

#### 1.3.3.2.14 辅助性 T 细胞 helper T cell

一类能辅助 T、B 细胞应答的 T 细胞功能亚群。均表达 CD4。未受抗原刺激的初始 CD4<sup>+</sup> T 细胞(Th0)在不同因素的调控下可分化为 Th1、Th2、Th9、Th17、Th22 及 Tfh 等不同效应功能的亚群。

#### 1.3.3.2.15 细胞毒性 T 细胞 cytotoxic T lymphocyte, CTL

具有特异性杀伤靶细胞功能的 T 细胞亚群，主要为 CD8<sup>+</sup>T 细胞,其 T 细胞受体通过特异性识别靶细胞表面相应抗原与 MHC I 类分子复合物而杀伤靶细胞，某些 CD4<sup>+</sup>T 细胞也具有细胞毒性 T 细胞活性，称为 CD4<sup>+</sup>CTL。

#### 1.3.3.2.16 T 细胞受体 T cell receptor, TCR

T 细胞特异性识别和结合抗原肽-MHC 分子的分子结构，通常与 CD3 分子呈复合物形式存在于 T 细胞表面。大多数 T 细胞的 TCR 由  $\alpha$  和  $\beta$  肽链组成，少数 T 细胞的 TCR 由  $\gamma$  和  $\delta$  肽链组成。

#### 1.3.3.2.17 固有淋巴细胞 innate lymphoid cell, ILC

一群参与固有免疫的淋巴细胞。于 2012 年发现，根据其表达的转录因子、接受和分泌的细胞因子的不同可以将其分为不同类群，能够通过与其周围环境中的神经细胞、上皮细胞、基质细胞、适应性免疫细胞、髓系细胞、共生菌群等相互作用，协调环境中的信号并广泛参与抗病原体感染、炎症疾病发生、器官形成及组织修复、癌症发生、代谢及生物节律等生物学过程。

#### 1.3.3.3 自然杀伤细胞 natural killer cell, NK cell

简称“NK 细胞”。属淋巴细胞谱系，不表达 T 细胞受体、B 细胞受体的一类固有免疫免疫细胞，无须预先接触抗原即可杀伤靶细胞(如病毒感染的宿主细胞和某些肿瘤细胞)，且其杀伤效应无 MHC 限制性。

#### 1.3.3.4 中性粒细胞 neutrophil

白细胞的一种。细胞核呈杆状或分叶状，瑞特染色下胞质呈无色或极浅的淡红色，有许多弥散分布的、细小的浅红色或浅紫色的特有颗粒。作为固有免疫细胞的重要成员，在吞噬细菌等病原体、介导炎症效应中发挥作用。

#### 1.3.3.5 嗜酸性粒细胞 eosinophil granulocyte

含有嗜酸性颗粒的白细胞，来源于骨髓的造血干细胞，具有杀伤细菌、寄生虫的功能，也是免疫反应和 I 型过敏反应过程中极为重要的细胞，其可以释放颗粒中的内容物，引起组织损伤，促进炎症进展。

#### 1.3.3.6 肥大细胞 mast cells

一类胞质内富含嗜碱性颗粒的细胞。颗粒中含组胺，肝素和各种酶类。同骨髓造血前体细胞一样表达 CD34，主要分布于黏膜和皮下疏松结缔组织，其细胞表面表达高亲和力 Fc $\epsilon$ RI，

可结合游离 IgE，参与 I 型超敏反应。

#### 1.3.3.7 浆细胞 plasma cell

合成和分泌免疫球蛋白的细胞。多呈圆形或卵圆形，胞核呈圆形，常偏于细胞的一侧，胞质嗜碱性。来源于 B 淋巴细胞，分泌抗体，参与体液免疫。

#### 1.3.3.8 单核细胞 monocyte

血液中源自髓系干细胞的一种单个核的无颗粒细胞。可进入组织分化为巨噬细胞，参与免疫反应。

#### 1.3.3.9 巨噬细胞 macrophage

单核巨噬细胞系统中高度分化、成熟的细胞类型。在局部微环境中由病原体或不同类型细胞因子刺激诱导，单核细胞可分化发育为功能特性各不相同的两个巨噬细胞亚群：1 型巨噬细胞和 2 型巨噬细胞。

#### 1.3.3.10 1 型巨噬细胞 type-1 macrophage, M1

又称“经典活化的巨噬细胞 (classical activated macrophage)”。在局部微环境中病原体及其产物与单核细胞表面 TLR 结合介导产生的信号或 IFN- $\gamma$ , GM-CSF 等细胞因子刺激诱导下分化而成。该型巨噬细胞富含溶酶体颗粒，可通过产生反应性氧中间物 (ROI)、一氧化氮 (NO) 和释放溶酶体酶杀伤清除病原体；通过合成分泌 CCL2 (MCP-1), CCL3 (MIP-1 $\alpha$ )、CXCL8 (IL-8) 等趋化因子和 IL-1 $\beta$ 、IL-6、TNF- $\alpha$  等促炎细胞因子介导产生炎症反应。

#### 1.3.3.11 2 型巨噬细胞 type-2 macrophage, M2

又称“旁路活化的巨噬细胞 (alternative activated macrophage)”。在局部微环境中 IL-4、IL-13 等 Th2 型细胞因子刺激诱导下分化而成，该型巨噬细胞可通过合成分泌 IL-10、TGF- $\beta$ 、血小板衍生生长因子 (PDGF) 和纤维母细胞生长因子 (FGF)，介导产生抑炎作用和参与损伤组织的修复和纤维化。

#### 1.3.3.12 吞噬细胞 phagocyte

具有吞噬能力的细胞，主要包括中性粒细胞和单核-巨噬细胞，既能参与非特异性免疫，又能参与特异性免疫。

#### 1.3.3.13 外周血单个核细胞 peripheral blood mononuclear cell, PBMC

血循环中的单个核细胞。包括淋巴细胞和单核细胞。

#### 1.3.3.14 单核巨噬细胞系统 mononuclear phagocyte system

具有强烈吞噬能力的巨噬细胞及其前体细胞所组成的一个细胞系统。具有吞噬和杀伤、参与免疫应答的功能，是机体防御结构的重要组成部分。

#### 1.3.3.15 朗格汉斯细胞 Langerhans cell, LC

表皮中一类未完全成熟的树突状细胞，来源于骨髓的免疫活性细胞，散在分布于基底层和棘层细胞间。可摄取和处理入侵皮肤的抗原，通过淋巴管道迁移至局部淋巴结，发育成并指状树突状细胞，行使抗原提呈功能。

#### 1.3.3.16 树突状细胞 dendritic cell, DC

一类成熟时具有典型树突状突起、功能最强的专职抗原提呈细胞。可进入外周免疫器官并刺激初始 T 细胞活化增殖。包含髓样/经典树突状细胞和浆细胞样树突状细胞两类。

#### 1.3.3.17 滤泡树突状细胞 follicular dendritic cell

位于淋巴小结生发中心内的有许多树枝状突起的细胞。在 B 细胞的活化和调节抗体的合

成中发挥重要作用。

#### 1.3.3.18 成骨细胞 osteoblast

骨形成的主要功能细胞。来源于间充质干细胞分化的骨祖细胞，负责骨基质的合成、分泌和矿化，分泌多种细胞因子调节骨代谢。

#### 1.3.3.19 破骨细胞 osteoclast

具有骨吸收功能的一种多核巨细胞。是由分化的巨噬细胞形成的多核细胞，高表达的抗酒石酸酸性磷酸酶和组织蛋白酶 K，与成骨细胞相互协同，在骨骼的发育和形成过程中发挥重要作用。

#### 1.3.3.20 网状细胞 reticular cell

形成骨髓、脾脏、淋巴结、胸腺等淋巴器官的网状结缔组织的细胞。

#### 1.3.3.21 成纤维细胞 fibroblast

广泛存在于结缔组织的一种中胚层来源的细胞。可分泌胶原和其他细胞外基质成分。

#### 1.3.3.22 干细胞 stem cell

具有无限自我更新能力、同时也可分化成特定组织的细胞，在细胞发育过程中处于较原始阶段。

#### 1.3.3.23 多能干细胞 pleunpotentstem cell, PSC

能自我更新并具有分化成各种细胞潜能的细胞。多能干细胞最初分化为定向干细胞，如淋巴样祖细胞和髓样祖细胞等。

#### 1.3.3.24 间充质干细胞 mesenchymal stem cell, MSC

来源于中胚层的一类多能干细胞。主要存在于结缔组织和器官间质中，以骨髓组织中含量最为丰富，具有强大的增殖能力和多向分化潜能，可用于修复衰老和病变引起的组织器官损伤，还具有免疫调节功能，可参与免疫重建。

#### 1.3.3.25 抗原提呈细胞 antigen presenting cell, APC

一类参与适应性免疫应答的重要性细胞类型。其功能为：①摄取和加工抗原，并使抗原肽与 MHC 分子形成复合物而呈现于细胞表面，共 T 细胞识别；②组成性或诱导性表达多种共刺激分子，通过对 T 细胞表面相应配体结合而提供 T 细胞活化的共刺激信号。专职性抗原提呈细胞主要包括树突状细胞、巨噬细胞和 B 细胞。

#### 1.3.3.26 非专职性抗原提呈细胞 non-professional antigen presenting cell

仅在炎症因子刺激下才诱导性表达 MHCII 类分子和共刺激分子,并因此具有抗原提呈功能的细胞。包括内皮细胞、上皮细胞、成纤维细胞等。

#### 1.3.3.27 免疫突触 immunologic synapse, IS

免疫细胞间形成的突起的胞膜结构，用于免疫细胞间的通讯和相互作用。如在 T 细胞和抗原提呈细胞相互作用中，该结构由黏附分子、细胞骨架蛋白和多个 T 细胞受体-抗原肽-MHC 分子所组成。

#### 1.3.3.28 淋巴因子激活的杀伤细胞 lymphokine-activated killer cell, LAK cell

简称“LAK 细胞”。外周血淋巴细胞在白介素-2 诱导下产生的一类杀伤细胞。其杀伤作用不需要抗原致敏且无 MHC 限制性。

#### 1.3.3.29 靶细胞 target cell

可被细胞毒性 T 细胞或 NK 细胞等效应细胞或抗体等效应分子识别并杀伤的细胞。

#### 1.3.3.30 细胞凋亡 apoptosis

为维持内环境稳定,由基因控制的细胞自主的有序的死亡。是主动过程,涉及一系列基因的激活、表达以及调控等的作用,它并不是病理条件下,自体损伤的一种现象,而是为更好地适应生存环境而主动争取的一种死亡过程。凋亡一般不伴有炎症反应。

#### 1.3.3.31 细胞焦亡 pyroptosis

又称“细胞炎性坏死”。一种程序性细胞死亡。表现为细胞不断胀大直至细胞膜破裂,导致细胞内容物的释放进而激活强烈的炎症反应,是机体一种重要的天然免疫反应,在抗击感染中发挥重要作用。

#### 1.3.3.32 自噬 autophagy

细胞将自身细胞质蛋白或细胞器将其包被入囊泡,并与溶酶体融合形成自噬溶酶体,降解其所包裹的内容物的过程。满足细胞本身的代谢需要和实现某些细胞器的更新。

#### 1.3.3.33 白细胞募集 recruitment of leukocyte

白细胞聚集到局部炎症部位的现象。

#### 1.3.3.34 分化群 cluster of differentiation, CD

白细胞分化抗原的归类及命名系统,借助单克隆抗体鉴定为主的聚类分析法,将来自不同实验室单克隆抗体所识别的同一白细胞分化抗原归为同一个分化群。相关抗原统称为“CD 抗原(CD antigen)”或“分化抗原(differentiation antigen)”。

#### 1.3.3.35 生发中心 germinal center, GC

适应性免疫应答期间淋巴滤泡中 B 细胞强烈增殖和分化的位点。位于次级淋巴器官淋巴结和脾脏内,形态上分为富含增殖性 B 细胞(中心母细胞)的暗区及充满滤泡树突状细胞和较小幼稚淋巴细胞的明区。

### 1.3.4 抗原与抗体

#### 1.3.4.1 抗原 antigen

一类能刺激机体免疫系统使之产生特异性免疫应答,并能与相应免疫应答产物(抗体或抗原受体)在体内外发生特异性结合的物质。

#### 1.3.4.2 半抗原 haptens

又称“不完全抗原”。只有反应原性而无免疫原性的简单小分子。其单独不能引起免疫应答,只有与高分子蛋白质或非抗原性的多聚赖氨酸等载体交联或结合后才获得半抗原特异的免疫原性,并能与已产生的相应抗体结合,诱导免疫应答。

#### 1.3.4.3 超抗原 superantigen, SAg

一类只需极低浓度即可产生超强免疫应答的抗原。可作为刺激 T 细胞、B 细胞活化的多克隆激活剂,主要为某些细菌或病毒的产物。

#### 1.3.4.4 异种抗原 xenoantigen

来自另一物种的抗原性物质。

#### 1.3.4.5 抗原肽 antigenic peptide

具有免疫原性的多肽或抗原衍生肽。

#### 1.3.4.6 特异性抗原 specific antigen

被淋巴细胞抗原受体所识别的特定抗原。

#### 1.3.4.7 隐蔽抗原 veiled antigen

又称“隔绝抗原”。由于特殊的解剖学屏障,与机体免疫系统隔绝的细胞或组织中的抗原。这些组织包括如精子、晶状体等。体内特异性淋巴细胞克隆由于未与该抗原接触而未被清

除，一旦该抗原被释放，即可引发自身免疫病。

#### 1.3.4.8 抗原识别受体 antigen recognition receptor

T 细胞、B 细胞表面的 T 细胞受体和 B 细胞受体。前者可特异性识别抗原肽-MHC 分子复合物，后者可特异性识别抗原的 B 细胞表位。

#### 1.3.4.9 抗原性 antigenicity

抗原能与其所诱导产生的免疫效应物质(抗体或致敏淋巴细胞)发生特异性结合的特性。

#### 1.3.4.10 免疫原性 immunogenicity

抗原(表位)作用于 T 细胞、B 细胞的抗原识别受体(T 细胞受体、B 细胞受体)，促使其增殖、分化，并产生免疫效应物质(特异性抗体和致敏淋巴细胞)的特性。

#### 1.3.4.11 变应素 allergin

能引起 I 型超敏反应的 IgE 类抗体。IgE 类抗体可通过其 Fc 段和组织中的肥大细胞和嗜碱性粒细胞表面的 IgE 的 Fc 受体结合，使机体进入致敏状态。

#### 1.3.4.12 变应原 allergen

能诱导 I 型超敏反应的抗原。通常限于在特异性个体中能与 IgE 结合引起变态反应的抗原。包括完全抗原(如微生物、寄生虫、花粉、异种动物血清等)和半抗原(如药物和一些化学制剂)。也可分为天然的和人工合成的两类。

#### 1.3.4.13 抗体 antibody

由浆细胞分泌，存在于血液等体液中及其 B 细胞的细胞膜表面，能与相应抗原(表位)特异性结合的具有免疫功能的球蛋白。可被免疫系统用来鉴别和中和外来物质，具有保护作用。

#### 1.3.4.14 中和抗体 neutralizing antibody

可与细菌毒素、病原体(如病毒)及其产物特异性结合并发挥中和作用的抗体。能中和毒素的毒性作用或阻断病毒感染靶细胞。

#### 1.3.4.15 异种抗体 xenogeneic antibody

针对其他物种体内异源蛋白而产生的抗体。

#### 1.3.4.16 天然抗体 natural antibody

未经明显自然感染或人工免疫而在体内产生的血清抗体，多属 IgM 类。如人体内针对远缘动物多糖分子的抗体、针对 ABO 红细胞血型物质的抗体等。

#### 1.3.4.17 重组抗体 engineered antibody

又称“基因工程抗体”。借助 DNA 重组和蛋白质工程技术，在基因水平对免疫球蛋白分子进行切割、拼接、修饰和重新组装的一种特定类型或功能的抗体。如单链抗体、半抗体和抗体片段等

#### 1.3.4.18 单克隆抗体 monoclonal antibody

由淋巴细胞杂交瘤技术产生、只针对复合抗原分子上某一抗原决定簇结合的特异性抗体。

#### 1.3.4.19 多克隆抗体 polyclonal antibody

由多个 B 细胞克隆所产生的针对不同抗原决定基的多种抗体的混合物，可与不同抗原表位结合且免疫球蛋白类别各异。

#### 1.3.4.20 人源化抗体 humanized antibody

又称“互补决定区移植抗体”。将鼠源性抗体 V 区中的互补决定区(CDR)序列移植到人抗体 V 区框架中，构成既具有鼠源性抗体特异性，又保留人抗体亲和力的 CDR 移植抗

体

#### 1.3.4.21 嵌合抗体 chimeric antibody

不同物种来源的免疫球蛋白的 V 基因和 C 基因重组后所编码的抗体。

#### 1.3.4.22 人-鼠嵌合抗体 human-mouse chimeric antibody

将鼠源性抗体的 V 区与人抗体的 C 区融合，并在合适的宿主细胞中表达而制成的嵌合抗体。既保留了鼠源性抗体的特异性和亲和力，又降低了其对人体的免疫原性，同时还可对抗体的不同亚类进行转换，产生特异性相同，但可介导不同效应的抗体分子。

#### 1.3.4.23 胞内抗体 intrabody

借助基因工程手段，获得仅在细胞内表达并仅作用于胞内靶分子的抗体或其片段。

#### 1.3.4.24 封闭抗体 blocking antibody, BA

体内产生的一类抗体，通过与细胞膜表面相应抗原或相应可溶性抗原（如变应原）结合，阻止 T 细胞受体对该抗原的生物学效应。如妊娠过程中母体接触父源性抗原所产生的抗体。

#### 1.3.4.25 抗体依赖细胞介导的细胞毒作用 antibody-dependent cell-mediated cytotoxicity, ADCC

针对靶细胞的抗原特异性 IgG 与靶细胞相应抗原结合，IgG 的 Fc 段与 NK 细胞、巨噬细胞、中性粒细胞等表面 Fc 受体结合，从而引发这些细胞对靶细胞的细胞毒作用。自然杀伤细胞是介导该作用的主要细胞。

#### 1.3.4.26 融合蛋白 fusion protein

通过基因工程方法将编码不同蛋白质的基因片段按照正确的读框进行重组，将其表达后获得的新蛋白质。

#### 1.3.4.27 程序性死亡蛋白-1 programmed cell death protein 1, PD-1

即 CD279, CD28 家族成员。主要表达于活化的 T 细胞，配体为 PD-L1 和 PD-L2，可抑制 T 细胞增殖和细胞因子产生，抑制 B 细胞增殖、分化及免疫球蛋白转换，该基因缺陷小鼠可导致狼疮样病变。

#### 1.3.4.28 免疫球蛋白 immunoglobulin, Ig

具有抗体活性或化学结构上与抗体相似的球蛋白，由两条相同的轻链和两条相同的重链所组成，是一类重要的免疫效应分子，由淋巴细胞产生，因结构不同，免疫球蛋白可以分为 IgG、IgA、IgM、IgD、IgE 五类。

#### 1.3.4.29 免疫球蛋白 G immunoglobulin G, IgG

重链为  $\gamma$  的免疫球蛋白。约占血清免疫球蛋白总量的 80%。在适应性免疫中发挥重要作用，是再次免疫应答的主要抗体。是唯一能通过胎盘转移至胎儿的抗体，在新生儿抗感染中起重要作用。

#### 1.3.4.30 免疫球蛋白 A immunoglobulin A, IgA

重链为  $\alpha$  的免疫球蛋白。分为两型：血清型，为单体，含量仅次于 IgG，免疫作用较弱；分泌型，主要为二聚体，广泛分布于乳汁、唾液、泪液和呼吸道、消化道、生殖道黏膜表面，参与局部黏膜保护，是机体黏膜防御系统的主要成分。

#### 1.3.4.31 免疫球蛋白 M immunoglobulin M, IgM

重链为  $\mu$  的免疫球蛋白。是分子量最大的免疫球蛋白。与 B 细胞表面结合的是单体，参与构成 B 细胞受体；分泌于血清中的是五聚体，具有强大的杀菌、激活补体、免疫调理和凝

集作用，也参与某些自身免疫病及超敏反应。

#### 1.3.4.32 免疫球蛋白 D immunoglobulin D, IgD

重链为  $\delta$  的免疫球蛋白。血清含量很低，约 占总免疫球蛋白的 0.2%，且个体差异较大。可参与构成 B 细胞受体，也是 B 细胞分化发育成熟的标志，对抗原和启动抗体合成有关。

#### 1.3.4.33 免疫球蛋白 E immunoglobulin E, IgE

重链为  $\epsilon$  的免疫球蛋白。正常人血清中含量最少的免疫球蛋白。主要由呼吸道和消化道黏膜固有层的浆细胞分泌。对嗜碱性粒细胞和肥大细胞具有高度亲和性，促使这些细胞脱颗粒，释放生物活性介质，可引起 I 型超敏反应。

#### 1.3.4.34 血清免疫球蛋白 G4 serum immunoglobulin G4

血清中免疫球蛋白 G 的一种亚型。其升高常见于特殊类型的自身免疫性疾病，如 IgG4 相关疾病。

#### 1.3.4.35 丙种球蛋白 $\gamma$ globulin

又称“ $\gamma$  球蛋白”。一种在血液中发现的一种主要的球蛋白，主要由免疫球蛋白分子组成，包括许多在血液中循环的常见的抗体。因血清电泳图中位于球蛋白第三主峰而得名。

#### 1.3.4.36 本周蛋白 Bence-Jones protein, BJP

又称“凝溶蛋白”。尿液中发现的单克隆球蛋白或免疫球蛋白轻链。分子量 22-24kDa，能自由通过肾小球滤过膜，可见于多发性骨髓瘤、巨球蛋白血症、原发性淀粉样变性等。

#### 1.3.4.37 $\kappa$ 轻链 kappa light chain

免疫球蛋白轻链的一种类型。根据免疫原性不同将免疫球蛋白轻链分为两型，但每个免疫球蛋白分子上只有一个型别的轻链。人体内  $\kappa$  轻链多肽基因家族位于 2 号染色体，正常人血清中  $\kappa$  型轻链免疫球蛋白约占 65%。

#### 1.3.4.38 $\lambda$ 轻链 lambda light chain

免疫球蛋白轻链的一种类型。根据免疫原性不同将免疫球蛋白轻链分为两型，但每个免疫球蛋白分子上只有一个型别的轻链。人体内  $\lambda$  轻链多肽基因家族位于 22 号染色体，正常人血清中  $\lambda$  型轻链免疫球蛋白约占 35%。

#### 1.3.4.39 游离轻链 free light chain

血清中未与重链结合的轻链。包括游离  $\kappa$  轻链和游离  $\lambda$  轻链。正常人血清中游离  $\kappa$  轻链和  $\lambda$  轻链的比值为 0.26~1.65。当肾功能受损时，游离轻链显著增加；当患有浆细胞病时，会出现免疫球蛋白单克隆异常增殖，游离轻链  $\kappa/\lambda$  值异常。

#### 1.3.4.40 瓜氨酸化蛋白 citrullinated protein, CP

含有瓜氨酸表位的蛋白。其抗体对类风湿关节炎的诊断具有较高的特异性和敏感性，是导致类风湿关节炎发病的重要靶抗原。

#### 1.3.4.41 免疫复合物 immune complex

抗体与可溶性抗原结合而形成的复合物。抗体量足以交联抗原时形成大的免疫复合物，由网状内皮系统中表达 Fc 受体和补体受体的细胞所清除；抗原过量时则形成小的可溶性免疫复合物，沉积于小血管而造成小血管损伤。

### 1.3.5 炎症介质

#### 1.3.5.1 炎症 inflammation

机体组织受损伤时所发生的一系列保护性应答反应。以局部血管为中心。典型特征是红、

肿、热、痛和功能障碍，可参与清除异物和修补组织等。

#### 1.3.5.2 炎症介质 inflammation mediator

炎症过程中形成或释放，并参与炎症反应的活性物质。包括组胺、白三烯和花生四烯酸代谢产物等。

#### 1.3.5.3 细胞因子 cytokine, CK

一组由多种细胞所分泌的可溶性蛋白与多肽的总称。包括干扰素、白细胞介素、淋巴因子和肿瘤坏死因子等。

#### 1.3.5.4 趋化因子 chemokine

可刺激白细胞的趋化性，吸引中性粒细胞、单核巨噬细胞等炎症细胞移动到炎症灶，并增强炎症细胞的吞噬杀伤功能，促进它们释放炎症蛋白和炎症介质，直接参与炎症过程的一种小的分泌蛋白。

#### 1.3.5.5 干扰素 interferon, IFN

细胞因子中的一个家族，是一类在应答病毒感染或其他微生物和炎症刺激时产生的分子，功能是抗病毒、抑制细胞增殖和免疫调节。分为 I 型 IFN(IFN- $\alpha$  和 IFN- $\beta$ )和 II 型 IFN(IFN- $\gamma$ )。

#### 1.3.5.6 白细胞介素 interleukin, IL

一组由多种类型细胞分泌的细胞因子。目前至少发现了 38 种白细胞介素，分别命名为 IL-1~IL-38。在免疫细胞的成熟、活化、增殖和免疫调节等一系列过程中均发挥重要作用，还参与机体的多种生理及病理反应。

#### 1.3.5.7 肿瘤坏死因子 tumor necrosis factor, TNF

由活化的单核/巨噬细胞、T 细胞等多种免疫细胞表达产生的细胞因子。能杀伤和抑制肿瘤细胞，促进中性粒细胞吞噬，抗感染，引起发热，诱导肝细胞急性期蛋白合成，促进髓样白血病细胞向巨噬细胞分化，促进细胞增殖和分化，是重要的炎症因子，并参与某些自身免疫病的病理损伤。

#### 1.3.5.8 封闭因子 blocking factor

本质可能是封闭抗体、可溶性抗原或抗原-抗体复合物，可封闭肿瘤细胞表面的抗原表位或效应细胞的抗原识别受体，从而使肿瘤细胞不易被机体免疫系统识别，逃避淋巴细胞的攻击。

#### 1.3.5.9 血管内皮生长因子 vascular endothelial growth factor, VEGF

又称“血管通透因子”。一种高度特异性的促血管内皮细胞生长因子。具有促进血管通透性增加、细胞外基质变性、血管内皮细胞迁移、增殖和血管形成等作用。有 5 种不同的亚型，VEGF121、VEGF145、VEGF165、VEGF189、VEGF206，其中 VEGF165 为 VEGF 主要存在形式。

#### 1.3.5.10 B 细胞活化因子 B cell-activating factor, BAF

又称“B 淋巴细胞刺激因子(BLyS)”。属肿瘤坏死因子超家族成员，主要由单核细胞、树突状细胞及 T 细胞产生，可促进 B 细胞成熟和分化，在免疫应答中起重要作用，并与自身免疫密切相关。

#### 1.3.5.11 巨噬细胞活化因子 macrophage activation factor, MAF

一组可增强巨噬细胞的吞噬与消化能力，并可加强巨噬细胞对抗原进行处理的能力从而提高抗原免疫原性作用的分子。包括 IL-2、INF- $\gamma$  和 GM-SCF。

- 1.3.5.12 巨噬细胞趋化因子 **macrophage chemotactic factor, MCF**  
由活化的淋巴细胞产生和释放的一种可溶性非抗体物质。能吸引巨噬细胞通过毛细血管壁到达炎症组织部位，促进巨噬细胞的吞噬过程及组织炎症反应。
- 1.3.5.13 巨噬细胞集落刺激因子 **macrophage colony-stimulating factor, M-CSF**  
由巨噬细胞、中性粒细胞、内皮细胞、成纤维细胞及活化 T 细胞和 B 细胞产生的一种蛋白质因子。可促进骨髓造血前体细胞增殖分化为单核/巨噬细胞，并可激活成熟单核/巨噬细胞。
- 1.3.5.14 巨噬细胞移动抑制因子 **macrophage migration inhibition factor, MIF**  
体内一种集细胞因子、神经内分泌激素和酶等特性于一体的多效能蛋白分子。能抑制巨噬细胞游走，促进巨噬细胞在炎症局部浸润。
- 1.3.5.15 粒细胞集落刺激因子 **granulocyte colony-stimulating factor, G-CSF**  
由成纤维细胞、单核细胞和巨噬细胞产生的调节造血的糖蛋白因子。可刺激骨髓中性粒前体细胞增殖及分化，并可促进成熟中性粒细胞的功能。
- 1.3.5.16 粒细胞-巨噬细胞集落刺激因子 **granulocyte-macrophage colony stimulating factor, GM-CSF**  
可刺激粒细胞和巨噬细胞形成集落，促进骨髓中的粒细胞分化、增殖和成熟，并释放至血液以提高其数量与功能的因子。
- 1.3.5.17 红细胞生成素 **erythropoietin, EPO**  
一种在红系造血中发挥重要作用的细胞因子。主要由肾脏间质细胞合成分泌。能特异性调节红系祖细胞的存活、增殖和分化，刺激红细胞生成，还在多种脏器的缺血缺氧损伤中具有保护作用。
- 1.3.5.18 血小板生成素 **thrombopoietin, TPO**  
由肝、肾和平滑肌细胞产生的刺激巨核细胞生长及分化的内源性细胞因子。对巨核细胞生成的各阶段均有刺激作用，包括前体细胞的增殖和多倍体巨核细胞的发育及成熟。
- 1.3.5.19 内皮素 1 **endothelin 1, ET-1**  
一种具有强烈收缩血管作用的活性肽。主要来源是血管内皮细胞，参与各种器官的复杂调节机制。
- 1.3.5.20 白三烯 **leukotrienes, LTs**  
含有三烯结构的一类化合物。是由细胞膜磷脂在磷脂酶 A2 的作用下,释出游离的花生四烯酸,后经脂氧化酶的途径,再在一系列酶的作用下衍化而成,能引起气管平滑肌收缩、刺激血管通透性、吸引及激活白细胞，与哮喘及过敏有关。
- 1.3.5.21 组胺 **histamine**  
广泛存在于生物组织中的一种血管活性胺类物质。在肥大细胞和嗜碱性粒细胞中含量较高，在变态反应过程中释放，可引起血管舒张、毛细血管通透性提高和平滑肌收缩。
- 1.3.5.22 攻膜复合物抑制因子 **membrane attack complex inhibitory factor, MACIF**  
通过阻断攻膜复合物的形式保护宿主细胞免受补体攻击的一类细胞表面蛋白质。
- 1.3.5.23 表皮生长因子 **epidermal growth factor, EGF**  
一种由 53 个氨基酸残基组成的小肽。属于表皮生长因子家族。在体内体外对多种组织细胞有强烈促分裂作用的生长因子。参与正常细胞的生长、肿瘤形成、创伤愈合等过程。
- 1.3.5.24 转化生长因子 **transforming growth factor, TGF**

最初从转化细胞培养液分离得到的可作用于细胞生长、转化等的生长因子。包括转化生长因子- $\alpha$ 和转化生长因子- $\beta$ 两类。

#### 1.3.5.25 成纤维细胞生长因子 fibroblast growth factor, FGF

最早从牛垂体中分离出的细胞因子。表达于多种器官组织中。具有促进成纤维细胞有丝分裂、中胚层细胞生长,调控胚胎发育,维持组织稳态,促进血管生成,促进伤口愈合和组织再生等功能。

#### 1.3.5.26 花生四烯酸 arachidonic acid, AA

一种不饱和脂肪酸,其中含有4个碳.碳双键和1个碳.氧双键。是人体必需脂肪酸,为前列腺素合成的前体,也为白三烯等提供原料。

#### 1.3.5.27 环氧化酶 cyclooxygenases, COX

又称"前列腺素内氧化酶还原酶"。一种双功能酶,具有环氧化酶和过氧化氢酶活性,是催化花生四烯酸转化为前列腺素的关键酶。目前发现环氧化酶有两种同工酶:COX-1和COX-2。

#### 1.3.5.28 基质金属蛋白酶 matrix metalloproteinase, MMP

水解细胞外基质的蛋白裂解酶。包括基质中以及整合于质膜中的各种胶原酶和弹性蛋白酶等。

#### 1.3.5.29 淋巴毒素 lymphotoxin

曾称"肿瘤坏死因子- $\beta$  (tumor necrosis factor- $\beta$ )"。由活化的T细胞所产生的细胞毒性细胞因子。其作用与肿瘤坏死因子类似,是一类重要的炎症介质。

#### 1.3.5.30 淋巴因子 lymphokine

由活化的淋巴细胞产生的一类可溶性多肽。能直接发挥免疫效应。如白介素、 $\gamma$ 干扰素、淋巴毒素等。

#### 1.3.5.31 内皮抑素 endostatin

一种多肽,是上皮基膜中胶原蛋白羧基末端的蛋白水解片段,可抑制血管生成、肿瘤生长和内皮细胞增殖

#### 1.3.5.32 护骨因子 osteoprotegerin, OPG

又称"破骨细胞生成抑制因子(osteoclastogenesis inhibitory factor,OCIF)"。属肿瘤坏死因子受体超家族成员(TNFRSF11B),配体为RANKL和TRAIL,可抑制破骨细胞发生,抑制骨质吸收。

#### 1.3.5.33 NF- $\kappa$ B受体激活蛋白 receptor activator of NF- $\kappa$ B, RANK

属肿瘤坏死因子受体超家族成员(TNFRSF11A)。主要表达于某些活化T细胞、树突状细胞、造血细胞前体,与其配体RANKL相互作用参与破骨细胞分化、淋巴细胞发育和淋巴结形成,并为活化的T细胞、树突状细胞提供存活信号。

#### 1.3.5.34 NF- $\kappa$ B受体激活蛋白配体 receptor activator of NF- $\kappa$ B ligand, RANKL

属肿瘤坏死因子超家族成员(TNFRSF11),可诱导RANK阳性T细胞NF- $\kappa$ B的核转位,参与破骨细胞分化,参与淋巴结形成和淋巴细胞发育,提高混合淋巴细胞反应中树突状细胞对初始T细胞的刺激能力,延长IL-4、TGF- $\beta$ 培养下RANK阳性T细胞存活。

#### 1.3.5.35 细胞因子受体家族 cytokine receptor family, CkR-F

胞外区含约200氨基酸构成的同源区,N端有4个保守的半胱氨酸,C端含WSXWS模体。按胞外段结构及氨基酸序列相似性对细胞因子受体进行分类,可分为红细胞生成素受

体超家族(I型细胞因子受体)、干扰素受体家族(II型细胞因子受体)、肿瘤坏死因子受体家族(III型细胞因子家族)、趋化性细胞因子受体超家族等。

#### 1.3.5.36 天然细胞毒性受体 natural cytotoxicity receptor,NCR

属 IgSF 成员,包括 NKp46、NKp30、NKp44,表达于 NK 细胞,是介导 NK 细胞杀伤活性的受体。

#### 1.3.5.37 清道夫受体 scavenger receptor

表达于巨噬细胞表面的一类模式识别受体。可识别乙酰化低密度脂蛋白及格兰氏阴性菌脂多糖、格兰氏阳性菌的磷壁酸等阴离子聚合体,也可识别由细胞膜内侧翻转到膜外的磷脂酰丝氨酸。它们参与对病原体的识别和清除,同时也对丧失唾液酸的陈旧红细胞和某些凋亡细胞的清除。

#### 1.3.5.38 模式识别受体 pattern recognition receptor

识别病原体(或某些内源性成分)相关分子模式的一类受体分子,介导固有免疫应答。

#### 1.3.5.39 3型毒蕈碱受体 muscarinictype3receptor, M3R

一种毒蕈碱受体。是控制唾液流率的主要亚型,其抗体与原发干燥综合征相关。

#### 1.3.5.40 Toll样受体 Toll-like receptor, TLR

一组哺乳动物受体分子,包括一个富含亮氨酸重复序列片段的细胞外结构域。胞质内结构域包含一个与果蝇 Toll 受体同源的片段,因此称为 Toll 样受体。它们作为多种微生物来源分子的模式识别受体,刺激对表达这些分子的微生物的天然免疫应答。

#### 1.3.5.41 免疫球蛋白样转录物 immunoglobulin-like transcript, ILT

又称“白细胞免疫球蛋白样受体(leukocyte immunoglobulin-like receptor, LIR)。属 IgSF,成员包括:①ILT2、ILT3、ILT4、ILT5 和 LIR8,分子胞质区含 2~4 个 ITIM,可传递抑制性信号;②ILT1、LIR6a、ILT7、ILT8、ILT11,可与 FcR $\gamma$ - $\gamma$ 相连,通过 $\gamma$ - $\gamma$ 链胞质区 ITAM 传递活化信号;③ILT6,为可溶性分子。ILT4、ILT3、LIR8、ILT7、ILT8 和 LIR6a 选择性分布于单核细胞、巨噬细胞和树突状细胞;ILT2、ILT5 和 ILT1 分布较广泛。参与调节造血过程和杀伤细胞的效应功能。

#### 1.3.5.42 增殖诱导配体 a proliferation inducing ligand,APRIL

肿瘤坏死因子(TNF)家族的新成员,在多种肿瘤组织中有高表达,通过与其受体 BCMA、TACI 相互作用,能促进肿瘤细胞增殖,防止肿瘤细胞受 CD95L/FasL 等诱导的凋亡,调节体液免疫,并在 T 淋巴细胞、B 淋巴细胞的成熟和活化中起一定作用。

#### 1.3.5.43 中性粒细胞胞外诱捕网 neutrophil extracellular traps, NETs

中性粒细胞活化时释放的胞外网状结构。由布林克曼(Brinkmann)等人于 2004 年研究发现,作为人体先天免疫系统的组成部分,具有捕杀病原体的作用。

#### 1.3.5.44 补体 complement

一个具有精密调控机制的蛋白质反应系统,由血浆补体成分、可溶性和膜型补体调节蛋白、补体受体等 30 余种糖蛋白组成。可通过 3 条既相对独立又相互联系的途径被激活,从而发挥调理吞噬、裂解细胞、介导炎症、免疫调节和清除免疫复合物等多种生物学效应。

#### 1.3.5.45 主要组织相容性复合体 major histocompatibility complex, MHC

编码主要组织相容性抗原的一组紧密连锁的基因群。编码产物是抗原提呈和 T 细胞活化的关键分子,在启动特异性免疫应答和免疫调节中起重要作用。器官移植中 MHC 是决定个体间组织相容性的主要基因,参与移植物排斥。组成 MHC 的基因分为 I 类、II 类和 III

类。

#### 1.3.5.46 人类白细胞抗原 human leucocyte antigen, HLA

人类主要组织相容性复合物的表达产物。是目前所知人体最复杂的遗传多态系统。根据编码分子的特性不同可分成三类：I类、II类和III类。

#### 1.3.5.47 共刺激分子 costimulatory molecule

位于抗原呈递细胞上，可将共刺激信号传递给幼稚 T 细胞的细胞表面蛋白。例如树突细胞上的 B7 分子，它们是幼稚 T 细胞上 CD28 的配体。其概念于 1970 年由布雷斯特谢 (Brestcher) 和科恩 (Cohn) 首先提出。

#### 1.3.5.48 诱导性共刺激分子 inducible costimulator, ICOS

CD278, CD28 家族成员。主要表达于活化的 Th2 细胞，配体分别为人的 B7-H2/ICOSL 和鼠的 B7 相关蛋白 1(B7RP-1)，上调活化的 Th2 细胞表达黏附分子和产生细胞因子，促进 B 细胞分化为浆细胞并产生抗体。

### 1.3.6 移植免疫

#### 1.3.6.1 移植 transplantation, grafting

将自体或异体的正常细胞、组织或器官从它所在的位置植入到另一位置的技术。是临床治疗多种终末期疾病的有效手段。

#### 1.3.6.2 移植物抗宿主反应 graft versus host reaction, GVHR

移植物中的免疫细胞对宿主的组织抗原产生免疫应答并引起组织损伤的反应。其发生需要一些特定的条件：①宿主与移植物之间的组织相容性不合；②移植物中必须含有足够数量的免疫细胞；③宿主处于免疫无能或免疫功能严重缺损状态。

#### 1.3.6.3 移植物排斥反应 graft rejection

受者免疫系统对同种异体、异种组织和器官移植物所产生的特异性免疫应答，导致移植物发生炎症、损伤和损毁的现象。

### 1.3.7 免疫调节

#### 1.3.7.1 免疫调节 immune regulation

机体对免疫应答进行的调控。免疫系统中的免疫细胞和免疫分子之间，以及与其他系统如神经内分泌系统之间的相互作用，使得免疫应答以最恰当的形式维持在最适当的水平。

#### 1.3.7.2 免疫耐受 immune tolerance

免疫系统对特定抗原的特异性无应答状态。包括天然免疫耐受与诱导免疫耐受。

#### 1.3.7.3 免疫抑制 immune suppression

体内外因素所致免疫系统功能降低或消失的现象。

#### 1.3.7.4 免疫记忆 immunological memory

免疫细胞在初次接触特异性抗原后，被激活的 T 细胞、B 细胞除可分化为效应细胞外，其中少数还可分化为记忆细胞，并长期在体内存在，从而保存免疫信息，当同一种抗原再次进入体内时，记忆细胞将迅速活化、分化为新的效应细胞，增强或加速特异性免疫反应的发生。

#### 1.3.7.5 免疫稳定 immunologic homeostasis

免疫系统维持机体内环境相对稳定的生理功能。

#### 1.3.7.6 免疫逃逸 immune escape

病原体或肿瘤细胞通过不同机制逃避机体的免疫识别和攻击，从而得以在体内生存和增殖

的现象。

#### 1.3.7.7 免疫内环境稳定 immune homeostasis

又称“免疫稳态”。机体免疫系统及其功能保持相对稳定的现象。在适应性免疫应答中，一旦出现新的淋巴细胞克隆和个别克隆的极度扩增，可通过凋亡和无反应性等机制，使体内淋巴细胞库仍维持库容和结构的基本恒定。该功能失调可致自身免疫病发生。

#### 1.3.7.8 神经-内分泌-免疫网络 neuro-endocrine-immunity network

神经、内分泌和免疫系统彼此之间存在的多重双向交互作用，三大系统之间通过神经、内分泌、免疫系统共有信号分子（神经递质/肽、激素、细胞因子等）和受体形成的调节网络。实现交互调节，共同维持机体稳态。

### 1.3.8 免疫缺陷

#### 1.3.8.1 免疫缺陷 immunodeficiency

免疫系统中任一个成分缺少、缺失或功能不全的现象。

#### 1.3.8.2 无反应性 anergy

又称“免疫失能”。各种原因导致的免疫细胞对相应抗原失去特异性应答能力。通常为 T 细胞受体(TCR)得到抗原识别信号而缺乏共刺激信号所引起。

### 1.3.9 免疫遗传

#### 1.3.9.1 易感基因 susceptible gene

和特定疾病具有阳性关联的基因或等位基因。在人类多位于 HLAII 类基因区或其附近。

#### 1.3.9.2 单核苷酸多态性 single nucleotide polymorphism,SNP

在基因组水平上由单个核苷酸的变异所引起的 DNA 序列多态性。是人类可遗传的变异中最常见的一种，占有已知多态性的 80%以上。SNP 是一种二态的标记，由单个碱基的转换或颠换所引起，也可由碱基的插入或缺失所致。

#### 1.3.9.3 动物模型 animal model

生物医学研究过程中，建立起来的具有人类疾病模拟表现的动物实验对象及相关实验材料。用于研究各种因素对人体作用的原因、机制、诊断指标和治疗方法等。一般常用小鼠、大鼠、家兔、犬等制作而成。

#### 1.3.9.4 基因敲除小鼠 gene knockout mouse

胚胎发生早期利用特定技术使指定基因功能完全缺失的实验用小鼠。

#### 1.3.9.5 表型 phenotype

在细胞免疫学范畴，指各类免疫细胞表面所表达的(特征性)膜分子。

## 1.4 症状与体征

### 1.4.1 概述

#### 1.4.1.1 症状 symptom

患者对机体生理功能异常的自身体验和感觉。

#### 1.4.1.2 体征 sign

患者体表或内部结构发生的可观察或触及到的改变。

#### 1.4.1.3 并发症 complication

在一种疾病发展过程中继发的另一种疾病或症状。

#### 1.4.1.4 后遗症 sequelae

某些疾病在恢复期过后，某些组织或器官仍长期留有不能消失的损害或功能障碍。

### 1.4.2 症状

#### 1.4.2.1 全身症状

##### 1.4.2.1.1 发热 fever

机体在致热原作用下或各种原因引起体温调节中枢的功能障碍时，体温升高超出正常范围的现象。以口腔温度为标准，可将发热分为：低热（37.3-38℃）、中等度热（38-39℃）、高热（39-41℃）和超高热（41℃以上）。

##### 1.4.2.1.2 低热 low grade fever

体温达 37.5~38.4℃ 的状态。

##### 1.4.2.1.3 弛张热 remittent fever

体温在 39℃ 以上，波动幅度大，24h 内体温差达 1℃ 以上，最低体温仍超过正常水平并呈持续状态。常见于重症肺结核、败血症、风湿热及化脓性炎症等。

##### 1.4.2.1.4 不规则热 irregular fever

发热患者体温曲线无一定规律的热型。可见于结核病、风湿热、支气管肺炎、渗出性胸膜炎等。

##### 1.4.2.1.5 周期热 periodic fever

体温突然或缓慢上升达到高峰，保持一定时间，然后迅速或缓慢下降至正常；经过一定时间的无热期后再发热，历经一定时间后又下降至正常体温，这种发热期与无发热期交替出现，反复多次。

##### 1.4.2.1.6 不明原因发热 fever of unknown origin, FUO

经临床排查后仍无法解释的体温升高状态。主要采用以下标准：①发热病程≥3 周；② 体温多次≥38.3℃；③经 1 周详细的检查仍未明确诊断者。

##### 1.4.2.1.7 乏力 malaise

自觉疲惫，肌肉无力的感觉。

#### 1.4.2.2 局部症状

##### 1.4.2.2.1 关节痛 arthralgia

关节部位的疼痛感觉。可同时表现为关节肿胀、畸形、局部皮温增高和功能障碍等。

##### 1.4.2.2.2 关节炎 arthritis

发生在人体关节，由炎症、感染、退化、创伤、代谢或其他因素引起的炎性疾病。临床可表现为关节的红、肿、热、痛、功能障碍和关节畸形，严重者导致关节残疾、影响生活质量。

##### 1.4.2.2.3 单关节炎 monoarthritis

单个关节肿胀、疼痛的症状。

##### 1.4.2.2.4 寡关节炎 oligoarthritis

2-4 个关节肿胀、疼痛的症状。

##### 1.4.2.2.5 多关节炎 polyarthritis

5 个及以上关节肿胀、疼痛的症状。

##### 1.4.2.2.6 晨僵 morning stiffness

病变关节在长期静止不动后出现关节部位发紧、僵硬、活动不便或受限。尤以晨起时明显，

活动后减轻。

#### 1.4.2.2.7 运动障碍 dyskinesia

不能协调和支配随意运动的一种疾病。表现为行为笨拙、行走异常等。

#### 1.4.2.2.8 足跟痛 heel pain, HP

跟骨结节周围的急性或慢性疼痛。临床表现为足跟一侧或两侧疼痛，负重后加重，严重者可出现行走困难，可由骨折、肌腱炎、关节炎、骨肿瘤、应激等多种因素引起。

#### 1.4.2.2.9 下背痛 low back pain, LBP

俗称“腰痛”，腰背部组织的局部炎症、创伤或附近器官疾病引起的腰部疼痛感。

#### 1.4.2.2.10 炎性腰背痛 inflammatory back pain, IBP

由于骶髂关节/腰椎炎症引起的一种特殊类型的腰背痛。临床表现为反复腰背疼痛和晨僵。多采用 2009 年 ASAS 标准诊断：40 岁前起病、起病隐匿、夜间痛、活动后症状改善、休息后症状无改善，5 条标准中至少符合 4 条可判定为炎性腰背痛。

#### 1.4.2.2.11 肌痛 myalgia

肌肉疼痛、活动障碍的表现。以骨骼肌症状为主，见于多种风湿免疫病。

#### 1.4.2.2.12 肌无力 myasthenia

因神经、肌肉损伤导致肌力下降、活动障碍的表现。

#### 1.4.2.2.13 雷诺现象 Raynaud phenomenon, RP

在寒冷或情绪激动时指/趾端末梢血管（动脉、微动脉、微静脉及毛细血管）异常收缩导致的阵发性缺血，主要表现为指/趾远端苍白、发绀及发红，常伴疼痛及麻木。持续数分钟至数小时，经保暖及活动后可缓解。

### 1.4.2.3 器官受累症状

#### 1.4.2.3.1 嗜睡 drowsiness

意识清晰度有轻微降低的一种意识障碍。经常处于睡眠状态，给予较轻微的刺激或呼唤即可被唤醒，醒后意识活动接近正常，能勉强回答问题和配合检查，但对周围环境的鉴别能力较差，当刺激去除后很快又进入睡眠状态。

#### 1.4.2.3.2 昏睡 lethargy

较嗜睡更深的一种意识障碍。患者处于熟睡状态，在强烈刺激下可被唤醒，对反复问话仅能做简单模糊的回答，旋即熟睡，各种反射活动均存在。

#### 1.4.2.3.3 昏迷 coma

意识障碍的最严重阶段。意识清晰度极度降低，对外界刺激无反应，程度较轻者防御反射及生命体征可以存在，严重者消失。

#### 1.4.2.3.4 偏瘫 hemiplegia

一侧上下肢的运动障碍，有时伴有眼裂以下面肌和舌肌的瘫痪。多由急性脑血管病及其原发病引起。

#### 1.4.2.3.5 癫痫发作 epileptic seizure

由脑部神经元的过度放电引起的一种急性、反复发作、阵发性的大脑功能紊乱。

#### 1.4.2.3.6 抽搐 twitch

肌肉不自主地阵发性痉挛的现象。

#### 1.4.2.3.7 惊厥 convulsion

表现为突然发作的全身性或局限性肌群强直性和阵挛性抽动，多伴有意识障碍。

#### 1.4.2.3.8 头痛 headache

(1) 广义指头部的所有疼痛；(2) 狭义指局限于头颅上半部，包括眉弓、耳轮上缘和枕外隆突连线以上部位的疼痛。

#### 1.4.2.3.9 声音嘶哑 hoarseness

简称“声嘶”。发音时失去了正常圆润、清亮的音质，变得毛、沙、哑、嘶的症状。

#### 1.4.2.3.10 呼吸困难 dyspnea

患者主观上感到空气不足、呼吸费力，客观表现呼吸运动用力，重者鼻翼扇动、张口耸肩，呼吸辅助肌也参与活动的现象。或伴有呼吸频率、深度与节律的异常。

#### 1.4.2.3.11 胸痛 chest pain

颈部与胸廓下缘之间的疼痛。主要由胸部疾病引起，少数由其他部位的病变所致。

#### 1.4.2.3.12 腹部包块 abdominal mass

在腹部检查时可触及的异常包块。常见的原因有脏器肿大、炎症粘连及良恶性肿瘤等。

#### 1.4.2.3.13 腹痛 abdominal pain

腹部的疼痛，可由各种原因的腹腔内外脏器病变引起，也可为非器质性原因

#### 1.4.2.3.14 腹胀 abdominal bloating

腹部胀大或胀满不适。可以是一种主观上的感觉，感到腹部的一部分或全腹部胀满，通常常伴有相关的症状，如呕吐、腹泻、嗝气等；也可以是一种客观上的检查所见，发现腹部一部分或全腹部膨隆。

#### 1.4.2.3.15 腹泻 diarrhea

排便次数增多，粪质稀薄，或带有黏液、脓血或未消化食物的现象。如排液状便，每日3次以上，或每天排便总量大于200g，且粪便含水量大于80%，则可认为是腹泻。

#### 1.4.2.3.16 便秘 constipation

粪便干燥坚硬，排出困难，排便次数减少的现象。根据罗马III标准为：①排便困难，硬便，排便频率减少或排便不尽感；②每周完全排便<3次，每天排便量<35g；③全胃肠或结肠通过时间延长。

#### 1.4.2.3.18 尿频 frequent urination

排尿次数增多的现象。即成人每日排尿 $\geq 8$ 次或夜间排尿 $\geq 2$ 次，且每次排出尿量小于200ml。

#### 1.4.2.3.19 尿急 urgent urination

突发的、急迫的而且很难被延迟的尿意。严重时可造成急迫性尿失禁。可由膀胱炎、膀胱异物、神经源性膀胱、膀胱出口梗阻等引起。

#### 1.4.2.3.20 尿痛 dysuria

患者排尿时膀胱区及尿道疼痛的症状。多因感染刺激膀胱及尿道黏膜或深层组织，引起膀胱、尿道痉挛及神经反射所致。常伴有尿频、尿急、血尿、脓尿。多见于尿道炎、膀胱炎、前列腺炎、膀胱结核、膀胱结石或异物、膀胱癌等。

#### 1.4.2.3.21 尿失禁 urinary incontinence

清醒状态下尿液不自主流出现象。漏出道可以是尿道，称为尿道源性尿失禁，如神经源性膀胱。漏出道也可以是其他腔道（如阴道），称为尿道外尿失禁，如输尿管异位开口等。

#### 1.4.2.3.22 尿潴留 urinary retention

膀胱充满尿液不能排出，导致膀胱过度膨胀、膀胱内压力增高的状态。分为急性和慢性。

常见于良性前列腺增生、尿道损伤和狭窄、神经源性膀胱、脊髓或颅脑疾病或损伤的患者。

#### 1.4.2.3.23 血尿 hematuria

尿液中混有红细胞的异常状态。根据程度可分为肉眼血尿和镜下血尿。尿液中红细胞 33 个/HP，离心尿红细胞>5 个/HP，或 12h 尿沉渣红细胞计数>50 万个即为血尿。根据病因又可以分为内科性血尿和外科性血尿。多数泌尿系统疾病，如肿瘤、结石、外伤、梗阻和感染等均可伴有血尿。

#### 1.4.2.3.24 脓尿 pyuria

存在白细胞的尿液。通常提示感染和尿路上皮对细菌入侵炎症的应答。新鲜尿液离心后，高倍镜视野中白细胞>5 个/HP，或 1h 新鲜尿液中白细胞数>40 万个，或 12h 尿液中白细胞数>100 万个提示为脓尿。

#### 1.4.2.3.25 水肿 edema

过多的液体积聚在组织间隙，致使组织肿胀的现象。

#### 1.4.2.3.26 不孕 infertility

在一年以上未采取任何避孕措施，性生活正常而没有成功妊娠。主要分为原发不孕和继发不孕。

#### 1.4.2.3.27 月经失调 menoxenia

月经周期或出血量的异常，可伴月经前、经期时的腹痛及全身症状。

### 1.4.3 体征

#### 1.4.3.1 系统体征

##### 1.4.3.1.1 黄疸 jaundice

胆红素代谢障碍而引起血清胆红素浓度升高，导致巩膜、皮肤和黏膜发黄的症状和体征。常见的有溶血性黄疸、肝细胞性黄疸、胆汁淤积性黄疸、先天性非溶血性黄疸。骨髓原位溶血亦可导致黄疸。

##### 1.4.3.1.2 发绀 cyanosis

俗称“紫绀”。血液中脱氧血红蛋白增多，使皮肤、黏膜呈青紫色的一种表现。一般认为血氧饱和度小于 85%或还原血红蛋白的绝对值超过 50g/L 时皮肤黏膜可出现发绀。

##### 1.4.3.1.3 贫血貌 anemic countenance

睑结膜、面色苍白，唇舌色淡，表情疲惫的表现。见于各种原因所致的贫血。

##### 1.4.3.1.4 库欣面容 Cushingoid appearance

又称“库欣综合征样面容”，俗称“满月脸”。面圆如满月、面色红润的体征，常伴痤疮、体毛增多等，见于皮质醇增多症以及长期应用肾上腺皮质激素的病人。

##### 1.4.3.1.5 满月脸 moon face

面部肥胖似满月的体征。是脸部脂肪堆积的结果，通常与各种原因所致皮质醇增多症相关。

##### 1.4.3.1.6 水牛背 buffalo hump

颈后部突出、背部肌肉明显凸起的体征。呈半月形，通常与各种原因所致皮质醇增多症相关。

##### 1.4.3.1.7 向心性肥胖 central obesity

又称“中心性肥胖”。身体脂肪分布以躯干、尤其以腹部为主的肥胖。男性腰臀比超过 0.9 或女性腰臀比超过 0.8 的肥胖者。

#### 1.4.3.2 皮肤黏膜体征

#### 1.4.3.2.1 皮疹 rash

一种皮肤病变。从单纯的皮肤颜色改变到皮肤表面隆起或发生水疱等多种表现形式。

#### 1.4.3.2.2 斑疹 macula

不高出皮肤、直径小于 2cm、有色素改变的皮损。

#### 1.4.3.2.3 丘疹 papule

稍隆起皮肤，直径小于 1cm 的皮损。

#### 1.4.3.2.4 斑丘疹 maculopapule

介于斑疹和丘疹之间的稍隆起皮损。

#### 1.4.3.2.5 黏膜疹 enanthem

口腔、眼结膜等黏膜上的发疹。是多种疾病的体征。

#### 1.4.3.2.6 荨麻疹 urticaria

由于皮肤受刺激，小血管反应性扩张及渗透性增加而引起的变态反应性损害，常为一种局限性水肿反应，可呈风团样。

#### 1.4.3.2.7 结节性红斑 erythema nodosum, EN

主要累及皮下脂肪组织，常发生于下肢胫前的红色或紫红色直径 2-5 厘米的圆形或椭圆形皮损，稍高出皮面，界线不清，常触及较硬结节伴有压痛，较少破溃，可融合成片，消退后不留瘢痕和萎缩。

#### 1.4.3.2.8 游走性红斑 erythema migrans, EM

由疏螺旋体引起的皮肤病变。开始为红色斑疹或丘疹，数日或数周内向周围扩大形成中心清楚的圆形或椭圆形皮损，直径一般在 5cm 以上，数周至数月自行消退。常为莱姆病的首发症状。

#### 1.4.3.2.9 脂膜炎 panniculitis, PA

皮下脂肪组织反复发作的结节性炎症。结节性红斑是脂膜炎最常见的形式，病理改变主要表现为脂肪组织水肿、细胞浸润、坏死、血管周围炎和血管内皮细胞增生。

#### 1.4.3.2.10 网状青斑 livedo reticularis, LR

因皮肤局部血管舒缩功能紊乱，形成皮下细小动脉痉挛和细小静脉的扩张，表现为皮下网状或树枝状分布的青紫色斑，多见于青年女性。

#### 1.4.3.2.11 瘀点 petechiae

皮肤或黏膜上的出血点。常为毛细血管壁缺陷及血小板异常等所致，直径小于 2mm，不突出皮肤，压之不褪色。

#### 1.4.3.2.12 瘀斑 ecchymosis

由于毛细血管壁缺陷及血小板异常等所致的皮下出血。直径在 2mm 以上，可以融合成片，不高出皮面，压之不褪色。

#### 1.4.3.2.13 紫癜 purpura

血液淤积于皮肤或黏膜下，形成的红色或暗红色斑。直径 3~5mm。压之不褪色。

#### 1.4.3.2.14 甲顶针样改变 nail thimble change

银屑病出现的指甲顶针样凹陷 (>10 个/甲)。最多可见于 80% 的银屑病关节炎患者。

#### 1.4.3.2.15 同形反应 isomorphic response

又称“科布内现象 (Koebner phenome-non)”。原本外观正常的皮肤在创伤、搔抓、针刺或手术等刺激后发生银屑病皮损的现象。主要见于银屑病，特别是病情活动期或急性加重期。

#### 1.4.3.2.16 阿弗他溃疡 aphthous ulcer

一种周期性复发的黏膜单发或多发圆形浅溃疡。

#### 1.4.3.2.17 划痕试验 scratch test

一种检测 I 型超敏反应的皮肤试验。即将抗原和对照液分别滴于皮肤上，用针划痕，出现红晕为阳性反应。

#### 1.4.3.2.18 针刺反应 skin pathergy test, SPT

一种皮肤非特异性过敏反应，通常指用 20-21 号消毒针头刺入皮肤，24-48 小时后在针刺部位出现炎性红色丘疹或脓疱样改变为阳性。

#### 1.4.3.2.19 阿蒂斯反应 Arthus reaction

即向动物皮下多次注射相同的无毒性抗原，局部可出现炎症细胞浸润，并继发水肿、出血、坏死等剧烈炎症反应。抗原刺激机体产生大量抗体，后续注入的相同抗原由皮下向血管内渗透，而血流中相应抗体向血管外弥散，二者在血管壁相遇，所形成的免疫复合物沉积于血管壁基底膜，通过激活补体并在中性粒细胞和血小板参与下，发生局部炎症反应。

### 1.4.3.3 关节及软组织体征

#### 1.4.3.3.1 滑膜炎 synovitis

滑膜组织发生的炎症，多为无菌性滑膜炎。滑膜炎是类风湿关节炎等炎性关节病的基本病理改变。

#### 1.4.3.3.2 滑囊炎 bursitis

结缔组织中的囊状间隙发生炎症。滑囊发生炎症时表现为红、肿、压痛、晨僵及活动受限。

#### 1.4.3.3.3 关节畸形 joint deformity

由于各种原因使关节脱离正常形态和结构的状态，可见于关节炎。

#### 1.4.3.3.4 关节半脱位 subluxation

构成关节的上下两个骨端部分破坏，使得关节不能完全维持在正常的解剖学位置。可发生的部位为掌指关节、跖趾关节、肩关节、肘关节、髋关节、膝关节、踝关节、脊柱关节等。

#### 1.4.3.3.5 关节强直 arthrocleisis

人体关节在病理状态下关节功能受限所导致的屈伸不利，僵硬、失去活动能力的一种状态。

#### 1.4.3.3.6 关节摩擦感 joint friction feeling

关节活动时触及粗糙的摩擦感，骨关节炎的体征之一，以膝关节多见。

#### 1.4.3.3.7 关节游离体 loose body

俗称“关节鼠 (joint mice)”。剥脱性骨软骨炎、关节内骨软骨骨折、骨性关节炎和滑膜软骨瘤病骨造成的脱落碎屑或骨块形成的游离体。其在关节内游离移动时引起关节绞锁、疼痛和活动障碍。以膝、肘、髋和踝关节多见。

#### 1.4.3.3.8 米粒体 rice body

在关节腔内或滑囊内，多发的类似于米粒大小的游离体。大部分表面光滑，直径通常为 2~7mm，位于积液内，形成米粒体性滑膜炎。部分学者认为米粒体是脱落的滑膜的微梗死灶被滑液中的纤维蛋白包裹所致；还有研究认为米粒体是一种新生物质，是由周围纤维蛋白或纤维蛋白聚集而成。

#### 1.4.3.3.9 指屈肌腱狭窄性腱鞘炎 tenosynovitis of finger flexor tendon

又称“扳机指”，“弹响指”，主要由屈指肌腱在纤维鞘起始部滑动障碍所致的腱鞘炎症。

#### 1.4.3.3.10 颌跛行 jaw claudication

咀嚼时因疼痛而暂停的症状，也有部分病人表现为咀嚼过程中张口困难。该症状提示颞动脉炎可能性大。

#### 1.4.3.3.11 关节内紊乱 internal derangement

关节局部疼痛、弹响、功能失调的病理现象。

#### 1.4.3.3.12 颞颌关节紊乱 temporomandibular disorder

颞颌关节在咀嚼运动时疼痛、开口或闭口时发生杂音或弹响、张口度受限制的临床症状。

#### 1.4.3.3.13 肌腱炎 tendinitis

连接骨骼与肌肉的强韧纤维结缔组织发生的炎症。通常是由于肌肉纤维过度使用，反复强烈牵拉而引起炎症。除了累及肌腱本身，肌腱炎还可以累及腱鞘，也称为肌腱病。

#### 1.4.3.3.14 跟腱炎 Achilles tendinitis

运动损伤、脊柱关节炎或感染等多种原因导致的跟腱急慢性炎症。临床症状主要表现为足跟部红、肿、热、痛、功能障碍。常会在清晨或者剧烈运动后的休息期间加重。后期引起关节强直，活动受限。

#### 1.4.3.3.15 附着点炎 enthesitis

在肌腱、韧带、筋膜、肌肉或关节囊的骨骼附着部位的局部插入点炎症。附着点炎不仅包括附着点本身，还累及纤维软骨、滑囊、脂肪垫、相邻的小梁骨网络和更深的筋膜。

#### 1.4.3.3.16 腱鞘炎 tenosynovitis

在肌腱周围的滑液鞘形成的炎症。临床表现为关节疼痛、肿胀、僵硬，可由感染或非感染因素导致。感染性腱鞘炎的常见病原体为金黄色葡萄球菌，两种常见的非感染性腱鞘炎为桡骨茎突狭窄性腱鞘炎和屈指肌腱狭窄性腱鞘炎。

#### 1.4.3.3.17 腱鞘囊肿 ganglion cyst

发生于关节腱鞘内的囊性肿物，是由于关节囊、韧带、腱鞘中的结缔组织病变所致。囊内含有无色透明或橙色、淡黄色的浓稠黏液，囊壁为致密硬韧的纤维结缔组织。

#### 1.4.3.3.18 肌肉萎缩 muscular atrophy, myatrophy

肢体活动减少引起的横纹肌营养不良、肌肉缩小、肌纤维变细甚至消失的症状。

#### 1.4.3.3.19 腊肠指/趾 sausage digit

手指（足趾）弥漫性非凹陷性水肿的症状。有紧绷感，失去了正常的凹凸多峰的轮廓，而从侧面看呈圆的半球状，状似“腊肠样”。

#### 1.4.3.3.20 槌状趾畸形 mallet toe deformity

跖趾关节和近侧趾间关节中立位而远侧趾间关节屈曲，造成的足趾末端屈曲畸形的症状，外观类似槌子。

#### 1.4.3.3.21 方形手 square hand

第一腕掌关节因骨质增生所致畸形的症状，外形呈“方形”，多见于骨关节炎。

#### 1.4.3.3.22 望远镜手 opera-glass hand

指骨的吸收致使手指可被拉长或缩短的症状，如同可伸缩的单筒望远镜，是银屑病关节炎、类风湿关节炎手指畸形的表现。

#### 1.4.3.3.23 皮下结节 subcutaneous nodule

位于皮下，可触及的一种质地较硬、圆形或椭圆形的小结。大小不等，直径可为0.2~10cm不等。常见病因包括类风湿结节、寄生虫感染、脂膜炎结节、痛风石、结节性动脉炎、脂肪瘤、结节病等。

#### 1.4.3.3.24 过继免疫疗法 adoptive immunotherapy

将具有抗肿瘤活性的体外培养的免疫细胞过继于荷瘤宿主内，从而达到直接杀伤肿瘤或激发机体抗肿瘤免疫效应以杀伤肿瘤细胞的治疗方法。以 TIL、CAR-T、TCR-T 及 BiTE 等为代表。

#### 1.4.3.3.25 腘窝囊肿 popliteal cyst

又称“贝克囊肿(Baker's cyst)”。腘窝深部滑囊肿大或膝关节滑膜囊向后膨出的统称。引起膝后部疼痛和发胀，并可触及有弹性的软组织肿块，常见病因包括类风湿关节炎等炎性关节病变。

#### 1.4.3.3.26 韧带囊肿 retinacular cyst

韧带内部或周围的囊性肿物，是一种良性病变。

#### 1.4.3.3.27 骨赘 osteophyte

俗称“骨刺”。软骨破坏后，软骨膜过度增生、骨化而形成的新骨。是骨性关节炎病理过程中的一种代偿反应，通常发生于年长者。

#### 1.4.3.3.28 骨桥 bone bridge

两个相邻的骨质之间，因某种因素导致的，骨质的异常增生，而使两骨质融合的部分。

#### 1.4.3.3.29 赫伯登结节 Heberden's node

手指远端指间关节的关节软骨退行性改变，表现为骨性膨大及增生，是手骨关节炎的典型表现。

#### 1.4.3.3.30 布夏尔结节 Bouchard's node

位于双手近端指间关节的骨性膨大，性质同赫伯登结节，是手骨关节炎的典型表现。

#### 1.4.3.3.31 浮髌试验 floating patella test

膝关节伸直，一手压在髌上囊部，另一手食中指置于髌骨上垂直向下按压，观察是否有髌骨浮动感和撞击感，以判断膝关节腔积液的检查方法。

#### 1.4.3.3.32 髌外旋外展试验 Patrick test

又称“4字试验”、“Patrick 试验”。主要用于诊断髌部及髌髌关节病变等的试验方法。患者仰卧，一侧下肢伸直，另侧下肢以“4”字形形状放在伸直下肢近膝关节处，并一手按住膝关节，另一手按压对侧髌髌上，两手同时下压。下压时，髌髌关节出现痛者，并且或者屈侧膝关节不能触及床面为阳性。

#### 1.4.3.3.33 抽屉试验 drawer test, DT

又称“推拉试验”。用于检测交叉韧带病变的试验方法。患者仰卧，屈膝 90°，足平放床上，检查者以一肘压住患者足背固定，两手环握小腿上段做向前拉及后退的动作，分为前抽屉试验及后抽屉试验，分别用于前交叉韧带及后交叉韧带的检查。若出现胫骨前后移均为阳性，表示前后交叉韧带均断裂或松弛。

### 1.4.3.4 眼耳鼻部体征

#### 1.4.3.4.1 结膜炎 conjunctivitis

由各种原因引起的结膜组织的炎症。以结膜充血、分泌物增多、怕光、流泪为常见症状。

#### 1.4.3.4.2 角膜炎 keratitis

各种因素导致的角膜炎症反应。典型症状为眼痛、畏光、流泪、眼睑痉挛等，可伴有不同程度的视力下降。

#### 1.4.3.4.3 虹膜炎 iritis

又称“前葡萄膜炎”。以眼前房中存在白细胞为特征的葡萄膜炎。约 1/3 的 AS 患者会在病程中出现急性虹膜炎，其典型特点是交替单侧发作，表现为疼痛、眼红、流泪、畏光和视物模糊。

#### 1.4.3.4.4 虹膜睫状体炎 iridocyclitis

虹膜发生炎症后常影响睫状体，表现为虹膜炎和睫状体炎并存的病症。是葡萄膜炎中最常见的类型，占我国葡萄膜炎总数的 50%左右。

#### 1.4.3.4.5 巩膜炎 scleritis

巩膜基质层的炎症，病理特征为细胞浸润、胶原纤维破坏和血管重建。

#### 1.4.3.4.6 葡萄膜炎 uveitis

又称“色素膜炎”。虹膜、睫状体、脉络膜的炎症，可引起一些严重并发症和后遗症，是主要的致盲原因之一。

#### 1.4.3.4.7 视网膜血管炎 retinal vasculitis

一大类累及视网膜血管的炎症性疾病。典型表现为眼底灰白色血管鞘、渗出、出血、视网膜水肿等改变。

#### 1.4.3.4.8 耳廓软骨炎 auricular perichondritis

耳廓软骨膜和软骨的炎症。可见于复发性多软骨炎等疾病。

#### 1.4.3.4.9 鼻软骨炎 rhinochondritis

鼻软骨的炎症，可见于复发性多软骨炎等疾病。

#### 1.4.3.4.10 鞍鼻 saddle nose, SN

鼻梁比正常高度低，鼻梁外形平坦或向内塌陷凹入呈马鞍状畸形。其可见于多种疾病，如先天性鼻骨或中隔软骨发育不良、鼻中隔手术后遗症、呆小病、肉芽肿性多血管炎、复发性多软骨炎、梅毒/麻风特异性感染性疾病等。

### 1.4.3.5 器官受累体征

#### 1.4.3.5.1 颈项强直 neck rigidity

由于支配颈部肌群的神经受到刺激后，引起的颈部肌肉发生痉挛性收缩和疼痛，颈部僵直，活动受限，被动屈曲颈部时有抵抗感，下颌不能贴近胸部。

#### 1.4.3.5.2 克尼格氏征 Kernig's sign

简称“克氏征”。神经科常用的一种检查方法。患者采用去枕仰卧位，一侧髋关节和膝关节成 90° 角弯曲，检查者将患者小腿上抬伸直，正常应该能够达到 135°，如果遇到阻力或疼痛而使膝关节形成的角度不到 135° 时，则为阳性。

#### 1.4.3.5.3 布鲁辛斯基征 Brudzinski's sign

简称“布氏征”。神经科常用的一种检查方法。患者仰位平卧，下肢伸直，当前屈其颈时发生双侧髋、膝部屈曲，或压迫其双侧面颊部引起双上臂外展和肘部屈曲，或叩击其耻骨连合时出现双下肢屈曲和内收，均为阳性。

#### 1.4.3.5.4 湿啰音 moist rale

吸气时气体通过呼吸道内稀薄分泌物，如渗出液、血液和脓液等形成水泡并破裂所产生的声音；或由于小支气管壁因分泌物黏着而陷闭，吸气时突然张开重新充气所产生的爆裂音。也类似水煮沸时的冒泡音。

#### 1.4.3.5.5 干啰音 dry rale, rhonchi

由于气管、支气管或细支气管狭窄或部分阻塞，空气吸入或呼出时发生湍流所产生的声音。

#### 1.4.3.5.6 爆裂音 inspiratory crackle, velcro rale

吸气后期出现的细湿啰音。其音调高，近耳颇似撕开尼龙扣带时发出的声音，常见于慢性肺间质纤维化患者。

#### 1.4.3.5.7 胸膜摩擦音 pleural friction rub

当胸膜面由于炎症而变得粗糙时，随着呼吸便可出现脏胸膜和壁胸膜间的摩擦声。

#### 1.4.3.5.8 胸膜摩擦感 pleural friction feeling

胸膜炎症时，渗出的纤维蛋白于脏、壁层胸膜沉积，使胸膜表面粗糙，呼吸时两层胸膜相互摩擦，触诊时可有皮革摩擦的感觉。该体征在患侧的腋中线、腋下部最为清晰。

#### 1.4.3.5.9 心包摩擦音 pericardial friction sound

壁层与脏层心包由于生物性或理化因素致纤维蛋白沉积而粗糙，在心脏搏动时相互摩擦产生的声音，呈抓刮样、粗糙的高频声音。在心前区或胸骨左缘第3、4肋间最响亮，坐位前倾及呼气末更明显。

#### 1.4.3.5.10 胃肠型 gastric and intestinal pattern

胃肠道发生梗阻时，梗阻近端的胃或肠段饱满而隆起，可显出各自轮廓的体征。

#### 1.4.3.5.11 蠕动波 peristaltic wave

胃肠道发生梗阻时，梗阻近端的胃或肠段饱满而隆起，伴有该部位蠕动增强呈现波动式运动的体征。

#### 1.4.3.5.12 腹部压痛 abdominal tenderness

在触诊时，以右手食指、中指指端放于腹壁逐渐深压而发生的疼痛。可由腹壁或腹腔内疾病引起。

#### 1.4.3.5.13 反跳痛 rebound tenderness

表现为触诊腹部存在压痛时，在痛处按压并停留一段时间，然后迅速抬手，在抬手的一瞬间，有明显的痛感的体征。

#### 1.4.3.5.14 揉面感 doughy sensation

腹膜慢性炎症时由于腹膜增厚、肠管肠系膜粘连使得在触诊时腹壁柔韧有抵抗力，不易压陷的体征。

#### 1.4.3.5.15 移动性浊音 shifting dullness

腹部查体中因体位改变而出现浊音区移动的现象。检查时先让患者仰卧，从腹部中间向左侧叩诊，发现浊音时板指不动，让患者右侧卧再叩诊腹部，如果呈鼓音表明浊音移动。

#### 1.4.3.5.16 肠鸣音亢进 hyperactive bowel sound

肠鸣音次数增多且肠鸣音响亮、高亢，甚至呈叮当声或金属音的体征。

#### 1.4.3.5.17 肠鸣音减弱 hypoactive bowel sound

肠蠕动减弱或数分钟才能听到一次的体征。

#### 1.4.3.5.18 肾区叩击痛 renal percussive pain

患者取站立位、坐位或侧卧位，检查者用左手掌平放于患者的肾区（肋脊角），右手握拳用由轻到中等强度的力量叩击左手背，当肾脏有病变时，肾区可有不同程度的叩击痛的体征。

## 1.5 风湿免疫病的诊断试验和检查

### 1.5.1 检测方法

#### 1.5.1.1 分子生物学 molecular biology

从分子水平上研究生命现象物质基础的学科。研究细胞成分的物理、化学的性质和变化以及这些性质和变化与生命现象的关系，如遗传信息的传递，基因的结构、复制、转录、翻译、表达调控和表达产物的生理功能，以及细胞信号的转导等。

#### 1.5.1.2 生物芯片 biochip

高密度固定在固相支持介质上的生物信息分子（如寡核苷酸、基因片段、cDNA 片段或多肽、蛋白质）的微阵列。阵列中每个分子的序列及位置都是已知的，并且是预先设定好的序列点阵。

#### 1.5.1.3 基因芯片技术 gene chip technique

通过将巨大数量的寡核苷酸，肽核苷酸或 cDNA 固定在一块面积很小的硅片、玻片或尼龙膜上而构成基因芯片的技术。可以一次性对大量序列进行检测和基因分析。

#### 1.5.1.4 二代测序 next-generation sequencing

又称“大规模平行测序”。一次可以对几十万至数亿条 DNA 模板同时进行序列测定的技术。是对传统桑格（Sanger）测序革命性的改变，核心思想是边合成边测序。

#### 1.5.1.5 单分子测序 "

single molecule sequencing"

又称“从头测序 (de novo sequencing)”，“第三代测序技术 (third generation sequencing technique)”。在 DNA 测序时，不需要经过 PCR 扩增，对每一条 DNA 分子进行单独测序的技术。为单分子实时 DNA 测序。

#### 1.5.1.6 靶向测序 targeted sequencing

又称“目标区域测序”。利用多重聚合酶链反应或杂交捕获的方法对目标基因组区域进行富集并测序的一种技术。优势在于有效降低成本、获得更深的覆盖度。

#### 1.5.1.7 流式细胞检测 flowcytometry, FCM

以高能量激光照射高速流动状态下被荧光色素染色的单细胞或颗粒，测量其产生的散射光和发射荧光的强度，从而对细胞（或微粒）进行定性或定量检测的一种细胞分析技术。

#### 1.5.1.8 质谱流式细胞检测 mass cytometry, CyTOF

利用质谱原理对单细胞进行多参数检测的流式细胞技术。它继承了传统流式细胞仪的高速分析的特点，又具有质谱检测的高分辨能力，是流式细胞技术一个新的发展方向。

#### 1.5.1.9 偏振光显微镜检查 polarized light microscopy

一项用偏振光显微镜进行晶体检查的方法。常用于检查关节滑液或尿液等样本中是否有尿酸单钠晶体、双水焦磷酸钙晶体、草酸钙结晶等。

#### 1.5.1.10 酶联免疫吸附试验 enzyme-linked immunoadsorbent assay, ELISA

一种酶联免疫技术。用于检测包被于固相板孔中的待测抗原或抗体。即用酶标记抗体，并将已知的抗原或抗体吸附在固相载体表面，使抗原抗体反应在固相载体表面进行，用洗涤法将液相中的游离成分洗除，最后通过酶作用于底物后显色来判断结果。

#### 1.5.1.11 酶联免疫斑点试验 enzyme-linked immunospot assay, ELISPOT assay

一种酶联免疫技术。用于测定分泌特异性抗体或细胞因子的单个细胞对特异性抗原的应答能力，及产生应答的细胞数量。

#### 1.5.1.12 双抗体夹心法 double antibody sandwich method

一种酶联免疫吸附测定法。即用已知抗体包被固相载体，加入待测抗原反应，洗涤去除游离成分，再用酶(或核素)标记的抗体参与反应，形成抗体-抗原-酶标抗体三明治样双抗体反应体系。

#### 1.5.1.13 双向免疫扩散试验 double immunodiffusion test

一种分析鉴定抗原、抗体纯度和抗原特异性的试验。即抗原和抗体分子在凝胶板上扩散，二者相遇并达到最适比例时形成沉淀线。

#### 1.5.1.14 免疫印迹法 Western blotting, immunoblotting

将要检测的抗原吸印转移到膜上，再用能与其特异结合的抗体检测的技术。

#### 1.5.1.15 血清蛋白电泳 serum protein electrophoresis

根据溶液中带电粒子(蛋白质分子)在直流电场作用下向所带电荷相反电极方向移动，所带电荷越大、直径越小或越接近球形则移动越快，来对血清蛋白不同组分进行分离鉴定的技术。

#### 1.5.1.16 免疫固定电泳 immunofixation electrophoresis, IFE

一种用于分析样品中特异性抗原的技术。即将蛋白质混合物在固相载体上进行区带电泳，再与特异性抗体反应，从而检出与抗体结合的相应抗原。

#### 1.5.1.17 免疫荧光试验 immunofluorescence test

一种免疫标记技术。用于检测相应抗原或抗体。即用荧光素与抗体连接成荧光抗体，再与待检标本中的抗原反应，置荧光显微镜下观察，抗原抗体复合物散发出荧光，借此对标本中的抗原进行鉴定或定位。

#### 1.5.1.18 化学发光免疫测定 chemiluminescent immunoassay

一种免疫标记技术。即将化学发光物标记特异性抗原或抗体，用于检测相应抗体或抗原。

#### 1.5.1.19 放射免疫测定 radioimmunoassay, RIA

以放射性核素作为标记物，利用放射性核素的高灵敏性和抗原抗体反应的特异性进行定量测定的技术。

#### 1.5.1.20 混合淋巴细胞培养 mixed lymphocyte culture, MLC

同种异体的淋巴细胞在体外共同培养的技术。若一方(通常为供者)淋巴细胞经灭活处理，则称单向混合淋巴细胞培养。

#### 1.5.1.21 $\gamma$ -干扰素释放试验 interferon- $\gamma$ release assay, IGRA

结核分枝杆菌感染诊断方法。采用 ELISA / ELISPOT(酶联免疫吸附 / 酶联免疫斑点)方法定量检测全血 / 外周血单核细胞在结核分枝杆菌特异性抗原刺激下释放  $\gamma$ -干扰素的水平。该试验可排除 BCG 接种所引起及大部分非结核分枝杆菌感染。目前有两种较为成熟的方法。

#### 1.5.1.22 结核 T 细胞酶联免疫斑点试验 T-SPOT.Tuberculosis

又称“结核  $\gamma$  干扰素释放试验”。结核菌感染后体内长期存在抗原特异性的记忆性 T 淋巴细胞，根据这些细胞受刺激后分泌的  $\gamma$  干扰素而设计的免疫斑点试验。此试验用于结核病的诊断。

#### 1.5.1.23 结核菌素试验 tuberculin test

应用结核菌素进行皮内注射来测定结核分枝杆菌感染所致 IV 型超敏反应的试验。对诊断活动性肺结核和测定机体细胞免疫功能有参考意义。

#### 1.5.1.24 库姆斯试验 Coombs test

一种主要用于检测不完全抗体（抗红细胞抗体）的试验。在不完全抗体与抗原复合物中加入抗人球蛋白抗体，则形成肉眼可见的凝集现象。

#### 1.5.1.25 直接抗球蛋白试验 direct antiglobulin test

用于诊断胎儿有核红细胞增多症、新生儿溶血病和自身免疫性溶血性贫血症的试验。依据某些患者红细胞表面含不完全抗体，滴加抗人球蛋白血清后可出现凝集现象。

#### 1.5.1.26 间接抗球蛋白试验 indirect antiglobulin test

一种测定患者血清中不完全抗体(抗红细胞抗体)的试验。用已知抗原的红细胞测定受检血清中相应的不完全抗体，或用已知抗血清测定受检红细胞上相应抗原，可用于鉴定血型 and 检查血清中不完全抗体、输血前交叉配血试验及其他特殊研究。

#### 1.5.1.27 冷凝集素试验 cold agglutinin test

诊断冷凝集素病的一种确证试验。IgM 型红细胞自身抗体可在低温下结合红细胞，复温后红细胞发生凝集并溶血。

#### 1.5.1.28 聚合酶链反应 polymerase chain reaction, PCR

用一对寡核苷酸链作引物，引导 DNA 聚合酶在引物识别位点之间两条互补链上进行 DNA 合成，经过模板变性、退火及引物延伸三步反应的多次循环，使特定 DNA 片段在数量上呈指数增加的实验方法。敏感性高，可较容易检测到低拷贝的 DNA 及几乎任何一种特定的核苷酸序列，甚至检出仅有一个拷贝的基因序列。

#### 1.5.1.29 组织病理学检查 histopathology

组织水平上的病理学诊断技术。将活检组织或手术标本制成组织切片后在显微镜下观察组织细胞的形态学变化。

#### 1.5.1.30 特殊染色检查 special stain

显示与确定组织或细胞中的正常结构或病理过程中出现的异常物质、病变及病原体等的多种染色技术的总称。

#### 1.5.1.31 免疫组织化学检查 immunohistochemistry

带显色剂标记（荧光素、酶、金属离子、同位素）的特异性抗体在组织细胞原位通过抗原抗体反应和组织化学的呈色反应，对组织细胞内抗原（多肽和蛋白质）进行定位、定性及定量的一种技术。

#### 1.5.1.32 原位杂交 in situ hybridization, ISH

以标记的已知顺序的特定核酸为探针与细胞或组织切片中核酸进行杂交，从而对特定核酸顺序进行精确定量、定位的技术。

#### 1.5.1.33 红细胞花环形成试验 erythrocyte rosette assay

基于细胞黏附的原理测定淋巴细胞表面受体的一种方法。用于检测 T 或 B 淋巴细胞的数目和功能，了解免疫缺陷性疾病、淋巴细胞增生性疾病、某些感染和组织器官移植时人体免疫状况，以及判断疾病预后。

#### 1.5.1.34 关节腔穿刺 joint cavity paracentesis

在无菌技术操作下,用空针刺入关节腔内抽取积液的技术。用于了解积液性质，为临床诊断提供依据，并可向关节内注射药物以治疗关节疾病。

#### 1.5.1.35 关节镜 arthroscope

一种用于观察、诊断、治疗骨关节内部组织结构伤病的内窥镜。由镜头、光源、监视器、

镜下手术器械、刨削系统等组成。

#### 1.5.1.36 滑膜活检 synovial biopsy

对关节滑膜组织进行的活体组织检查。用于进行病理学、病原学等检测。

#### 1.5.1.37 骨密度 bone mineral density

全称“骨骼矿物质密度”。评价骨骼强度的主要指标之一，即单位面积矿物质含量。人体在20~29岁时达到最高值，以后随衰老进程而下降。诊断骨质疏松的最基本依据，通常选择腰椎和Ward三角作为骨密度的检测部位。

#### 1.5.1.38 支气管肺泡灌洗 bronchoalveolar lavage, BAL

通过支气管镜对肺段或肺亚段支气管及肺泡灌以无菌生理盐水，然后回收肺泡表面被覆液与灌入生理盐水混合液的一种方法。依据灌洗部位、灌洗液量及操作时间等差异分为全肺灌洗和肺段、亚肺段灌洗。

#### 1.5.1.39 支气管肺泡灌洗液 bronchoalveolar lavage fluid, BALF

通过支气管镜对肺段或肺亚段支气管及肺泡灌以无菌生理盐水并回收，回收到的肺泡表面被覆液与灌入生理盐水混合液。

#### 1.5.1.40 淋巴结穿刺术 lymphnode puncture

对淋巴结进行穿刺，获取抽出液，以其制作涂片作细胞学或细菌学检查的方法。

#### 1.5.1.41 淋巴结活检术 lymphnode biopsy

对淋巴结进行活检、获取淋巴结组织以进行病理检查的一种方法。

### 1.5.2 炎症指标

#### 1.5.2.1 生物标志物 biomarker

可以标记系统、器官、组织、细胞及亚细胞结构或功能的改变或可能发生的改变的生化指标。可用于疾病诊断、判断疾病分期或者用来评价新药或新疗法在目标人群中的安全性及有效性。

#### 1.5.2.2 急性时相反应蛋白 acute phase reaction protein, APRP

在机体发生炎症、感染、心肌梗死、肿瘤、自身免疫性疾病活动等情况下，血浆浓度发生显著增加的一类蛋白质。包括 $\alpha$ 1-抗胰蛋白酶( $\alpha$ 1-AT)、 $\alpha$ 1-酸性糖蛋白( $\alpha$ 1-AG)、结合珠蛋白(Hp)、铜蓝蛋白(CER)、C3、C4、纤维蛋白原(FIB)、C-反应蛋白(CRP)等。

#### 1.5.2.3 红细胞沉降率 erythrocyte sedimentation rate, ESR

简称“血沉”。红细胞在一定条件下沉降的速度，常以红细胞在第一小时末下沉的距离表示。结核病活动期可升高。

#### 1.5.2.4 C-反应蛋白 C-reactive protein, CRP

机体受到微生物入侵或组织损伤等炎症性刺激时在血浆中急剧上升的、由肝细胞合成的一种蛋白质。可作为炎症标志物。1930年由蒂耶(Tillet)和弗朗西斯(Francis)发现。

#### 1.5.2.5 血清铁蛋白 ferritin

血清中与 $Fe^{3+}$ 结合的脱铁铁蛋白。人体重要的铁贮存蛋白，也是一种炎症反应蛋白。

#### 1.5.2.6 血清淀粉样物质 A serum amyloid A, SAA

组织淀粉样蛋白A的前体物质。属于急性时相蛋白，在组织损伤和炎症反应时升高，影响细胞的黏附、迁移、增殖和聚集。

#### 1.5.2.7 抗链球菌溶血素O试验 antistreptolysin O test, ASO test

简称“抗 O 试验”。以  $\beta$  链球菌溶血素 O 为抗原，检测待测血清中相应抗体滴度，用于辅助诊断风湿热的试验。

#### 1.5.2.8 狼疮细胞 lupus erythematosus cell, LEC

抗 DNP 抗体（狼疮因子）与破碎细胞核 DNA 组蛋白（DNP）复合物结合并激活补体，被体内多形核中性粒细胞吞噬，从而形成狼疮细胞。SLE 患者骨髓、胸水涂片中可发现狼疮细胞现象，多形核中性粒细胞胞浆中有一个或多个苏木精染色的紫红色圆形或椭圆形无结构小体，中性粒细胞自身的细胞核被挤到一边。

#### 1.5.2.9 狼疮带试验 lupus band test, LBT

通过直接免疫荧光技术，在 SLE 患者外观正常皮肤或受损皮肤的真皮与表皮交界处(DEJ)检测免疫球蛋白或/和补体沉积的一种方法。荧光显微镜下 DEJ 显示明亮、连续的、线状细颗粒或点状排列苹果绿荧光为 LBT 阳性。

#### 1.5.2.10 冷球蛋白 cryoglobulin

血浆温度降至 4~20℃时发生沉淀或胶冻状，温度回升到 37℃时又溶解的一类球蛋白。冷球蛋白的主要成分是免疫球蛋白，还有补体及少量其他血清成分以及内源性和外源性抗原。

### 1.5.3 自身抗体

#### 1.5.3.1 自身抗体 autoantibody

由于表位扩展、性质改变或隐蔽抗原释放等原因，自身抗原刺激机体所产生的相应抗体。

#### 1.5.3.2 抗核抗体 anti-nuclear antibody, ANA

对细胞核及其组分抗体的总称。它包括对细胞核内三大类抗原物质，即 DNA、组蛋白及非组蛋白起反应的各种自身抗体，与自身免疫病的发生密切相关。

#### 1.5.3.3 抗 ENA 抗体谱 anti-extractable nuclear antigen (ENA) autoantibody profile

针对多种可提取核抗原(ENA)产生的抗体。临床常规检测的抗 ENA 抗体包括抗 Sm、抗 U1RNP、抗 SSA/Ro、抗 SSB/La、抗 rRNP、抗 Scl-70 和抗 Jo-1 等自身抗体。

#### 1.5.3.4 抗核糖体 P 蛋白抗体 anti-ribosomal P protein antibody, anti-rRNP antibody

又称“抗 rRNP 抗体”。以胞质中 60S 核糖体大亚基上 P0, P1 和 P2 三个磷酸化蛋白为抗原的抗体。与 SLE 患者的中枢神经系统、肝脏或肾脏受累相关。

#### 1.5.3.5 抗 Smith 抗体 anti-Smith antibody, anti-Sm antibody

又称“抗 Sm 抗体”。系统性红斑狼疮的标志性抗体，但其阳性率仅为 20-40%，且与病情活动无关；其阴性不能排除 SLE 的诊断。1966 年首次在名字为史密斯的 SLE 患者血清中检测到，因此命名。

#### 1.5.3.6 抗双链 DNA 抗体 anti-double stranded DNA antibody, anti-dsDNA antibody

又称“抗 dsDNA 抗体”。系统性红斑狼疮的高度特异性抗体，与系统性红斑狼疮疾病活动度密切相关。

#### 1.5.3.7 抗核小体抗体 anti-nucleosome antibody

体内细胞凋亡异常导致核小体过度释放，B 淋巴细胞、辅助 T 淋巴细胞活化后产生的一种抗体。出现于系统性红斑狼疮早期，与疾病的活动度呈正相关。

#### 1.5.3.8 抗核糖核蛋白抗体 anti-ribonucleoprotein antibody, anti-RNP antibody

又称“抗 RNP 抗体”。针对核内核糖核蛋白的一组自身抗体。抗 RNP 抗体作为一种标记性抗体，在诊断和鉴别诊断系统性红斑狼疮与混合性结缔组织病上有重要意义，但与疾病

的活动性无关。

#### 1.5.3.9 抗组蛋白抗体 anti-histone antibody, AHA

多见于 SLE 及药物性狼疮患者的一种自身抗体。组蛋白可分为 5 个亚单位：H1、H2A、H2B、H3 和 H4。在 SLE 中以抗 H2B 和抗 H1 为主。使用普鲁卡因胺、胍屈嗪、氯丙嗪和奎尼丁患者可出现抗组蛋白抗体。

#### 1.5.3.10 抗增殖细胞核抗原抗体 anti-proliferating cell nuclear antigen antibody, anti-PCNA antibody

又称“抗 PCNA 抗体”。系统性红斑狼疮特异性抗体。可能与系统性红斑狼疮发生弥漫性增殖性肾小球肾炎相关，其靶抗原为 DNA 聚合酶辅助蛋白，可能在控制细胞周期中起关键作用。

#### 1.5.3.11 抗 SSA/Ro 抗体 anti-SSA antibody, anti-SSA

抗核抗体的一种，其靶抗原 SSA/Ro 是由 Ro 蛋白与非编码小 RNA 分子非共价结合的核糖核蛋白。抗 SSA 抗体在干燥综合征患者的阳性率约为 40%-95%，常与腺体外表现相关；是诊断干燥综合征的血清学标志物，也可见于部分系统性红斑狼疮患者。

#### 1.5.3.12 抗 SSB/La 抗体 anti-SSB antibody, anti-SSB

抗核抗体的一种，其靶抗原 SSB/La 蛋白是一种核糖核蛋白。抗 SSB 抗体是诊断干燥综合征的血清学标志物，并与腺体外受累密切相关；母源性的抗 SSB/La 抗体与新生儿狼疮、永久性窦性心动过缓、先天性心脏传导阻滞、心内膜弹力纤维增生症及扩张型心肌病相关。

#### 1.5.3.13 抗 $\alpha$ -胞衬蛋白抗体 anti- $\alpha$ -fodrin antibody, AFA

一种涎腺特异性自身抗原  $\alpha$ -胞衬蛋白，在唾液腺炎和组织凋亡时形成的抗体。 $\alpha$ -胞衬蛋白与干燥综合征的发病有关，其抗体可能是干燥综合征的标志性抗体。

#### 1.5.3.14 抗 Jo-1 抗体 anti Jo-1 antibody

一种针对组氨酰 tRNA 合成酶的自身抗体。抗 Jo-1 抗体是常见的肌炎特异性自身抗体，临床上常与肌无力，关节炎及肺间质病变相关，常称这类患者为抗合成酶综合征。

#### 1.5.3.15 抗 M3 受体抗体 anti-muscarinic type 3 receptor antibody, anti-M3R

M3 受体是表达于泪腺、唾液腺等外分泌腺以及平滑肌的膜结合蛋白，其抗体在干燥综合征中特异性较高约为 91%，敏感性约为 80%，可以作为干燥综合征诊断的血清学标志物。

#### 1.5.3.16 抗 RNA 聚合酶抗体 anti-RNA polymerase antibody, anti-RNAP antibody

包括抗 RNA 聚合酶 I、II、III 三种。抗 RNA 聚合酶 I 和 III 抗体是系统性硬化症的特异性抗体。抗 RNA 聚合酶 II 抗体还可见于其他风湿免疫病，如系统性红斑狼疮、混合性结缔组织病或重叠综合征。

#### 1.5.3.17 抗拓扑异构酶 I 抗体 anti-topoisomerase I antibody, anti Scl-70 antibody

又称“抗 Scl-70 抗体”。硬皮病患者血清中的一种抗核抗体。其靶抗原为细胞核中一种非组蛋白蛋白质，分子量为 70kD，故称为 Scl-70，其本质是拓扑异构酶 I。

#### 1.5.3.18 抗着丝点抗体 anti-centromere antibody, ACA

一种紧附于染色体着丝点的 DNA 蛋白结合体。在间期细胞上荧光染色为散在斑点型，在细胞外染色体上着丝点部位呈现一对亮绿荧光。系统性硬化症患者血清中抗着丝点抗体阳性有较高特异性。

#### 1.5.3.19 抗 NOR-90 抗体 anti-NOR-90 antibody

又称“抗核仁形成中心抗体”。偶见于进行性系统性硬化症的抗体。其靶抗原与核仁形成

中心有关。

#### 1.5.3.20 类风湿因子 rheumatoid factor, RF

一种抗变性 IgG 的自身抗体，通常为 IgM 类，但也有 IgG、IgA、IgD 和 IgE 类。最初在类风湿关节炎中发现，在其他风湿免疫病、慢性感染及部分正常人中均可有不同程度的阳性率。

#### 1.5.3.21 抗瓜氨酸化蛋白抗体 anti-citrullinated protein antibody, ACPA

类风湿关节炎患者血清中存在的多种特异性自身抗体。如抗核周因子、抗角蛋白抗体、抗环瓜氨酸肽抗体及抗突变型波形蛋白抗体等。这些抗体所针对的靶抗原均含有瓜氨酸表位，因此统称为抗瓜氨酸化蛋白抗体。

#### 1.5.3.22 抗环瓜氨酸肽抗体 anti-cyclic citrullinated peptide antibody, anti-CCP antibody

又称“抗 CCP 抗体”。类风湿关节炎患者血清中的自身抗体，具有较高特异性。环瓜氨酸肽 (CCP) 是抗瓜氨酸化蛋白抗体的共同抗原决定簇，抗 CCP 抗体阳性患者更易发生关节损伤且骨破坏较为严重，并与疾病活动性相关。

#### 1.5.3.23 抗突变型瓜氨酸波型蛋白抗体 anti-mutated citrullinated vimentin antibody, anti-MCV antibody

又称“抗 MCV 抗体”。类风湿关节炎患者血清中的自身抗体，所针对的抗原决定簇是波形蛋白的瓜氨酸修饰残基。在类风湿关节炎患者血清中的特异性约为 87%，敏感性约为 84%，且其滴度与疾病活动性相关，有利于疾病的诊断和预后评估。

#### 1.5.3.24 抗核周因子 anti-perinuclear factor, APF

靶抗原为人颊黏膜细胞核周围角质蛋白颗粒的自身抗体。可在类风湿关节炎患者的血清和关节滑液中测出，有较好的敏感性 (50%-80%) 和高度的特异性 (73%-99%)，可作为类风湿关节炎的血清特异抗体。

#### 1.5.3.25 抗角蛋白抗体 anti-keratin antibody, AKA

类风湿关节炎患者血清中可检测出针对大鼠食管角质层的抗体，被称为抗角蛋白抗体。AKA 具有很高的特异性，约为 94%-98%，但敏感性有限，约为 40%。

#### 1.5.3.26 抗异种核糖核蛋白复合物抗体 anti-RA33 antibody

抗 hnRNP 蛋白 A2、B1、B2 的抗体。抗 hnRNPA/B 抗体主要见于类风湿关节炎、系统性红斑狼疮和混合性结缔组织病患者，其他结缔组织病较少检出；抗 hnRNP-A2/RA33 抗体见于类风湿关节炎发病早期，有助于早期诊断。

#### 1.5.3.27 抗 Sa 抗体 anti-Sa antibody

一种自身抗体。在类风湿关节炎中阳性率为 40%，特异性 98.9%，但类风湿关节炎早期仅约 23%。靶抗原 Sa 蛋白主要存在于人胎盘、脾脏及 RA 患者关节滑膜血管翳组织中。

#### 1.5.3.28 抗清道夫受体 A 抗体 anti-scavenger receptor A (SRA) antibody

类风湿关节炎的特异性自身抗体，可用于血清阴性及早期 RA 的诊断，病程在半年之内的早期类风湿关节炎中阳性率为 53%，在血清阴性的 RA 患者中阳性率为 42%。

#### 1.5.3.29 风湿小体 Aschoff body

又称“阿少夫小体” (Aschoff body)。风湿病的增生期或肉芽肿期，心肌间质，心内膜下和皮下结缔组织中，在胶原纤维间水肿，基质蛋白多糖增多，纤维素样坏死的基础上，出现巨噬细胞增生、聚集，吞噬纤维素样坏死物后所形成的风湿细胞。小体中心有类纤维蛋白样坏死，周围可绕有淋巴细胞、浆细胞等。是风湿热特征性的病理改变，且被看作是疾

病活动的指标。

#### 1.5.3.30 抗聚丝蛋白抗体 anti-filaggrin antibody, AFA

靶抗原是聚丝蛋白的自身抗体。聚角蛋白微丝蛋白是构成真核细胞骨架细丝间的基质蛋白，类风湿关节炎血清中 AFA 特异性约 96%，敏感性约为 60%，可能参与 RA 的发病及软骨和骨的破坏。

#### 1.5.3.31 抗血小板抗体 anti-platelet antibody, APA

与血小板结合的抗体。抗血小板抗体与血小板结合后易被单核-巨噬系统捕获而破坏，或结合补体而溶解，使血小板寿命缩短，数量减少，分为血小板自身抗体、血小板同种抗体及药物诱导血小板抗体。

#### 1.5.3.32 抗磷脂抗体 anti-phospholipid antibody, aPL

一组与多种含有磷脂结构的抗原物质发生免疫反应的抗体。是诊断抗磷脂综合征的条件之一。目前已知的 aPL 的靶抗原有磷脂、磷脂-蛋白复合物和脂蛋白。

#### 1.5.3.33 抗心磷脂抗体 anticardiolipin antibody

一种以血小板和内皮细胞膜上带负电荷的心磷脂作为靶抗原的自身抗体。为抗磷脂抗体的一种。

#### 1.5.3.34 抗 $\beta$ 2糖蛋白 I 抗体

体内针对 $\beta$ 2糖蛋白 I 的抗原物质的自身抗体，为抗磷脂抗体的一种。

#### 1.5.3.35 狼疮抗凝物 lupus anticoagulant

体内针对含有磷脂结构的抗原物质的自身抗体。可与 $\beta$ 2糖蛋白 I、凝血酶原及其他带有负电荷的磷脂结合，而使依赖磷脂的体外凝血试验时间延长，为抗磷脂抗体的一种。

#### 1.5.3.36 抗线粒体抗体 anti-mitochondrial antibody, AMA

血清中针对细胞线粒体膜上的多种蛋白的自身抗体。无器官特异性也无种属特异性，常见于原发性胆汁性胆管炎患者及其他自身免疫病患者。AMA 的靶抗原成分复杂，现知有 M1-M9 共 9 种成分。抗 AMA-M2 型抗体见于 90% 的原发性胆汁性胆管炎患者。

#### 1.5.3.37 抗胃壁细胞抗体 anti-parietal cell antibody

靶抗原为胃壁细胞的自身抗体，属器官及细胞特异性抗体。见于 90% 恶性贫血患者，可用于恶性贫血与其他巨细胞性贫血的鉴别诊断，还可直接与胃泌素受体结合。靶抗原是腺苷三磷酸酶(ATP 酶)。

#### 1.5.3.38 抗平滑肌抗体 anti-smooth muscle antibody, anti-SMA

一种自身抗体。主要见于自身免疫性肝炎，也可见于原发性胆汁性胆管炎、慢性活动性肝炎、急性病毒性肝炎及正常中、老年人。

#### 1.5.3.39 抗可溶性肝抗原抗体 anti-soluble liver antigen antibody, anti-SLA

一种自身抗体。对 III 型自身免疫性肝炎具高度特异性，靶抗原是肝细胞质的可溶性蛋白抗原，也表达于胰腺、肺、肾中，或高表达于活化的人淋巴细胞。

#### 1.5.3.40 抗肝肾微粒体抗体 anti-liver-kidney microsomal antibody, anti-LKM antibody

一种自身抗体。是诊断 II 型自身免疫性肝炎的血清学指标，靶抗原为 LKM-1、LKM-2、LKM-3 和肝微粒体。

#### 1.5.3.41 抗肝细胞膜抗体 anti-liver membrane antibody

一类自身抗体。包括抗肝特异性蛋白、去唾液酸糖蛋白受体抗体等，主要见于自身免疫性肝炎。

1.5.3.42 抗肝细胞溶胶 I 型抗原抗体 anti-liver cytosol antigen type I antibody, anti-LC - I antibody

一种自身抗体。主要见于 II 型自身免疫性肝炎，其滴度与疾病活动程度、血清转氨酶和丙种球蛋白水平明显相关。靶抗原为器官特异性的肝细胞质亚细胞成分。

1.5.3.43 抗氨基酰 tRNA 合成酶自身抗体 anti-aminoac-tRNA synthetase autoantibody

针对氨基酰 tRNA 合成酶的自身抗体。这类抗体阳性患者常出现肌无力、肌酸磷酸激酶升高，关节炎及肺间质病变，临床上将此类疾病称为抗合成酶综合征。

1.5.3.44 抗中性粒细胞胞质抗体 antineutrophil cytoplasm antibody, ANCA

与中性粒细胞及单核细胞胞质中溶酶体酶发生反应的抗体。与血管炎相关的 ANCA 包括两种：胞质型（cANCA）和核周型（pANCA）。

1.5.3.45 抗内皮细胞抗体 anti-endothelial cell antibody, AECA

一组与内皮细胞多种抗原物质结合的异质性自身抗体。其靶抗原分子性质不甚清楚，可能不同疾病的 AECA 针对的靶抗原不同，因而在不同疾病有不同的致病作用。

1.5.3.46 抗肾小球基底膜抗体 anti-glomerular basement membrane antibody, anti-GBM

血清中攻击基底膜的一种抗体，抗肾小球基底膜抗体复合物原位沉积在肾小球基底膜可致肾脏、肺脏同时或先后受累，最终导致肺出血-肾炎综合征、急进型肾小球肾炎等疾病。

1.5.3.47 抗骨骼肌抗体 anti-skeletal muscle antibody

一种能与  $\alpha$  一辅肌动蛋白、肌球蛋白等自身抗原结合的抗体，多见于重症肌无力患者血清中。

1.5.3.48 抗心肌抗体 anti-myocardial antibody

又称“抗肌纤维膜抗体(anti-sarcolemma antibody, ASA)”。一类针对心肌某一特定抗原决定簇的自身抗体，具有器官特异性和疾病特异性。

1.5.3.49 抗红细胞自身抗体 anti-red blood cell autoantibody

与自发性、原发性或继发性自身免疫性溶血性贫血密切相关的自身抗体。靶抗原为红细胞膜蛋白。

1.5.3.50 抗肌动蛋白自身抗体 anti-actin autoantibody, AAA

一种抗平滑肌抗体。靶抗原为细胞骨架肌动蛋白的一个亚类，可见于自身免疫性肝炎和原发性胆汁性胆管炎。

1.5.3.51 抗促甲状腺激素受体抗体 anti-thyrotropin receptor antibody, anti-TRAb

一种自身抗体。可判断抗甲状腺药物的疗效，预示抗甲状腺药物治疗后甲亢型格雷夫斯病的复发，<sup>131</sup>I 治疗后，抗体滴度增高可达数月。偶用于诊断。

1.5.3.52 抗甲状腺过氧化物酶自身抗体 anti-thyroid peroxidase autoantibody, anti-TPO Ab

一种自身抗体。IgG 型抗 TPO 抗体常见于桥本甲状腺炎，其水平与疾病活动期相关。靶抗原是含 1 个亚铁原卟啉辅基的膜相关糖蛋白。

1.5.3.53 抗甲状腺球蛋白抗体 anti-thyroglobulin antibody, anti-TGAb

一种自身抗体。主要为 IgG 类，其与抗 TPO 抗体均可用于甲状腺炎的鉴别诊断。靶抗原是甲状腺滤泡中腺质的主要成分，为碘贮存及碘化甲状腺激素 T3 和 T4 合成所必需。

1.5.3.54 抗甲状腺微粒体抗体 anti-thyroid microsome antibody, anti-TM Ab

一种自身抗体。其针对的靶抗原是甲状腺过氧化物酶，是自身免疫性甲状腺病的一种抗体之一。

#### 1.5.3.55 抗胰岛素抗体 anti-insulin antibody, AIA

一种针对胰岛素的自身抗体。其在新诊断的胰岛素依赖性糖尿病(IDDM)中阳性率最高，是 I 度 IDDM 型患者疾病早期诊断的指标；高效价的抗体预示着残留的胰岛 β 细胞功能将以更快速度丧失；AIA 阳性率高预示家族成员患病危险性大。

#### 1.5.3.56 抗胰岛细胞自身抗体 anti-isletcell autoantibody,ICA

一种自身抗体。其靶抗原是谷氨酸脱羧酶(GAD)和胰岛素。是诊断胰岛素依赖性糖尿病的高敏感性、高特异性指标。

#### 1.5.3.57 抗卵巢抗体 anti-ovary antibody

一类针对自身卵巢成分的抗体。某些自身免疫病患者体内可产生。

#### 1.5.3.58 抗浦肯野细胞抗体 anti-Purkinje cell antibody, anti-PCA

又称“浦肯野细胞胞质抗体 (Purkinje cell cytoplasmic antibody)”“抗 Yo 抗体 (anti-Yo antibody)”。在赘生物引起的小脑变性的患者中检测到的抗体。阳性者几乎均为女性患者。

#### 1.5.3.59 抗波形蛋白抗体 anti-vimentin antibody

一种抗细胞骨架自身抗体。包括抗肌动蛋白抗体、抗微管抗体、抗中间丝蛋白抗体等，许多疾病可检出高滴度抗细胞骨架抗体，其临床意义不清楚。

#### 1.5.3.60 抗纺锤体抗体 anti-nuclearmitotic-spindle apparatus antibody

一类针对纺锤体成分的自身抗体。有丝分裂纺锤体是一种独特的微管和相关蛋白的结构，参与了细胞分裂过程中染色体的分离和重组。可在多种自身免疫病中检出。

#### 1.5.3.61 抗溶酶体抗体 anti-lysosomal antibody

一种以溶酶体为抗原的自身抗体。有时可见于正常人，表现为细胞质中大小不一的滴状颗粒，其临床意义尚不明确。

#### 1.5.3.62 抗高尔基体抗体 anti-Golgi apparatus antibody, AGAA

一种较罕见的自身抗体。无组织特异性，偶见于系统性红斑狼疮及干燥综合征，其靶抗原为高尔基蛋白 95、高尔基体蛋白 160、巨蛋白、高尔基复合物蛋白 372 等。

#### 1.5.3.63 抗神经元细胞核抗体 anti-neuronal nuclear antibody, ANNA

一种针对神经元细胞核内的抗原成分形成的自身抗体。见于副肿瘤综合征性亚急性感觉神经元病、感觉神经元病、副肿瘤综合征性脑脊髓炎及神经精神狼疮患者等。

#### 1.5.3.64 抗 Hu 抗体 anti-Hu antibody

一种副肿瘤综合征相关抗体。Hu 抗原为神经元细胞核中一种分子量为 38kDa 的 RNA 结合蛋白，主要存在于小脑浦肯野细胞和后根神经节的感觉神经元中，其相关的副肿瘤综合征包括亚急性小脑变性、边缘性脑炎和感觉神经元病等，合并的肿瘤以小细胞肺癌多见。

#### 1.5.3.65 抗 Ri 抗体 anti-Ri antibody

一种副肿瘤综合征相关抗体。Ri 抗原为中枢神经系统神经元内一种 55~80kDa 的核蛋白。Ri 抗体可见于乳腺癌患者。其副肿瘤综合征表现为亚急性小脑变性、脑干脑炎和边缘性脑炎等。

#### 1.5.3.66 抗肾上腺皮质抗体 anti-adrenal cortex antibody

又称“抗肾上腺抗体 (anti-adrenal antibody, AAA)”。针对肾上腺皮质细胞的抗体。主要见于肾上腺皮质功能减退、特发性艾迪生病人血清中，有助于疾病早期诊断。

#### 1.5.3.67 抗类天疱疮抗体 anti-pemphigoid antibody

又称“抗表皮基[底]膜带抗体(anti-basement membrane zone antibody, anti-BMZ antibody)”。

抗表皮基膜带的自身抗体。可在约 70%活动性大疱性类天疱疮患者血清中被检出，另在获得性大疱性表皮松懈症和以大疱为表现的系统性红斑狼疮患者中也可呈阳性。

1.5.3.68 抗信号识别颗粒自身抗体 anti-signal recognition particle autoantibody, anti-SRP autoantibody

一种自身抗体，主要与 SRP54 结合，并能与整个核蛋白体形成免疫复合物，是免疫介导的坏死性肌病的标记性抗体之一。

1.5.3.69 抗中心粒/中心体自身抗体 anticentriole autoantibody

系统性硬化症患者中检测到的一种自身抗体，其靶抗原尚不清。

1.5.3.70 抗 N-甲基-D-天冬氨酸受体抗体 anti-N-methyl-D-aspartate receptor antibody, anti-NMDAR

靶抗原为位于突触后膜的 N-甲基-D-天冬氨酸受体的自身抗体。可引起自身免疫性脑炎。脑脊液 N-甲基-D-天冬氨酸受体抗体检测是诊断抗 N-甲基-D-天冬氨酸受体脑炎的重要依据。

1.5.3.71 抗抗体 anti-antibody

以抗体为抗原所产生的抗体。

## 1.5.4 诊断基因

1.5.4.1 HLA-B27 基因 human leukocyte antigen-B27

一种 MHC-I 类分子等位基因，是 SpA 的主要遗传学因素。HLA-B27 基因阳性见于 90% 以上的 AS 患者和 50%~75% 的其他类型 SpA 患者，而普通人群中 HLA-B27 基因的阳性率仅 5%~15%，且不同人群的比率有所不同。

1.5.4.2 HLA-B51 基因 human leukocyte antigen-B51

MHC-I 类分子基因，几乎表达于所有的有核细胞上，尤其淋巴细胞表达丰富。HLA-B51 基因是 HLA-B5 裂解产物，与白塞病（Behçet's Disease）发病有很大相关性，患者更易出现色素膜炎、结节红斑及针刺反应。

1.5.4.3 HLA-DRB1 基因 human leukocyte antigen-DRB1

MHC-II 类分子基因，HLA-DRB1 基因产生 HLA-DR 的  $\beta$  链，主要表达在抗原递呈细胞及 B 淋巴细胞上。一些 HLA-DRB1 等位基因与自身免疫疾病相关，如 HLA-DRB1\*0405 基因亚型、HLA-DRB1\*0401 基因亚型等与类风湿关节炎（RA）、HLA-DRB1\*1501 基因亚型与多发性硬化（MS）的发病相关。

1.5.4.4 HLA-B5801 基因 human leukocyte antigen-B5801

与别嘌呤过敏密切相关的一种 MHC-I 类分子，在亚裔人群阳性率较高，阴性患者可排除严重过敏反应的可能。

1.5.4.5 HLA-DQA1 基因 human leukocyte antigen-DQA1

一种蛋白质编码基因，为 MHC-II 类分子基因，HLA-DQA1 基因产生 HLA-DQ 的  $\alpha$  链，该基因的一个重要类似物是 HLA-DQA2。它通过调控 T 辅助性细胞的 ICOS-ICOS-L 途径和 MHC II 类免疫反应抗原呈递在免疫系统中发挥作用。

1.5.4.6 硫嘌呤甲基转移酶基因 Thiopurine S-methyltransferase gene, TPMT gene

一种能使硫唑嘌呤等免疫抑制剂的芳香环甲基化的胞质酶。TPMT 基因的多态性决定了酶的活性和药物在机体中的毒性，三种最常见的变异等位基因是 TPMT\*2, TPMT\*3A 和 TPMT\*3C，这些多态性与骨髓抑制的高风险相关。

## 1.5.5 影像学检测

### 1.5.5.1 X线检查 X-ray examination

利用X线的生物效应进行疾病检查的方法。检查方法有透视、常规摄影、高千伏摄影、体层摄影、造影等。是风湿免疫病学影像诊断的主要方法之一。

### 1.5.5.2 计算机体层摄影 computed tomography, CT

又称“电子计算机断层扫描”。利用X线束围绕人体的某一部位作一个接一个的断面扫描，由探测器接收透过该层面的X射线，数字化计算得出该层面组织各个单位容积的吸收系数，然后重建图像的一种技术。具有扫描时间快、图像清晰等特点。

### 1.5.5.3 磁共振成像 magnetic resonance imaging, MRI

利用生物体内特定原子核在磁场中所表现出的磁共振现象而产生信号，经空间编码、重建而获得影像的一种成像技术。

### 1.5.5.4 彩色多普勒超声 color Doppler ultrasonography

简称“彩超”。在高清晰度的二维超声基础上引入彩色多普勒技术进行的，可以形成彩色多普勒超声血流图像，既具有二维超声结构图像的优点，又同时提供了血流动力学的丰富信息的图像技术。是肝胆疾病种常用的影像学检查方法。

### 1.5.5.5 超声造影 contrast-enhanced ultrasound

利用一种影像对比增强剂和血流示踪剂来提高普通二维超声、三维超声的分辨率、影像特征的敏感性和特异性的技术。可反映和观察正常组织和病变组织的血流灌注情况。

### 1.5.5.6 正电子发射体层成像 positron emission tomography, PET

一种正电子核素进行的放射性示踪显像技术，以解剖形态方式显示活体组织器官内生物化学物质的浓度及其随时间的变化。可显示炎症活跃部位。

### 1.5.5.7 磨玻璃影 ground-glass opacity

计算机体层扫描表现为低密度背景上略高的密度影征象。边缘可清晰也可不清晰，透过其中可显示肺纹理影，有时可见空气支气管征。可能为病变早期，提示肺气腔不完全充盈或轻度肺间质的增厚等改变。

### 1.5.5.8 马赛克灌注 mosaic attenuation

在高分辨率计算机体层扫描上，由于气道疾病或肺血管性疾病引起相邻肺区的肺密度衰减存在局部差异，形成不均匀的肺密度，在分布上呈斑片状或马赛克样，与邻近肺区有不同的衰减。最常见于引起局部空气潴留或肺实质通气不良的气道疾病。

### 1.5.5.9 肺实变 pulmonary consolidation

任何原因所致肺泡腔内积聚浆液、纤维蛋白和细胞成分，使肺泡含气量减少、肺质地致密化的一种病变。肺体积一般并不发生变化。高分辨计算机体层扫描表现为肺衰减增加并掩盖了该区域内的肺血管，可见支气管充气征。

### 1.5.5.10 肺大疱 pulmonary bulla

由于各种原因导致肺泡腔内压力升高，肺泡壁破裂，互相融合，在肺组织内形成的含气囊腔。影像学表现为肺野内大小不等、数目不一的薄壁空腔，腔内肺纹理稀少或仅有条索状阴影。

### 1.5.5.11 囊肿 cyst

长在体表或体内某一脏器的囊状的良性包块，其内容物的性质为液态。

### 1.5.5.12 囊状气腔 cystic airspace

肺内增大的气腔，腔壁厚度不同。可见于肺气肿、淋巴管肌瘤病、肺大泡、囊肿或蜂窝状囊肿等。

#### 1.5.5.13 纤维索条影 pulmonary parenchymal band

曾用于描述肺纤维化或其他原因的间质增厚中的厚约几毫米，长 2~5 厘米的线状致密影，可代表连续的增厚的小叶间隔、支气管血管周围纤维化、粗糙的瘢痕或伴有肺或胸膜纤维化的肺不张。常位于肺周围部，一般和胸膜面相接。常见于结核病、有石棉接触史和结节病的患者。

#### 1.5.5.14 亮角征 shiny corner sign

强直性脊柱炎的典型 X 线改变，表现为以椎体前角或后角为中心的扇形或三角象牙质样亮白区，是 AS 早期重要的影像学表现。

#### 1.5.5.15 方形椎 square vertebrae

强直性脊柱炎脊柱受累的典型 X 线表现，是骨炎改变的结果。主要发生于椎间盘和椎体的连接部、椎体终板边缘附近的骨炎和侵蚀，使椎体缘磨光或形成硬化的角，以致椎体前缘失去正常的凹面；由于前纵韧带的骨化充填椎体的正常前凹缘，椎体前面的骨膜下皮质吸收或骨膜下成骨填充形成方形椎体。

#### 1.5.5.16 鸥翼征 Gull Wing Appearance

髌臼骨折累及髌臼顶部时，导致髌臼顶发生压缩性骨折，X 线片显示髌臼顶部呈现典型的双弧影，类似于飞行中海鸥张开的翅膀。

#### 1.5.5.17 双轨征 double contour sign

痛风患者做超声检查是见到的一种特殊影像，即在关节透明软骨表面异常的高回声带。与声波角度无关，规则或不规则，连续或间断，能与软骨界面征相鉴别

## 1.6 风湿免疫病的疾病评估

### 1.6.1 活动度评估

#### 1.6.1.1 视觉模拟评分法 visual analogue scale, VAS

一种疼痛强度的评定方法。通常采用 10cm 长的直线，两端分别标有“无疼痛(0)”和“最严重的疼痛(10)”。患者根据自己所感受的疼痛程度，在直线上某一点做一记号。从起点至记号处之间的距离长度即表示疼痛的量，亦可记做痛觉评分分数。

#### 1.6.1.2 患者总体评估 patient's global assessment of disease activity, PtGA

患者基于对自身疾病活动度的评估，并使用 0-10 的评分量表进行评价，评分越高代表疾病状态越差。

#### 1.6.1.3 医生总体评估 physician's global assessment of disease activity, PhGA

医生根据自身判断的患者疾病活动度，并使用 0-10 的评分量表进行评价，评分越高代表疾病状态越差。

#### 1.6.1.4 健康评估问卷 health assessment questionnaire, HAQ

用于评估机体功能受限情况的调查问卷，包括八个方面的能力评估：穿衣和洗漱，起床，卫生，饮食，行走，伸手取物，抓握，活动。患者回答 20 个关于功能运动完成是否有困难的问题，基于 0-3 分量表：0 分代表无困难，1 分代表有些困难，2 分代表非常困难，3 分代表无法完成。

#### 1.6.1.5 关节活动度 range of motion, ROM

关节运动时所通过的运动弧或转动角度。评定肢体运动功能的最基本指标之一。

#### 1.6.1.6 西安大略与麦克马斯特大学骨关节炎指数 western ontario and mcmaster universities osteoarthritis index, WOMAC

一种用于评估髋关节和/或膝关节骨关节炎患者的疼痛、僵硬和身体机能的问卷。总积分由 24 个组成项目积分 (VAS 0-10) 总数表示, 按如下标准评估轻重程度: 轻度<80, 中度 80~120, 重度>120。

#### 1.6.1.7 骨折风险评估工具 Fracture risk assessment tool, FRAX

依据临床骨折危险因素(年龄、既往骨折史、糖皮质激素使用、父母髋部骨折史、低体重、吸烟、酗酒、类风湿关节炎、继发骨质疏松)评估 40-90 岁的未经治患者髋部骨折和重大骨质疏松骨折(髋部、脊柱、近端肱骨或前臂) 10 年风险的工具。

### 1.6.2 预后与转归

#### 1.6.2.1 复发 relapse

曾经控制的疾病再度加重的现象。

#### 1.6.2.2 缓解 remission

治疗后疾病得到控制的状态。

#### 1.6.2.3 完全缓解 complete response, CR

治疗后疾病完全控制, 症状、体征、检查异常完全消失的状态。

#### 1.6.2.4 部分缓解 partial response, PR

治疗后疾病部分控制, 症状、体征、检查异常部分消失的状态。

#### 1.6.2.5 预后 prognosis

医学上根据病情发展过程和后果, 预计其发展变化和最终结果。一般取决于患者的年龄、营养状况、疾病类型、病情轻重及免疫功能等。

## 1.7 风湿免疫病常用药物及治疗

### 1.7.1 治疗药物

#### 1.7.1.1 糖皮质激素 glucocorticoids, GCs

由肾上腺皮质中束状带分泌的一类甾体激素, 主要为皮质醇。分泌受促肾上腺皮质激素(ATCH)调节, 不仅具有调节糖、脂肪和蛋白质的生物合成和代谢的作用, 还具有抑制免疫应答、抗炎、抗毒、抗休克作用。

#### 1.7.1.2 非甾体抗炎药 nonsteroidal anti-inflammatory drugs, NSAIDs

不含有甾体结构的抗炎药物。除抗炎作用外, 还具有镇痛、解热的作用, 可通过抑制环氧化酶进而阻断前列腺素的合成而发挥药效。抑制前列腺素合成是 NSAIDs 发挥作用的主要途径。

#### 1.7.1.3 改善病情抗风湿药 disease-modifying antirheumatic drug, DMARD

类风湿关节炎治疗中用于减缓疾病进展的一类药物。包括传统合成 DMARD、生物类 DMARD 和靶向合成 DMARD。

#### 1.7.1.4 传统改善病情抗风湿药 conventional synthetic disease-modifying antirheumatic drug, cs-DMARD

又称“非生物改善病情抗风湿药(nonbiologic disease-modifying antirheumatic drug, nb-DMARD)”“慢作用抗风湿药(slow-acting anti-rheumatic drug, SAARD)”。类风湿关节炎

治疗中用于减缓疾病进展的一类药物，起效较慢，常见的包括甲氨蝶呤、柳氮磺嘧啶、来氟米特、硫唑嘌呤、羟氯喹、环孢素、霉酚酸酯等。

#### 1.7.1.5 免疫抑制剂 immunosuppressive agents

对机体的免疫反应具有抑制作用的药物。通过抑制机体免疫细胞（T 细胞、B 细胞、巨噬细胞等）的增殖和功能，进而降低抗体免疫反应，主要用于器官移植抗排斥反应和自身免疫性疾病的治疗。

#### 1.7.1.6 细胞毒性药物 cytotoxic drug

一类可有效杀伤免疫细胞并抑制其增殖的药物。可用于抗恶性肿瘤(如环磷酰胺等)，也用作免疫抑制剂。

#### 1.7.1.7 免疫调节剂 immunomodulator

对人体免疫功能具有增强、抑制或双向调节作用的制剂。

#### 1.7.1.8 抗疟药 antimalarial agent

一些能够杀灭疟原虫或抑制疟原虫繁殖，用于防治疟疾的药物。其中羟氯喹、氯喹可用于治疗类风湿关节炎、系统性红斑狼疮等自身免疫病。

#### 1.7.1.9 改善病情骨关节炎药物 disease-modifying osteoarthritis drug, DMOAD

在骨关节炎治疗中，旨在预防、延缓、稳定甚至逆转骨关节炎发展的药物。常用的药物有氨基葡萄糖、双醋瑞因、硫酸软骨素等。

#### 1.7.1.10 生物制剂 biological agent

用微生物(细菌、立克次体、病毒等)及其代谢产物有效抗原成分、动物毒素、人或动物的血液或组织等加工而成作为预防、治疗、诊断传染病或其他相关疾病的生物制品。医药行业通常指免疫生物制剂。

#### 1.7.1.11 生物类改善病情抗风湿药 biologic disease-modifying antirheumatic drug (bDMARDs)

主要用于治疗对其他传统合成 DMARDs 反应不佳或无法耐受的类风湿关节炎患者的一类药物，主要包括肿瘤坏死因子- $\alpha$  抑制剂、白介素 6 拮抗剂、共刺激因子调节剂阿巴西普等。

#### 1.7.1.12 靶向改善病情抗风湿药 targeted synthetic, disease-modifying antirheumatic drug, ts-DMARD

针对参与免疫应答或炎症过程的特定致病性靶分子的拮抗药物，以期靶向性阻断疾病的发生发展过程。

#### 1.7.1.13 植物药 phytomedicine

来源于植物的药物，可以是植物的全体、器官或组织等，分为传统植物药和现代植物药。

#### 1.7.1.14 促尿酸排泄药 uricosuric drug

促进尿酸排泄的药物，主要包括促肾脏排泄药和促肠道排泄药，以前者最为常用。机制主要是抑制近端肾小管对尿酸的重吸收，同时也有增加肾小管对尿酸的分泌和增加肾小球对尿酸的滤过作用。

#### 1.7.1.15 黄嘌呤氧化酶抑制剂 xanthine oxidase inhibitors, XOI

一类抑制尿酸生成的降尿酸药物。主要通过抑制黄嘌呤氧化酶的活性，阻断次黄嘌呤和黄嘌呤向尿酸的代谢转化，从而减少尿酸生成。临床常用药物有别嘌呤醇、非布司他等。

#### 1.7.1.16 双膦酸盐 bisphosphonates, BPs

一类可以防止骨密度降低的药物。其共同的化学结构能特异地与骨质中的羟磷灰石结合，抑制破骨细胞活性，从而抑制骨破坏。用于治疗骨质疏松症、变形性关节炎、恶性肿瘤骨转移引起的高钙血症和骨痛症等。

#### 1.7.1.17 降钙素 calcitonin

由甲状腺滤泡旁细胞合成和分泌的三十二肽激素。可抑制破骨细胞、刺激成骨细胞活性，抑制骨吸收而降低血中钙磷水平。用于预防和治疗骨质疏松症、佩吉特骨病、高钙血症、骨转移、多发性骨髓瘤、原发性甲状旁腺功能亢进等。

#### 1.7.1.18 选择性雌激素受体调节剂 selective estrogen receptor modulators, SERMs

一类结构多样的化合物，能与雌激素受体结合，依据靶组织和激素内环境的不同，表现为雌激素激动剂和（或）雌激素拮抗剂。用于防治绝经后骨质疏松症、高血脂、更年期综合征和预防乳腺癌等，且不增加子宫内膜癌的危险。

#### 1.7.1.19 静脉注射免疫球蛋白 intravenous immunoglobulin, IVIG

从健康人的血浆中制备的免疫球蛋白。由完整的 IgG 分子组成。具有多种潜在的抗炎和免疫调节作用。用于治疗免疫缺陷状态、感染、自身免疫、炎症性疾病、同种异体免疫反应等。

#### 1.7.1.20 前列腺素 prostaglandin, PG

一类具有生物活性的二十碳不饱和羟基脂肪酸。功能各异，如促进平滑肌收缩、扩张血管、免疫抑制等。

#### 1.7.1.21 前列环素 prostacyclin; prostaglandin I<sub>2</sub>, PGI<sub>2</sub>

花生四烯酸（二十碳四烯酸）的一种衍生物。与前列腺素相关，含有一个次级五元环，是血小板凝集作用的一种抑制剂，并有强烈的血管舒张作用。

#### 1.7.1.22 5-羟色胺选择性重摄取抑制剂 serotonin-selective reuptake inhibitor, SSRI

通过抑制突触前膜对 5-羟色胺的再摄取，使突触间隙中的 5-羟色胺含量升高，促进突触间的传递，发挥抗抑郁作用的药物。

#### 1.7.1.23 疫苗 vaccine

含有免疫原性物质，能够诱导机体产生特异性、主动和保护性宿主免疫，能够预防传染性的一类异源性药产品，它包括以传染性疾病为适应症的预防和治疗性疫苗。

### 1.7.2 治疗方式

#### 1.7.2.1 一般治疗 general treatment

传染病和其他各种疾病所必需的基础治疗。包括隔离、消毒、护理和心理治疗。

#### 1.7.2.2 支持治疗 supportive treatment

根据各种疾病的不同阶段而采取的合理饮食，补充营养，维持水、电解质和酸碱平衡，增强患者体质和免疫功能的各项措施。

#### 1.7.2.3 对症治疗 symptomatic treatment

根据病情采取的解除症状和病痛的治疗。包括降温、止痛、镇静、吸氧、止咳、防治出血等，可达到减少机体消耗和保护重要器官的目的。

#### 1.7.2.4 康复治疗 rehabilitation therapy

患者进入恢复期或遗留某些后遗症时，为进一步康复和彻底治愈所采取的治疗措施。

#### 1.7.2.5 物理治疗 physical therapy

又称“物理疗法”。应用力、电、光、声、磁、冷、热、水等方法对疾病进行预防、治疗

和康复的方法。是物理医学与康复的一个重要组成部分。通常分运动疗法和物理因子疗法。

#### 1.7.2.6 中医治疗 traditional Chinese medicine treatment

运用中医药学理论、采用辨证论治的方法治疗疾病。

#### 1.7.2.7 手术治疗 surgical treatment

通过外科手术切除机体病灶、促进疾病恢复的治疗方法。

#### 1.7.2.8 关节腔注射 intra-articular injection

在无菌技术操作下，用空针刺入关节腔，向关节内注射药物的治疗方法。用于治疗关节疾病。

#### 1.7.2.9 关节镜手术 arthroscopy

一种微创手术，将具有照明装置的透镜金属管通过很小的切口插入关节腔内，并在监视器上将关节腔的内部结构放大，观察关节腔内的病变情况及部位，同时在电视监视下进行全面检查和清理病损部位。同时具有诊断和治疗两种功能。

#### 1.7.2.10 关节成形术 arthroplasty

使僵硬、强直或畸形的关节恢复无痛、活动度和功能的手术方法。适应症包括晚期的骨关节炎、类风湿关节炎、强直性脊柱炎、骨肿瘤、骨坏死等。用于关节成形的材料有自体深筋膜、同种骨软骨，以及金属和陶瓷等非生物材料等。

#### 1.7.2.11 关节置换术 joint replacement

用假体置换病残关节的一种手术方法。可达到去除病灶、消除疼痛、恢复活动与部分功能的目的。假体是用具有生物相容性、化学性能稳定、机械性能良好、无致癌性的金属或非金属材料制成。

#### 1.7.2.12 关节融合术 arthrodesis

在构成关节的骨端间人工造成骨性连接，通过消除该关节的活动，以改善疼痛、矫正畸形、改善功能目的的手术。根据手术部位可分为单关节融合术或多关节融合术。根据手术方法分为关节内融合术及关节外融合术。

#### 1.7.2.13 滑膜切除术 synovectomy

切除发炎增厚的滑膜，以达到去除病因、挽救关节、改进功能等目的的手术。常用于治疗类风湿关节炎、滑膜感染、色素绒毛结节性滑膜炎、幼年特发性关节炎等。

#### 1.7.2.14 介入治疗 interventional therapy

在皮肤上作微小通道或经人体原有的管道，在支气管镜、影像设备等引导下对病灶局部进行治疗的技术。按介入系统分为呼吸介入、心血管介入治疗等；按介入手段分为放射介入、支气管镜下介入治疗等。

#### 1.7.2.15 达标治疗 treat-to-target, T2T

一种治疗理念，最终目的是对疾病进行长程管理、降低并发症、改善自然病程。应用于类风湿关节炎、系统性红斑狼疮、痛风等疾病的治疗策略中，包括设定严格的治疗目标，密切监测及调整治疗方案以实现治疗目标。

#### 1.7.2.16 免疫净化 Immunoclearance

去除血液中异常的免疫物质和炎症因子或有形成分的治疗方法，达到延缓自身免疫炎症病变进展的目的。主要包括包括单纯血浆置换、双重过滤和免疫吸附三种方式。

#### 1.7.2.17 免疫吸附 immunoabsorption, IA

将高度特异性的抗原、抗体或有特定物理化学亲和力的物质与吸附材料结合制成吸附柱，

选择性或特异地清除血液中的致病因子的治疗方法,从而达到净化血液、缓解病情的目的。

#### 1.7.2.18 血浆置换 plasmapheresis, plasma exchange, PE

将全血引流出体外分离成血浆和细胞成分,将患者的血浆舍弃,然后将新鲜血浆、白蛋白溶液、平衡液等血浆代用品代替分离出的血浆回输进体内的治疗方法,达到减轻病理损害、清除致病物质的目的。

#### 1.7.2.19 血液透析 hemodialysis, HD

急、慢性肾功能衰竭患者肾脏替代治疗的方式之一。它通过将体内血液引流至体外,经一个由空心纤维组成的透析器中,血液与含机体浓度相似的透析液在空心纤维内外,通过弥散、超滤、吸附和对流原理进行物质交换,从而达到清除体内的代谢废物、维持电解质和酸碱平衡;同时清除体内过多的水分,并将经过净化的血液回输。

### 1.7.3 免疫治疗

#### 1.7.3.1 免疫治疗 immunotherapy

应用免疫学理论与方法治疗相关疾病的一种生物治疗方法。包括免疫增强和免疫抑制治疗。

#### 1.7.3.2 疫苗疗法 vaccinotherapy

通过接种疫苗,使机体主动产生适应性免疫应答,即获得人工主动免疫,从而预防或治疗疾病的措施。

#### 1.7.3.3 mRNA 疫苗 mRNA vaccine

将 mRNA 传递至细胞,表达产生蛋白,进而扩大机体的免疫能力的疫苗。基本原理是:在无细胞条件下通过 DNA 模板的体外转录获得所需 mRNA;通过肌肉注射使 mRNA 疫苗到达靶细胞的胞浆内,在那里翻译产生免疫原性蛋白质,从而诱导机体产生针对该抗原的特异性免疫。

#### 1.7.3.4 脱敏治疗 desensitization therapy

治疗 I 型超敏反应的方法,即在确定过敏原的情况下,对患者进行小剂量、间隔较长时间、反复多次皮下注射,从而提高患者对该种变应原的耐受性,当再次接触此种变应原时,不再产生过敏现象或过敏现象得以减轻的治疗方法。

#### 1.7.3.5 单克隆抗体靶向治疗 monoclonal antibody target therapy

免疫靶向治疗的一种方式。针对免疫细胞或肿瘤细胞表面的疾病相关抗原或特定受体,采用基因工程的方法生产人源化或嵌合型单克隆抗体。该抗体高度特异性地与相应的靶位结合发挥生物学效应。

#### 1.7.3.6 被动免疫 passive immunity

机体被动接受抗体、致敏淋巴细胞或其产物所获得的特异性免疫能力。它与主产生的自动免疫不同,其特点是效应快,不需经过潜伏期,一经输入,立即可获得免疫力。但维持时间短。。

#### 1.7.3.7 嵌合抗原受体 T 细胞免疫疗法 chimeric antigen receptor T-cell immunotherapy, CAR-T therapy

一种新型精准靶向疗法,通过基因工程技术,将识别特异性抗原的抗体片段基因与 T 细胞活化所需信号分子胞内段基因结合,构建成嵌合抗原受体(CAR),通过基因转导的方式导入 T 细胞,使 CAR-T 识别抗原并迅速活化,通过释放穿孔素、颗粒酶 B 等直接杀伤或释放细胞因子募集人体内源性免疫细胞来杀伤特异性细胞,以达到治疗目的,同时

又规避了 MHC 限制性，目前已应用于多种自身免疫病的治疗。

#### 1.7.3.8 T 细胞嵌合抗原 T 细胞疗法 T cell receptor T-cell therapy, TCR-T

全称“T 细胞受体工程化 T 细胞疗法”。主要通过基因编辑技术，将能识别特异性抗原的 T 细胞受体 (TCR) 基因导入患者自身的 T 细胞内，使其表达外源性 TCR，从而具有特异性杀伤活性。

#### 1.7.3.9 合成 T 细胞受体和抗原受体 T 细胞疗法 syntheric T cell receptor and antigen receptor T-cell therapy, STAR-T

一种基于 T 细胞受体 (TCR) 复合物的嵌合抗原受体 (CAR) 新型靶向疗法，具有靶向性强、不易衰竭的特点，有望在实体肿瘤和自身免疫病治疗中发挥治疗作用。

#### 1.7.3.10 LAK 细胞疗法 lymphokine-activated killer cell therapy, LAK cell therapy

一种抗肿瘤的生物学治疗方法。即采集、分离自体或同种异体淋巴细胞，体外应用 IL-2 等细胞因子对其进行激活和扩增，使之转化为具有杀瘤作用的效应细胞，再过继输入给患者。

#### 1.7.3.11 干细胞移植 stem cell transplantation, SCT

分离纯化自体、同种异体或异种干细胞，将其转输给患者以治疗相关疾病的技术。

#### 1.7.3.12 造血干细胞移植 hematopoietic stem cell transplantation, HSCT

对患者进行全身照射、化疗和免疫抑制预处理后，将正常供体或自体的造血干细胞经血管输注给患者，使之重建正常的造血和免疫功能的过程。根据干细胞来源，可分为异体和自体两种。

#### 1.7.3.13 基因治疗 gene therapy

将人的正常基因或有治疗作用的基因通过一定方式导入人体靶细胞以纠正基因的缺陷或者发挥治疗作用，从而达到治疗疾病目的的生物医学技术。

#### 1.7.3.14 免疫检查点抑制剂 immune checkpoint inhibitor

通过阻断免疫检查点相关通路，解除肿瘤患者的免疫抑制，发挥 T 细胞抗肿瘤作用的抗肿瘤药物，目前常用的如 PD1/PD-L1 抗体、CTLA-4 抗体。

### 1.7.4 免疫预防

#### 1.7.4.1 免疫预防 immunoprophylaxis

采用人工方法将抗原（如疫苗、类毒素等）或抗体（免疫血清、丙种球蛋白等）接种于人体的预防策略，使机体获得特异性免疫能力，达到预防疾病的目的。其原理是机体受病原体感染后，能产生特异性抗体和效应 T 细胞，提高对该病原体的免疫力。

#### 1.7.4.2 计划免疫 planed immunization

根据某些特定传染病的疫情监测和人群免疫状况分析，按照规定的免疫程序，有计划、有组织地利用疫苗进行免疫接种的策略，以提高人群的免疫水平，达到预防、控制乃至最终消灭相应传染病的目的。

#### 1.7.4.3 免疫佐剂 immunologic adjuvant

一类非特异性免疫调节剂。当与抗原同时或预先应用时，能够增强机体抗原特异性免疫应答强度和数量，或改变免疫反应类型，提高免疫效果。

#### 1.7.4.4 弗氏佐剂 Freund's adjuvant

矿物油(石蜡油)、乳化剂(如羊毛脂)和灭活的分支杆菌（通常用结合分支杆菌或卡介苗）组成的油包水型乳化佐剂。三种成分俱全者称完全佐剂，不含分支杆菌者称不完全佐剂。

#### 1.7.4.5 疫苗接种 vaccination

一种免疫预防策略。即将疫苗注入机体，人为地诱发和加强针对所引入抗原的适应性免疫应答

#### 1.7.4.6 活疫苗 live vaccine

又称“减毒[活]疫苗(attenuated vaccine)”。应用保留有免疫原性的减毒或无毒的病原生物所制成的一种疫苗。如卡介苗、麻疹活疫苗等。

#### 1.7.4.7 灭活疫苗 inactivated vaccine

选择抗原性强的病原微生物，经人工培养,用物理(加热)或化学的方法将其杀死，去除致病性后制备的疫苗。如流感疫苗，乙肝疫苗等。

#### 1.7.4.8 重组疫苗 recombined vaccine

借助基因重组技术而制备的疫苗。

#### 1.7.4.9 卡介苗 Bacillus Calmette-Guerin vaccine, BCG

一种由减毒牛结核分枝杆菌悬混液制备的活菌苗，毒力减弱而免疫原性保留。主要应用于结核的预防，后发现具有抗肿瘤活性，逐渐应用于膀胱癌的灌注治疗。

#### 1.7.4.10 基因疫苗 gene vaccine

编码病原体的基因构成的疫苗。将编码外源抗原的基因与质粒重组，将重组质粒经注射等途径导入机体，重组质粒可转染宿主细胞，并利用宿主细胞的蛋白质合成系统翻译、表达外源抗原蛋白，继而诱导宿主对该外源抗原产生免疫应答。

#### 1.7.4.11 自身疫苗 autovaccine

用患者体内所分离病原生物制成的一种疫苗。可用于治疗患者自身疾病。

## 2 常见风湿免疫病

### 2.1 类风湿关节炎

#### 2.1.1 特征性表现

##### 2.1.1.1 纽扣花畸形 boutonnière deformity

发生于手指部位的一种关节畸形。表现为近端指间关节屈曲，远端指关节过伸，呈“纽扣花”样。可见于外伤、类风湿关节炎等炎症性疾病和 Ehlers-Danlos 综合征等遗传性疾病。

##### 2.1.1.2 天鹅颈畸形 swan neck deformity

发生于手指部位的一种关节畸形。表现为掌指关节屈曲，近端指间关节过伸，远端指间关节屈曲，从侧面看呈天鹅颈样。可见于外伤、类风湿关节炎等炎症性疾病和 Ehlers-Danlos 综合征等遗传性疾病。

##### 2.1.1.3 尺偏畸形 ulnar deviation

又称“之字畸形”。常见于类风湿关节炎的一种手指部位的关节畸形。表现为掌指关节半脱位，即除拇指外其余四指远端均以掌指关节为轴心，向小指一侧（即尺侧）偏斜，导致手呈“之”字形。

##### 2.1.1.4 类风湿结节 rheumatoid nodule

类风湿关节炎病变关节周围皮下组织的一种圆形结节。常位于关节伸面受压部位，如肘、指间关节、坐骨和骶骨的凸出部位、枕部头皮以及足后跟腱处，一般为无痛性。也可出现于心、肺、脑膜等处，结节病理显示中心有胶原纤维坏死，周围有栅状排列的吞噬细胞及纤维细胞。

## 2.1.2 疾病评估

### 2.1.2.1 简化疾病活动度指数 simplified disease activity index, SDAI

一种用于评估类风湿关节炎疾病活动度的指标。采用以下指标的直接总和：压痛关节数、肿胀关节数（均采用 28-关节计数法）、患者总体评估、医生总体评估（均 0-10 量表）、CRP 水平（mg/dL）。疾病缓解的临界点为  $SDAI \leq 3.3$ 。

### 2.1.2.2 临床疾病活动度指数 clinical disease activity index, CDAI

一种用于评估类风湿关节炎疾病活动度的指标。由简化疾病活动度指数进一步简化而来，采用以下指标的直接总和：压痛关节数、肿胀关节数（均采用 28-关节计数法）、患者总体评估、医生总体评估（均 0-10 量表）。疾病缓解的临界点为  $CDAI \leq 2.8$ 。

### 2.1.2.3 20%美国风湿病学会改善 American college of rheumatology 20% definition, ACR20

美国风湿病学会针对类风湿关节炎活动度制定的界定疾病活动度变化的改善标准，是临床试验的标准结局测量指标。定义：关节肿胀和压痛数（28-关节计数法）有 20%的改善以及下列 5 项参数中至少 3 项有 20%改善：1.患者总体评估；2.医生总体评估；3.健康评估问卷；4.急性时相反应物（ESR、CRP）；5.患者对疼痛的自我评估。

### 2.1.2.4 50%美国风湿病学会改善 American college of rheumatology 50% definition, ACR50

美国风湿病学会针对类风湿关节炎活动度制定的界定疾病活动度中等的改善标准，是临床试验的标准结局测量指标。定义：关节肿胀和压痛数（28-关节计数法）有 50%的改善以及下列 5 项参数中至少 3 项有 50%改善：1.患者总体评估；2.医生总体评估；3.健康评估问卷（HAQ）；4.急性时相反应物（ESR、CRP）；5.患者对疼痛的自我评估。

### 2.1.2.5 70%美国风湿病学会改善 American college of rheumatology 70% definition, ACR70

美国风湿病学会针对类风湿关节炎活动度制定的界定疾病活动度大幅变化的改善标准，是临床试验的标准结局测量指标。其定义为：关节肿胀和压痛数（28-关节计数法）有 70%的改善以及下列 5 项参数中至少 3 项有 70%改善：1.患者总体评估；2.医生总体评估；3.健康评估问卷（HAQ）；4.急性时相反应物（ESR、CRP）；5.患者对疼痛的自我评估。

### 2.1.2.6 44 关节疾病活动度评分 disease activity score using 28 joint counts, DAS44

全身 44 处关节的评估类风湿关节炎疾病活动度的复合指标。包括 Ritchie 关节指数、肿胀关节总数、血沉和患者基于视觉模拟评分量表做出的总体健康评分（GH），计算公式较复杂。

### 2.1.2.7 28 关节疾病活动度评分 disease activity score using 28 joint counts, DAS28

包括全身 28 处关节的评估类风湿关节炎疾病活动度的复合指标。包括关节肿胀和压痛数、ESR 或 CRP 及患者总体健康评分。DAS28>5.1：高疾病活动度，DAS28 为 3.2-5.1：中等疾病活动度，DAS28 为 2.6-3.2：低疾病活动度，DAS28<2.6：疾病缓解。

### 2.1.2.8 临床深度缓解 clinical deep remission, CliDR

评估类风湿关节炎疾病深度缓解的复合指标，临床深度缓解定义：没有肿胀及压痛关节（66/68 关节计数法）及血沉、CRP 水平正常。

### 2.1.2.9 早期类风湿关节炎分类标准 early rheumatoid arthritis classification criteria, ERA criteria

一种评估关节炎患者能否被分类为类风湿关节炎的标准。包括：1.晨僵时间 $\geq 30$ 分钟；2.多关节炎（14 个关节区中至少 3 个以上部位关节炎）；3.手关节炎（腕或掌指或近端指间关节至少 1 处关节炎）；4.抗 CCP 抗体阳性；5.RF 阳性。具备 3 条或 3 条以上可分类为类

风湿关节炎。

#### 2.1.2.10 Boolean 标准 Boolean criteria

用于判定类风湿关节炎获得缓解的一个标准。其定义为：任何时间点，患者需满足下列要求：1.疼痛关节数 $\leq$ 1；2.肿胀关节数 $\leq$ 1；3. CRP $<$ 1mg/dl；4.患者总体评估 $\leq$ 1（0-10 标尺）

#### 2.1.2.11 常规患者指数数据评估 3 routine assessment of patient index data 3, RAPID3

用于类风湿关节炎患者的疾病指数常规评分。具体公式是：[患者的功能评分(FN:0-10) + 疼痛评分(PN;VAS:0-10) + 患者对疾病活动性整体评价(PTGL:VAS:0-10)]/3。

### 2.1.3 疾病

#### 2.1.3.1 类风湿关节炎 rheumatoid arthritis, RA

一种病因未明、以致残性多关节炎为特征的自身免疫病。主要表现为慢性、对称性、破坏性多关节炎，以手、足小关节受累最常见，可伴有关节外病变如发热、贫血、皮下结节及肺间质病变等，可检测到多种自身抗体，如类风湿因子，抗环瓜氨酸肽、抗突变型瓜氨酸波形蛋白抗体等。

#### 2.1.3.2 缓解性血清阴性对称性滑膜炎伴凹陷性水肿 remitting seronegative symmetrical synovitis with pitting edema, RS3PE

一种病因未明、以非侵蚀性关节炎伴肢端可凹性水肿为主要表现的自身免疫性疾病。其基本病理改变为滑膜炎，以屈（伸）肌腱鞘滑膜的炎症为其显著特点。老年男性多见，通常起病突然，对称性、水肿性、可缓解性关节炎，常累及手和足关节。

#### 2.1.3.3 费尔蒂综合征 Felty syndrome

具有类风湿关节炎、粒细胞减少和脾大的三联征，是类风湿关节炎的一种少见特殊类型。多发生在病程长的类风湿关节炎患者，关节病变通常严重，多有骨侵蚀和畸形，还可出现血小板减少、皮肤溃疡等，易继发感染。通常有高滴度的类风湿因子，抗核抗体常阳性。

#### 2.1.3.4 反复性风湿症 palindromic rheumatism

又称“复发性风湿症”、“Hench-Rosenberg 综合征”和“回纹型风湿症”。一种以复发/缓解的关节炎为主要特征的风湿病。其特点是急性反复发作的关节炎和关节周围炎（如指垫、足跟），一般 1 周内症状可缓解，一般无全身症状，偶有发作期伴低热，血沉和急性期反应指标可升高，间歇期内无任何症状，炎症指标正常。

#### 2.1.3.5 早期类风湿关节炎 early rheumatoid arthritis, ERA

病程 $<$ 6-12 个月的类风湿关节炎。

#### 2.1.3.6 临床前期类风湿关节炎 pre-rheumatoid arthritis, pre-RA

出现临床表现(关节疼痛、肿胀)前多年体内就有免疫异常现象和自身免疫反应存在的类风湿关节炎前期状态，包括免疫细胞异常活化、炎症因子、趋化因子水平升高及自身抗体阳性等。。

#### 2.1.3.7 难治性类风湿关节炎 refractory rheumatoid arthritis

传统改善病情抗风湿药规范治疗至少 6 个月或生物类改善病情抗风湿药治疗至少 3 个月，病情仍不能达到临床缓解或低疾病活动度的类风湿关节炎，是一个宽泛和动态的概念，

#### 2.1.3.8 寰枢椎脱位 atlantoaxial dislocation

颈椎的第一节（寰椎）、第二节（枢椎）之间的关节失去正常的对合关系。可以引起延髓、高位颈脊髓受压，严重者致四肢瘫痪、甚至呼吸衰竭而死亡。可见于类风湿关节炎患者。

#### 2.1.3.9 类风湿性神经炎 rheumatoid neuritis

类风湿关节炎累及神经系统表现的一组疾病。主要表现为腕管综合征、感觉运动轴索神经病等，以及罕见的中枢神经系统血管病、类风湿性脑膜炎和类风湿性血管炎引起的缺血性神经病。

## 2.2 系统性红斑狼疮

### 2.2.1 特征性表现

#### 2.2.1.1 光过敏 photosensitivity

对太阳和其他光源的紫外线极端敏感而产生皮疹的症状。是狼疮的重要症状之一。发生于光暴露后的 1-2 周，可持续数周到数月。

#### 2.2.1.2 蝶形红斑 butterfly erythema /malar rash

累及两侧面颊的固定性红斑。通过鼻梁相连，如蝴蝶状，不影响鼻唇沟。红斑消失后一般不留有痕迹，可有棕色蝶形红斑色素沉着，较少出现皮肤萎缩。见于 46 - 65% 的 SLE 患者，但其它疾病中亦可出现。

#### 2.2.1.3 盘状红斑 discoid rash

伴有粘连性角化性鳞屑和滤泡堵塞的隆起性红斑。常呈不规则圆形，可有毛细血管扩张，晚期出现皮肤萎缩、瘢痕化或色素减退，以面部、颌部和臀部多见，可单独出现，也可是 SLE 的症状之一。

#### 2.2.1.4 环形红斑 erythema annulare

具有环状外观的红斑样皮损，皮疹扩大后红斑中央消退，形成环状，扩展不均匀也可能变成弓形或多环形。通常包括单纯性回状红斑、离心性环状红斑、匍行性回状红斑、慢性迁移性红斑和风湿性边缘性红斑等疾病。

#### 2.2.1.5 甲周红斑 periungual erythema

指甲或脚趾甲周围的红斑。见于系统性红斑狼疮、肌炎、皮肌炎、硬皮病、川崎病、念珠菌甲沟炎、坏死性微血管炎、肥大性肺性骨关节病、掌跖感觉丧失性红斑、脂溢性皮炎等疾病。

### 2.2.2 疾病评估

#### 2.2.2.1 系统性红斑狼疮疾病活动度评分 systemic lupus erythematosus disease activity index, SLEDAI

评估系统性红斑狼疮疾病活动度的评分系统。目前应用最为广泛的评分系统是 SLEDAI-2K，包括 9 个方面共 24 个子项，均为客观指标，根据患者在过去 10 天内相关临床表现存在与否，按不同权重给分，总分即为最终得分，最高可达 105，分数越高，活动度越高。

#### 2.2.2.2 SLICC/ACR 损伤指数 systemic lupus erythematosus international collaborating clinics/American college of rheumatology damage index, SDI

采用积分方法对系统性红斑狼疮 12 个脏器或系统的损伤程度进行评估的指数，由系统性红斑狼疮国际临床协作组和美国风湿病学会（SLICC/ACR）提出，临床表现一般应持续 6 个月以上，以排除急性活动期的表现。指数越高，提示预后越差。

#### 2.2.2.3 大不列颠群岛狼疮评估指数 British isles lupus assessment group index, BILAG-I

基于 8 个脏器系统的系统性红斑狼疮病情活动的评估体系，根据准备采取的治疗原则给每个脏器系统评分：A，迫切需要缓解治疗；B，疾病活动，需低剂量免疫抑制剂；C，轻度病情活动只需对症治疗；D，曾有器官或系统活动但目前无活动依据；E 无器官或系统

损伤。根据患者在评估前4周的临床情况确定评分等级，为方便统计，可将A、B、C、D计分如下：A=9，B=4，C=1，D=0。

### 2.2.3 疾病

#### 2.2.3.1 系统性红斑狼疮 systemic lupus erythematosus, SLE

一种好发于育龄期女性的自身免疫性疾病，以产生针对细胞核成分的多种自身抗体和多系统受累为特征，被认为是自身免疫病的原型疾病。患者血清中能检测到多种自身抗体，如抗Sm、抗dsDNA、抗核糖体p、抗核小体抗体等。

#### 2.2.3.2 急性皮肤型红斑狼疮 acute cutaneous lupus erythematosus, ACLE

皮肤红斑狼疮的一个亚型，是系统性红斑狼疮患者最常见的一类皮肤病变，常呈局限型分布，表现为面部蝶形红斑，可累及额部、颈部、眼眶等部位，此类皮损的出现和消退往往与全身性疾病平行，愈合后不会留下疤痕，但可能导致炎症后色素沉着。少数患者为泛发型，出现全身对称分布的融合性小斑疹、丘疹，颜色深红或鲜红；中毒性表皮坏死松懈症样表现罕见。

#### 2.2.3.3 亚急性皮肤型红斑狼疮 subacute cutaneous lupus erythematosus, SCLE

皮肤红斑狼疮的一个亚型，与光过敏高度相关，属于无疤痕、非萎缩性的光敏性皮炎。皮损主要有两种表现形式，即丘疹鳞屑（银屑样）或环形红斑，多见于暴露在阳光下的部位，如肩部、上肢伸侧面、上背部和颈部，呈对称分布。

#### 2.2.3.4 盘状红斑狼疮 discoid lupus erythematosus, DLE

最多见的一种皮肤红斑狼疮表现，50%可检出自身抗体，约5%发展为SLE。皮损常见于头皮、面部、耳朵和口唇，表现为境界清楚的红斑、斑块，表面有粘附性鳞屑，可导致疤痕形成、脱发和色素沉着。

#### 2.2.3.5 药物诱导的狼疮 drug-induced lupus, DIL

长期使用某些药物治疗非风湿免疫病性原发病而引起的类似SLE的综合征。以发热、关节症状、心脏损害及皮损、血中抗核抗体、抗组蛋白抗体等为特征，与SLE有所不同，停用致病药物后，多数病人的自觉症状及客观体征能很快缓解。

#### 2.2.3.6 新生儿红斑狼疮 neonatal lupus erythematosus, NLE

由于母体抗SSA（Ro）、抗SSB（La）IgG抗体经胎盘转运给新生儿所致的新生儿疾病，最常见的表现是类似SCLE的无疤痕、非萎缩性皮损，通常为良性和自限性，于6个月内消失。

### 2.2.4 系统损伤

#### 2.2.4.1 狼疮肾炎 lupus nephritis

系统性红斑狼疮累及肾脏所引起的一种免疫复合物性肾炎。发病机制复杂，与免疫复合物形成、免疫细胞和细胞因子等免疫功能异常有关，临床主要表现为血尿、蛋白尿、肾功能不全等。

#### 2.2.4.2 神经精神狼疮 neuropsychiatric systemic lupus erythematosus, NPSLE

又称“狼疮脑病”。SLE患者出现不同程度的神经性和精神性表现。病因较为复杂，与遗传、感染、内分泌及其他多种因素有关。包括中枢和周围神经系统病理改变。

#### 2.2.4.3 脱髓鞘病变 demyelinating disease

脑和脊髓髓鞘破坏或脱失所导致的病变。特征性病理变化是神经纤维的髓鞘脱失而神经细

胞相对保持完整，可导致病因不同、临床表现各异的一类疾病。包括遗传性（髓鞘形成障碍性疾病）和获得性（正常髓鞘为基础的脱髓鞘病）两大类。

#### 2.2.4.4 疣状心内膜炎 verrucous endocarditis

又称“利布曼-萨克综合征（Libman-Sacks syndrome）”“无菌性疣状心内膜炎综合征”。心内膜下的结缔组织受累，引起纤维蛋白样变性、淋巴细胞浸润及成纤维细胞增生等改变，在心内膜形成疣状赘生物，可引起瓣膜关闭不全或狭窄的症状和体征。可见于系统性红斑狼疮或抗磷脂综合征患者，被认为是疾病的表现之一。

#### 2.2.4.5 狼疮肺炎 lupus pneumonitis

系统性红斑狼疮引起的肺脏非感染性急性炎性改变。临床起病急、表现为发热、干咳、呼吸困难、胸痛、甚至出现咯血、双肺底可闻及湿性啰音。低氧血症伴严重限制性通气功能障碍和弥散功能降低，肺部影像学示双肺弥漫性斑状阴影。

#### 2.2.4.6 弥漫性肺泡出血 diffuse alveolar hemorrhage, DAH

由不同病因导致的肺泡微血管损害，肺微血管的血液进入肺泡，引起咯血、贫血和双肺弥漫性浸润影或实变，并可导致呼吸衰竭的致命性临床综合征。病因分免疫性和非免疫性疾病。

#### 2.2.4.7 狼疮肝炎 lupus hepatitis

特殊类型的自身免疫性慢性活动性肝炎（CAH），伴有系统性红斑狼疮（SLE）的临床和实验室表现。

#### 2.2.4.8 蛋白丢失性肠病 protein-losing enteropathy

由不同原因导致血浆蛋白质从胃肠道过量丢失的一组疾病。表现为水肿、腹泻、营养不良等。常继发于胃肠道疾病、心血管疾病和风湿免疫病。24小时粪便 $\alpha$ 1抗胰蛋白酶清除率升高是诊断金标准，核素白蛋白示踪显像有助于诊断。

#### 2.2.4.9 抗磷脂综合征 antiphospholipid antibody syndrome, APS

由抗磷脂抗体（APL）引起的临床综合征。临床表现主要为动脉和（或）静脉血栓形成、习惯性自发性流产和血小板减少，伴有抗磷脂抗体（APL）持续阳性。

#### 2.2.4.10 灾难性抗磷脂综合征 catastrophic antiphospholipid syndrome, CAPS

又称“阿舍森综合征（Asherson syndrome）”“爆发性抗磷脂综合征”“恶性抗磷脂综合征”。抗磷脂综合征的一种特殊形式。少数APS患者在短时间内（通常为数天内）全身多血管出现广泛的血栓形成，引起急性多器官缺血坏死、功能衰竭，肾脏为最常受累脏器，心、肺、脑及皮肤也常受累。

## 2.3 干燥综合征

### 2.3.1 特征性表现

#### 2.3.1.1 口干 dry mouth

口腔干燥伴唾液减少的表现。

#### 2.3.1.2 口干燥症 xerostomia

由口腔内唾液缺乏引起的症状。

#### 2.3.1.3 猖獗龋齿 rampant dental caries

多数牙齿、多个牙面在短期内同时患龋的症状，表现为牙齿变黑、片状脱落，仅留有残根，可见于干燥综合征或颌面及颈部接受放疗的患者，因唾液分泌量明显减少而发生。

#### 2.3.1.4 牛肉舌 beefy tongue

舌面黏膜呈绛红色，类似新鲜牛肉色泽，丝状乳头、菌状乳头萎缩，舌面干燥，常有细腻的沟纹将舌面分成数个小块的舌象。可见于干燥综合征患者。

#### 2.3.1.5 腮腺肿大 parotid gland enlargement

腮腺肿胀的表现，可伴有疼痛，可由感染、肿瘤、结缔组织病等因素引起，成年后腮腺肿大常与干燥综合征相关。

#### 2.3.1.6 眼干 dry eye

眼部干燥、酸涩或磨砂感等不适，伴泪液减少的表现。

#### 2.3.1.7 干眼症 ophthalmoxerosis

又称“角结膜干燥症(keratoconjunctivitis sicca)”。以眼睛干涩为主要症状的泪腺分泌障碍性眼病。常伴有双眼痒感、异物感、畏光、视物模糊等表现。

### 2.3.2 疾病评估

#### 2.3.2.1 泪液分泌试验 Schirmer test

干眼症的客观检查方法之一。通常在不使用表面麻醉剂的情况下将滤纸条放入下睑外侧1/3结膜囊内，受试者闭眼，观察5分钟内滤纸条浸润的长度。该检查反映基础性和反射性泪液分泌。正常人5min时滤纸条湿润长度10-25mm，2016年ACR/EULAR原发性干燥综合征分类标准将 $\leq 5\text{mm}/5\text{min}$ 作为阳性标准。

#### 2.3.2.2 泪膜破裂时间 tear break-up time, TBUT

眨眼后开始保持睁眼状态至泪膜表面出现第一个干燥斑的时间间隔，包括利用裂隙灯检测到的非侵犯性泪膜破裂时间及利用荧光素检测的泪膜破裂时间，一般超过10秒为正常。是评价泪膜稳定性的客观检查。

#### 2.3.2.3 角结膜染色评分 ocular staining score, OSS

角膜荧光素染色和结膜丽斯胺绿染色联合的染色方法，用于评估干燥综合征等疾病的眼表损伤。

#### 2.3.2.4 唾液流率 salivary flow rate

静息状态下规定时间内唾液分泌量，是口干燥症的筛选性试验。目前多采非刺激流率反应唾液基础分泌量。方法是受试者静坐10分钟后，收集15分钟流出的全部唾液，等于或超过1.5ml为正常。2016年ACR/EULAR原发性干燥综合征分类标准中将非刺激流率每分钟等于或低于0.1ml视为阳性。

#### 2.3.2.5 腮腺造影 parotid sialography

评估腮腺导管病变和干燥综合征腮腺病变的放射学方法。方法是经腮腺导管口注入水溶性造影剂，使腮腺导管及腮腺显影，从侧方摄片，干燥综合征的典型表现为腺管弥漫性扩张，比如点状、空洞状显影及结构破坏，但主导管无阻塞。

#### 2.3.2.6 唾液腺放射性核素扫描 salivary scintigraphy

用放射性核素 $^{99\text{Tc}}\text{m}$ 示踪法检测静息和刺激状态唾液腺的摄取和排泄的量及速率的检查，干燥综合征患者表现为唾液腺摄取延迟、浓聚减少以及排泄延迟。

#### 2.3.2.7 唾液腺超声 salivary ultrasound

对双侧腮腺、颌下腺进行的超声检查。临床上常用于疑诊干燥综合征、IgG4相关疾病、唾液腺肿瘤患者的辅助诊断。

#### 2.3.2.8 唇腺活检 labial salivary gland biopsy

唇腺的活组织检查术，通常局麻下手术切取部分唇腺小叶行病理检查。唇腺病理中血管或导管周围至少 50 个淋巴细胞聚集为 1 个灶，每 4mm<sup>2</sup> 至少 1 个灶是原发性干燥综合征分类标准之一。

### 2.3.2.9 欧洲抗风湿病联盟干燥综合征疾病活动指数 European league against rheumatism sjogren' s syndrome disease activity index, ESSDAI

临床试验中用于评估干燥综合征疾病活动度的指数，对患者的 12 个变量（一般情况、淋巴肿大/淋巴瘤、外分泌腺增大、关节、皮损、肺损害、肾损伤、肌无力、周围神经系统受累、中枢神经系统受累、血液系统受损、实验室异常）进行评分，0 代表不活动，1 代表低活动度，2 代表中活动度，3 代表高活动度。最终评分为各变量积分总和。

### 2.3.2.10 欧洲抗风湿病联盟干燥综合征患者报告指数 European league against rheumatism sjogren' s syndrome patient reported index, ESSPRI

临床试验中用于评估干燥综合征患者主观症状的严重程度的指数，包括干燥、疼痛及疲劳。每项评分为 0-10。由患者自行评价所得，最终评分为 3 个项目（干燥+疼痛+疲劳）的平均数，与 ESSDAI 形成良好互补。

## 2.3.3 疾病

### 2.3.3.1 干燥综合征 Sjögren's syndrome,SS

一种主要累及外分泌腺体的慢性炎症性自身免疫病。多见于 45~55 岁的女性。临床上常见累及唾液腺和泪腺，表现为口眼干燥。其他外分泌腺及腺体外其他器官也可受累而出现多系统损害的症状。血清中常伴有多种自身抗体和免疫球蛋白的增高。

### 2.3.3.2 灶性淋巴细胞性唾液腺炎 focal lymphocytic sialadenitis, FLS

唾液腺（如唇腺）病理活检提示每 4 平方毫米腺体组织中有一个或以上淋巴细胞聚集灶（在粘液腺周围有 50 个或超过 50 个淋巴细胞聚集）的唾液腺炎症，对于干燥综合征有诊断价值。

### 2.3.3.3 高球蛋白血症紫癜 purpura hyperglobuhnemia

又称“紫癜性高球蛋白血症”，下肢皮肤出现大小不等的片状紫癜的临床表现。多见于干燥综合征、多发性骨髓瘤等血清免疫球蛋白显著增高的患者。

### 2.3.3.4 肾小管酸中毒 renal tubular acidosis, RTA

近端肾小管对 HCO<sub>3</sub><sup>-</sup>重吸收障碍和(或)远端肾小管排泌氢离子障碍所致的临床综合征。临床上主要表现为慢性高氯性酸中毒、电解质紊乱、肾性骨病、尿路症状和泌尿系结石等。

## 2.4 脊柱关节炎

### 2.4.1 特征性表现

#### 2.4.1.1 骶髂关节炎 sacroiliitis

骶髂关节的非特异性炎症，主要累及骶髂关节的前下部(滑膜关节部)，并与临近骨的骨量减少和骨炎相关。在放射片上表现为骶髂关节下方的骨侵蚀，在 MRI 上表现为临近骨质中的水信号增强。

#### 2.4.1.2 胸廓活动度 chest expansion

用于检查胸廓的活动程度的指标。患者双手处于休息位或置于脑后；于前面第 4 肋间隙为测量部位；记录尽可能深吸气和深呼气时胸围的差距，以 cm 为单位（如 4.2cm）；取两次测量的均值。

#### 2.4.1.3 枕墙距 occiput-to-wall distance

用于检查颈椎的活动度的指标。患者足跟和背部靠墙；下巴平直；尽可能使头靠向墙壁；测量枕部至墙壁的距离。取两次测量的均值，以 cm 为单位。

#### 2.4.1.4 耳墙距 ear-to-wall distance

用于检查颈椎的活动度的指标。患者足跟和背部靠墙；下巴平直；尽可能使头靠向墙壁；测量耳屏至墙壁的距离(耳墙距)。取两次测量的均值，以 cm 为单位。

#### 2.4.1.5 朔贝尔试验 Schober test

又称“Schober 试验”。用于检查腰椎的前屈程度的试验。受试者站直；在两髂后上嵴之间作一连线，连线下 5cm 为第 1 标记点；连线上 10cm 为第 2 个标记点；患者尽可能地向前弯腰；测量两个标记点之间的距离；记录弯腰与直立时测量距离的差值，如果小于 5cm，则为阳性。

#### 2.4.1.6 指地距 finger-to-ground distance

受试者直立，然后向前弯腰、伸臂，测量指尖与地面的距离。

### 2.4.2 疾病评估

#### 2.4.2.1 强直性脊柱炎疾病活动度评分 ankylosing spondylitis disease activity score, ASDAS

评估强直性脊柱炎疾病活动度的综合指标。包含 5 个变量：背痛、外周关节痛/肿、晨僵时间、患者总体病情评分、CRP/ESR 的计算公式。疾病活动度分为不活动 (<1.3)、低度活动(1.3-2.1)、高度活动(2.1-3.5)或极度活动(>3.5)。治疗前后 ASDAS 评分差值 $\geq 1.1$ 提示临床重要改善，而 $\geq 2.0$ 为主要改善。

#### 2.4.2.2 银屑病关节炎疾病活动度评分 psoriatic arthritis disease activity score, PASDAS

由银屑病及银屑病关节炎研究评估学组研究制定，用于评估银屑病关节炎疾病活动的评分系统。包括压痛和肿胀关节、医生和患者总体评分、附着点炎、指/趾炎及 CRP 在内的计算公式。

### 2.4.3 疾病

#### 2.4.3.1 脊柱关节炎 spondyloarthritis, SpA

一组主要累及中轴和(或)外周关节的慢性炎性疾病，表现为炎性腰背痛伴/不伴外周关节炎，可伴关节外表现。包括强直性脊柱炎、反应性关节炎、银屑病性关节炎、肠病性关节炎、未分化脊柱关节炎和幼年脊柱关节炎。

#### 2.4.3.2 强直性脊柱炎 ankylosing spondylitis, AS

一种慢性炎性疾病，主要侵犯骶髋关节、脊柱关节突滑膜关节、脊柱旁软组织、外周关节以及肌腱、韧带附着于骨的部位（附着点），常引起纤维性和骨性强直。有明显家族聚集现象，并与人类白细胞抗原（HLA-B27）密切相关。

#### 2.4.3.3 银屑病关节炎 psoriatic arthritis, PsA

与银屑病相关的一种炎症性关节炎，可伴发附着点炎、指(趾)炎和腱鞘炎。表现为对称性多关节炎、不对称性寡关节炎、远端指(趾)间关节炎、残毁性关节炎以及中轴性关节炎等多种类型，不同类型间常有重叠。

#### 2.4.3.4 炎性肠病关节炎 enteropathic arthritis

与炎症性肠病相关的关节炎的统称。因其与脊柱关节炎家族中的其他成员具有许多共同的临床表现，因此属于脊柱关节炎范畴。

#### 2.4.3.5 反应性关节炎 reactive arthritis, ReA

与机体前驱感染密切相关的关节炎，通常发生在明确感染后的 2-4 周，但受累关节中未发现病原微生物。目前确定前驱感染可能的胃肠道和泌尿生殖道病菌谱，包括沙眼衣原体、耶尔森菌属、沙门氏菌属、志贺菌属和弯曲杆菌属，后又增加了大肠埃希菌、艰难梭菌和肺炎衣原体。

#### 2.4.3.6 尿道-眼-滑膜综合征 urethra-oculo-synovial syndrome

又称“赖特综合征 (Reiter's syndrome, RS)”，以关节炎、尿道炎和结膜炎三联征为主要特征的反应性关节炎。好发于 HLA-B27 阳性的青年男性，有肠道感染或泌尿生殖系前驱感染的证据，以下肢不对称性关节炎伴附着点炎为典型表现，急性期可有白细胞计数、血沉、C 反应蛋白增高。

#### 2.4.3.7 未分化脊柱关节炎 undifferentiated spondyloarthritis, uSpA

可满足脊柱关节炎分类标准，但不满足强直性脊柱炎、银屑病关节炎、炎性肠病性关节炎及反应性关节炎等分类标准的一组疾病。通常认为是特定的脊柱关节炎的早期阶段。

## 2.5 炎性肌病

### 2.5.1 特征性表现

#### 2.5.1.1 向阳疹 heliotrope rash

眶周出现的水肿性暗紫红色斑疹，以上睑为主，是皮炎特征性皮疹之一。

#### 2.5.1.2 戈特龙征 Gottron's sign

皮炎特征性体征之一，发生在骨突面尤其是手指小关节、肘、膝、踝关节伸面的斑疹性红斑。

#### 2.5.1.3 戈特龙疹 Gottron's papule

皮炎特征性体征之一，发生在骨突面尤其是手指小关节、肘、膝、踝关节伸面的红色或紫红色斑丘疹，可伴有鳞屑。

#### 2.5.1.4 V 形疹 V sign

面部和前胸的光敏性皮炎，可伴有瘙痒，多见于皮炎。

#### 2.5.1.5 披肩征 shawl sign

上背部和双肩处充血性皮疹的体征，多见于皮炎。

#### 2.5.1.6 技工手 mechanic's hand

手指远端两侧或掌面的皮肤皲裂、角化的体征，与抗合成酶综合征有关，可以见于多发性肌炎和皮炎。

#### 2.5.1.7 肌营养不良 muscular dystrophy, MD

一组主要累及骨骼肌的遗传性疾病。临床表现为慢性进行性骨骼肌无力萎缩。血清肌酶升高，肌电图提示肌源性改变。肌肉活检病理以肌纤维萎缩、变性及坏死为主。包括假肥大型肌营养不良、肢带型肌营养不良、面肩肱型肌营养不良等多种类型。

### 2.5.2 疾病评估

#### 2.5.2.1 肌酶谱 muscle enzyme spectrum

来源于骨骼肌肉的多种酶的总称。包括谷氨酸氨基转移酶 (ALT)、天门冬氨酸氨基转移酶 (AST)、肌酸激酶 (CK) 及同工酶、乳酸脱氢酶 (LDH) 和  $\alpha$ -羟丁酸脱氢酶 ( $\alpha$ -HBD) 等。

#### 2.5.2.2 肌炎特异性自身抗体 myositis specific autoantibodies, MSA

与特发性炎性肌病发病相关的一组自身抗体。具有高度的特异性，可用于定义 IIM 的疾病亚型，预测其发展和治疗反应。

#### 2.5.2.3 肌炎相关性自身抗体 myositis associated autoantibodies, MAA

特发性炎性肌病有关的一类自身抗体，特异性不高，也存在于其他自身免疫病中，如抗核抗体，抗 Ro-52 抗体等。

### 2.5.3 疾病

#### 2.5.3.1 炎性肌病 inflammatory myopathies

又称“特发性炎性肌病 (idiopathic inflammatory myopathies, IIM)”。一组以四肢近端肌肉受累为突出表现的异质性自身免疫疾病。临床上主要表现为四肢近端肌无力，和/或伴有特征性的皮疹。同时可伴有内脏器官的受累，如肺间质病变等。

#### 2.5.3.2 免疫介导坏死性肌病 immune-mediated necrosis myopathies, IMNM

炎性肌病的亚型，主要表现为急性或亚急性四肢近端肌无力，伴血清肌酸激酶水平明显升高，血清中可检测到抗信号识别颗粒抗体 (signal recognition particle, SRP) 或抗 3-羟基-3-甲基戊二酰辅酶 A 还原酶 (3-hydroxy-3-methylglutaryl-coenzyme A reductase, HMGCR) 抗体。

#### 2.5.3.3 皮肌炎 dermatomyositis, DM

炎性肌病最常见的一种临床亚型。除了表现为四肢近端肌无力以外，同时伴有特征性的皮肤受累，常见向阳疹、Gottron 疹和技工手，还常伴有内脏器官受累如肺间质病变，食道病变等。

#### 2.5.3.4 低肌病皮肌炎 hypomyopathic dermatomyositis, HDM

皮肌炎的一个亚型，包括无肌病性皮肌炎，典型特征是经活检证实皮肌炎的标志性皮肤表现，且持续 6 个月或更长时间，但仅有轻度或无骨骼肌受累 (近端肌无力) 的临床证据，血清肌酶水平轻度异常或无异常。

#### 2.5.3.5 多发性肌炎 polymyositis, PM

特发性炎性肌病的一个临床亚型，主要表现为四肢近端肌肉无力，可伴有内脏器官的受累，如出现食道吞咽困难等。肌肉病理特征性表现为肌细胞变性、坏死和炎性细胞的浸润，且肌细胞膜可表达 MHC-1 分子。

#### 2.5.3.6 包涵体肌炎 inclusion body myositis, IBM

以肌细胞中存在包涵体为主要病理特征的慢性肌病，散发性包涵体肌炎和遗传性包涵体肌炎两种类型。

#### 2.5.3.7 线粒体肌病 mitochondrial myopathy

线粒体呼吸链氧化代谢障碍所引起的一组累及骨骼肌的遗传性疾病。临床上以骨骼肌不能耐受疲劳为主要特征，往往轻微活动后即感疲乏，休息后好转。常有肌肉酸痛及压痛。

#### 2.5.3.8 肿瘤相关性肌病 cancer-associated myositis, CAM

一种特发性炎性肌病伴有恶性肿瘤的肌病。肿瘤可以和肌炎同时发病，也可以发生在肌炎之前或之后，但间隔时间一般不超过 3 年。

#### 2.5.3.9 代谢性肌病 metabolic myopathies

一类以肌纤维线粒体功能异常、糖原及脂质代谢紊乱导致能量产生障碍而引起的骨骼肌无力和萎缩的疾病，可伴多个器官系统受累。依据代谢环节受累的不同，可分为线粒体肌病

及脑肌病、脂质沉积性肌病和糖原贮积病；各类型肌病还可分为多种亚型。

#### 2.5.3.10 化脓性肌病 purulent myopathy

又称“化脓性肌炎（pyomyositis）”。骨骼肌的化脓性感染，由血行播散引起，通常伴有脓肿形成。在热带地区最常见，但也可以发生在温带地区。

#### 2.5.3.11 横纹肌溶解症 rhabdomyolysis

由于急性肌纤维变性坏死，大量肌红蛋白成分释放进入血循环，形成肌红蛋白尿综合征。表现为急性肌肉疼痛、肿胀，近端肌无力明显，酱油色或浓茶色尿，严重者可继发急性肾衰竭。

#### 2.5.3.12 抗合成酶综合征 anti-synthetase syndrome, ASS

一类抗合成酶抗体阳性的炎性肌病，常合并有间质性肺炎、发热、关节炎、雷诺现象及技工手的临床综合征。

#### 2.5.3.13 肌无力综合征 Lambert-Eaton Myasthenic Syndrome, LEMS

又称“肌无力综合征”，一种累及神经-肌肉接头突触前膜的自身免疫性疾病。临床表现为四肢近端无力，可累及面部和球部肌肉，症状常波动易疲劳；溴吡斯的明试验阴性或弱阳性。重复神经刺激显示低频刺激波幅递减，高频刺激波幅递增。部分患者可合并恶性肿瘤，如小细胞肺癌。

## 2.6 系统性硬化症

### 2.6.1 特征性表现

#### 2.6.1.1 面具脸 mask-like face

又称“扑克脸（poker face）”。系统性硬化症患者皮肤受累后出现的特征性面容改变，表现为面部皮肤变紧、皮纹减少至消失，表情减少并僵硬。

#### 2.6.1.2 口周放射纹 perioral radial furrows

系统性硬化症患者面部皮肤受累的常见表现，呈口周皮肤呈放射状沟纹，是疾病的特征性表现之一。

### 2.6.2 疾病评估

#### 2.6.2.1 甲皱微循环 Nailfold microcirculation

覆盖在指甲根部的皮肤皱褶处毛细血管微循环，可反映早期微血管病变。常用于系统性硬化症的辅助诊断，并有助于与原发雷诺综合征及其他结缔组织病进行鉴别。

#### 2.6.2.2 改良罗德南皮肤评分 modified Rodnan skin score, MRSS

用于评估系统性硬化症皮肤硬化程度的评分系统。

### 2.6.3 疾病

#### 2.6.3.1 硬皮病 scleroderma

一种病因不明的结缔组织病，呈慢性病程，因胶原纤维等细胞外基质的沉积，导致局限性或弥漫性皮肤增厚和纤维化，也可影响内脏器官（心、肺和消化道等）导致功能减退。

#### 2.6.3.2 系统性硬化症 systemic sclerosis

以局限性或弥漫性皮肤及内脏器官结缔组织纤维化、硬化及萎缩为特点的结缔组织病。其主要特点为皮肤、滑膜、骨骼肌、血管和食道出现纤维化或硬化。

#### 2.6.3.3 弥漫性硬皮病 diffused scleroderma

系统性硬化症的临床亚型之一，皮肤硬化除累及面、颈部及四肢以外，还可累及躯干部位和四肢的肘、膝近端。常伴多系统受累及多种自身抗体阳性。抗拓扑异构酶 I 抗体为本病的标志性抗体。病情较其它亚型为重。

#### 2.6.3.4 CREST 综合征 CREST syndrome

系统性硬化症的一个亚型，患者表现为钙质沉着（Calcinosis, C）、雷诺现象（Raynaud's syndrome, R）、食道运动功能障碍（Esophageal dysmotility, E）、指端硬化（Sclerodactyly, S）和毛细血管扩张（Telangiectasis, T）。

#### 2.6.3.5 无皮肤硬化的硬皮病 sine scleroderma

系统性硬化症的一种相对少见的亚型，无皮肤硬化的表现，可出现系统性硬化症的特征性血管病变、自身抗体和脏器受累表现。

#### 2.6.3.6 局限性硬皮病 limited scleroderma

系统性硬化症的临床亚型之一，皮肤病变仅局限于肘、膝远端和头颈部，内脏受累较轻，但少数可出现肺动脉高压和食道受累。抗着丝点抗体为本型的标志性抗体。病情通常较轻，病程发展缓慢，预后较好。

#### 2.6.3.7 局灶性硬皮病 located scleroderma

表现为局灶性皮肤肿胀并逐渐硬化、萎缩而不伴脏器受累。主要分为硬斑病和线状硬皮病两种类型。该病无雷诺现象，无脏器受累，甲襞微循环检查正常，自身抗体阳性率低，一般不进展为系统性硬化症。

## 2.6.4 系统损伤

#### 2.6.4.1 硬皮病肾危象 scleroderma renal crisis, SRC

系统性硬化症最严重、预后最差的急性并发症。临床表现为急进性肾损伤伴恶性高血压，可出现高血压视网膜病变、高血压脑病，还可表现为微血管病性溶血性贫血。病理表现为肾小动脉炎症、缺血和微血栓形成。

## 2.7 血管炎

### 2.7.1 疾病评估

#### 2.7.1.1 伯明翰血管炎活动性评分 Birmingham vasculitis activity score, BVAS

用于评估血管炎疾病活动度的评分系统，包括全身症状（关节痛、关节炎和发热）以及 8 大器官系统的受累（皮肤、黏膜、耳鼻喉、心血管、肺部、胃肠道、肾脏、神经系统）。每个部位的持续性症状计 1 分，新发或加重的症状计 2 分。

### 2.7.2 疾病

#### 2.7.2.1 巨细胞动脉炎 giant cell arteritis, GCA

一种原因不明以侵犯大动脉为主并以血管内层弹性蛋白为中心的坏死性动脉炎，伴肉芽肿形成，可导致组织缺血。病变呈节段性、多灶性或广泛性损害。典型的临床表现为颞部头痛、间歇性下颌运动障碍和失明三联征。

#### 2.7.2.2 大动脉炎 Takayasu arteritis, TA

又称“高安病”“无脉症”“主动脉弓综合征”。累及主动脉及其主要分支的慢性进行性非特异性疾病。主要累及主动脉弓及其分支，其次为降主动脉、腹主动脉和肾动脉；肺动脉、冠状动脉也可受累。病理为全层动脉炎，可导致管腔狭窄或闭塞，少数患者有动脉扩张、

假性动脉瘤或夹层动脉瘤。

#### 2.7.2.3 结节性多动脉炎 polyarteritis nodosa, PAN

一种累及中小动脉的节段性、坏死性血管炎。随受累动脉的部位不同,临床表现多样,可影响皮肤(结节或破溃)、周围神经系统(多发性单神经炎)和内脏血管(狭窄或微动脉瘤)。

#### 2.7.2.4 抗中性粒细胞胞质抗体相关性血管炎 anti-human neutrophil cytoplasm antibody-associated vasculitis, AAV

简称“ANCA相关性血管炎”,包括肉芽肿性多血管炎、显微镜下多血管炎和嗜酸性肉芽肿性血管炎等一组血管炎的总称,主要累及鼻窦、肺和肾等多个器官的小到中型血管,发病与抗中性粒细胞胞质抗体有关。

#### 2.7.2.5 肉芽肿性多血管炎 granulomatosis with polyangiitis, GPA

曾称“韦格纳肉芽肿(wegener granulomatosis, WG)”。一种罕见的以坏死性血管炎和肉芽肿形成为主要病理改变的疾病。可表现为上呼吸道、肺和肾脏受累的典型三联征,与胞浆型ANCA,即蛋白酶-3-ANCA(c-ANCA)阳性明显相关。

#### 2.7.2.6 嗜酸性肉芽肿性血管炎 eosinophilic granulomatosis with polyangiitis, EGPA

又称“变应性肉芽肿性多血管炎(allergic granulomatosis with polyangiitis, AGPA)”,曾称“Churg-Strauss综合征(Churg-Strauss syndrome, CSS)”。一种原发性小血管坏死性血管炎,典型特征为哮喘、肺浸润、血管外坏死性肉芽肿和嗜酸性粒细胞增多。

#### 2.7.2.7 显微镜下多血管炎 microscopic polyangiitis, MPA

一种主要累及小血管的系统性坏死性血管炎,可侵犯肾脏、皮肤和肺等脏器的小动脉、微动脉、毛细血管和微小静脉。常表现为坏死性肾小球肾炎和肺毛细血管炎。ANCA阳性率约80%。

#### 2.7.2.8 肺出血-肾炎综合征 Goodpasture syndrome

一种少见但严重的自身免疫性疾病,由抗肾小球基底膜抗体介导的一种以急进型肾小球肾炎和肺出血为主要临床表现的综合征。血清中抗GBM抗体阳性。

#### 2.7.2.9 IgA 血管炎 IgA vasculitis, IgAV

曾称“过敏性紫癜”。由免疫复合物介导以大量IgA沉积为主要病理特征的系统性血管炎。儿童常见,多累及皮肤、肾脏、关节、胃肠道;预后较好,但容易反复发作。

#### 2.7.2.10 原发性冷球蛋白血症血管炎 primary cryoglobulinemia vasculitis

一种累及毛细血管、微小静脉、微小动脉等小血管伴有冷球蛋白血症和冷球蛋白免疫复合物沉积的血管炎。可出现紫癜、乏力和关节痛等症伴一个或一个以上器官受累,如慢性肝炎、肾小球肾炎及周围神经病变等。

#### 2.7.2.11 白塞综合征 Behcet syndrome, Behcet's disease, BD

又称“贝赫切特病”“眼-口-生殖器综合征(oculo-oral-genital syndrome)”。一种病因未明累及大中小血管的变异性血管炎,以口腔溃疡、外阴溃疡、眼炎及皮肤损害为临床特征,可累及黏膜、皮肤、关节、眼、心血管、肺、神经、肌肉等多个系统。

#### 2.7.2.12 科根综合征 Cogan syndrome, CS

一种病因未明、以眼部炎症和前庭听觉障碍为特征的系统性血管炎。患者通常表现为非梅毒性基质性角膜炎、前庭功能障碍、突发听力下降以及系统性血管炎等。诊断主要依赖于临床特征,其血管病变表现为急慢性混合炎症,通常在内弹力层尤其突出。

- 2.7.2.13 皮肤白细胞破碎性血管炎 cutaneous leukocytoclastic vasculitis, CLV  
曾称“皮肤过敏性血管炎”。主要累及皮肤的细小血管，并以中性粒细胞浸润和核破碎为病理特征的血管炎。临床表现可有不规则发热、皮肤损害、肌痛和关节痛，皮肤损害主要为下肢可触及性紫癜和斑丘疹样皮疹。皮损处典型变化是以真皮上部小血管为中心的节段性分布的白细胞破碎性血管炎。
- 2.7.2.14 荨麻疹性血管炎 urticarial vasculitis, UV  
又称“血管炎性荨麻疹”。一种皮损似荨麻疹但组织病理上呈白细胞碎裂性血管炎改变的血管炎，以单个皮损持续超过 24 小时、消退后留下瘀斑或色素沉着斑为特征，分为补体水平正常的荨麻疹性血管炎和低补体血症性荨麻疹性血管炎。
- 2.7.2.15 低补体血症性荨麻疹性血管炎 hypocomplementemic urticarial vasculitis  
又称“抗 C1q 血管炎(anti-C1q vasculitis)”。一种以荨麻疹伴有持续性低补体血症为特征的荨麻疹性血管炎，由免疫复合物介导。主要表现为反复发作的皮肤荨麻疹，合并系统受累表现如关节炎、肾小球肾炎、葡萄膜炎等，血清补体 C1q 明显降低、抗 C1q 抗体阳性，皮肤、肾脏组织病理可见中-大量免疫球蛋白及补体沉积。
- 2.7.2.16 低补体血症性荨麻疹性血管炎综合征 hypocomplementemic urticarial vasculitis syndrome, HUVS  
伴有皮肤外病变和多器官系统受累的低补体血症性荨麻疹性血管炎，是荨麻疹性血管炎较严重形式。
- 2.7.2.17 血栓闭塞性脉管炎 thromboangiitis obliterans, TAO  
又称“比格尔 (Buerger) 病”。中、小动静脉的一种节段性、闭塞性的慢性炎性疾病，特点为病变血管的血栓形成和管腔闭塞。
- 2.7.2.18 微小病毒 B 相关性血管炎 parvovirus B19-associated vasculitis  
一种与细小病毒 B19 感染相关的血管炎性自身免疫病。表现为包括巨细胞动脉炎、结节性多动脉炎、过敏性血管炎及肉芽肿性多动脉炎等多种类型，血清抗 B19 抗体可阳性，组织病理学表现复杂多样。
- 2.7.2.19 乙型肝炎相关性血管炎 hepatitis B-associated vasculitis  
一种与乙肝病毒感染相关，由免疫复合物介导的累及中小动脉的血管炎。临床表现与多动脉炎 (PAN) 相似。血清中可检出乙肝病毒、病毒 DNA、多聚酶和乙肝抗原，组织病理学显示小动脉和或中动脉血管周围单核或混合细胞浸润。
- 2.7.2.20 原发性中枢神经系统血管炎 primary central nervous system vasculitis, PACNS  
又称“孤立性中枢神经系统血管炎”，曾称“中枢神经系统肉芽肿性血管炎”。一种罕见的原因未明的病变仅局限于脑、脑膜或脊髓的血管炎。缺乏特征性的临床表现，可出现头痛、痴呆、精神状态改变、局灶性神经损害的症状与体征脊髓病及脑神经病表现，脑血管造影及脑组织活检对确诊有决定性价值。
- 2.7.2.21 可逆性脑血管收缩综合征 reversible cerebral vasoconstriction syndrome, RCVS  
一种主要继发于使用血管活性药物及产后，以突发雷击样头痛为特征的短暂血管病变。主要表现为多灶性、可逆性、节段性脑血管收缩，雷击样头痛伴或不伴局灶神经功能缺损或癫痫发作。
- 2.7.2.22 持久性隆起性红斑 erythema elevatum diutinum, EED  
由免疫复合物介导、以对称分布于关节伸面皮损为特征的少见，且仅局限于皮肤受累的白

细胞破碎性血管炎。皮损多发于手指小关节和膝关节，也可以累及臀部，一般不发生于躯干。主要组织病理表现是伴纤维素样坏死的白细胞破碎性血管炎。

#### 2.7.2.23 无脉病 pulseless disease

又称“高安血管炎”。一种不明原因的主动脉及其分支的慢性进行性炎症性闭塞性血管炎（疾病）。早期常表现为疲劳、发热、贫血、肌痛等非特异症状，晚期常见管腔狭窄、闭塞所致的特异性症状。血管造影显示动脉狭窄、闭塞、动脉瘤，病理提示坏死性、肉芽肿性全层血管炎，部分呈瘤样扩张。

#### 2.7.2.24 库斯毛尔氏病 Kussmaul disease

由于黏液纤维栓子栓塞唾液腺导管系统，导致反复唾液腺肿胀、疼痛，唾液腺分泌减少的疾病。该病常累及腮腺及下颌下腺。口腔检查见唾液腺管道口的黏液纤维栓子以及栓子排出、CT 成像显示唾液腺导管系统扩张及管腔内塞子可帮助诊断。

#### 2.7.2.25 药物诱导的血管炎 drug-induced vasculitis

在排除其他血管炎后，确定某种药物(包括毒素)可能是病因的炎症性血管炎。其临床特征是常累及小血管，包括药物诱导的白细胞碎裂性小血管炎，药物诱导的抗中性粒细胞胞质抗体相关性小血管炎及结节性多动脉炎综合征等。

## 2.8 混合性结缔组织病及重叠综合征

#### 2.8.1.1 混合性结缔组织病 mixed connective tissue disease, MCTD

又称“夏普综合征(Sharp syndrome)”。具有系统性红斑狼疮、多发性肌炎、硬皮病、类风湿关节炎等疾病的表现，但不符合任何疾病的分类标准的疾病，血中有高滴度效价的斑点型抗核抗体和高滴度 UIRNP 抗体。

#### 2.8.1.2 重叠综合征 overlap syndrome, OS

符合两种或两种以上风湿免疫病的分类诊断标准的综合征。如系统性红斑狼疮、系统性硬化症、皮炎/多发性肌炎、类风湿关节炎、结节性多动脉炎等。

#### 2.8.1.3 类风湿狼疮综合征 rhupus syndrome

患者先后或同时出现 RA 与 SLE 特征性临床表现的一组临床综合征。既具有对称性侵蚀性多关节炎，又具有 SLE 特征性临床表现和特异性抗体。该综合征相对少见，一般关节炎严重而系统损害相对较轻。

## 2.9 晶体性关节炎

#### 2.9.1.1 晶体性关节炎 crystal arthropathy

一组由一种或多种晶体沉积于关节内或关节周围组织所致的以局部炎症性损害为主要表现的疾病。临床较为常见的晶体性关节炎包括痛风、双水焦磷酸钙沉积病和碱性磷酸钙晶体沉积病等。

#### 2.9.1.2 痛风 gout

嘌呤代谢紊乱和（或）尿酸排泄减少所引起的一组疾病。临床特点为高尿酸血症（hyperuricemia）、反复发作的单一关节炎、尿酸钠盐沉积形成痛风石、痛风石性慢性关节炎。

#### 2.9.1.3 痛风石 tophi

长期高尿酸血症使体内尿酸池明显增大，尿酸盐结晶反复沉积于局部组织所形成的结节。是痛风的特征性损害之一，其出现提示痛风病程已进入慢性期。

#### 2.9.1.4 尿酸盐肾病 urate nephropathy

尿酸水平持续或急剧升高，尿酸盐沉积在肾组织所引起的肾脏疾病。临床可分为慢性尿酸盐肾病和慢性尿酸盐肾病。

#### 2.9.1.5 尿酸结石 urate calculi

尿液中尿酸浓度增加呈过饱和状态，在泌尿系统沉积并形成的结石。10%—25%的高尿酸血症和痛风患者可发生尿酸性泌尿系结石，且可能出现于痛风性关节炎发生之前。

#### 2.9.1.6 假性痛风 pseudogout

焦磷酸钙沉积病的一种关节病变，急性单关节炎发作的临床表现酷似痛风性关节炎。与急性痛风发作不同的是，第一跖趾关节很少受累。

#### 2.9.1.7 焦磷酸钙沉积病 calcium pyrophosphate deposition disease

又称“焦磷酸关节病（pyrophosphate arthropathy）”。一种累及关节和其他运动系统的与双水焦磷酸钙晶体沉积有关的晶体性关节炎。

#### 2.9.1.8 高尿酸血症 hyperuricemia, HUA

机体尿酸生成过多和（或）排泄减少，使血清尿酸水平升高（男性高于 420  $\mu\text{mol/L}$ ，女性高于 360  $\mu\text{mol/L}$ ）的病理状态。为嘌呤代谢紊乱所致的慢性代谢紊乱性疾病。

#### 2.9.1.9 无症状高尿酸血症 asymptomatic hyperuricemia

血清尿酸水平升高，但没有出现单钠尿酸盐沉积病的临床表现。15%-25%的无症状高尿酸血症患者具有无症状性 MSU 晶体沉积，血尿酸升高是痛风的发病基础。

## 2.10 IgG4 相关疾病

### 2.10.1 特征性表现

#### 2.10.1.1 席纹状纤维化 storiform fibrosis

组织中胶原纤维呈轮辐状排列的病理表现，最有可能出现在腺体周围的小叶间隔或器官周围的脂肪组织，主要出现在 IgG4 相关性疾病中。

#### 2.10.1.2 闭塞性静脉炎 obliterative phlebitis

小静脉硬化性炎症，一般缺少炎性细胞浸润，IgG4 相关性疾病的特征性病理改变之一。

#### 2.10.1.3 炎性假瘤 inflammatory pseudotumor, IP

一种特发的非特异性慢性增殖性炎症，临床表现类似肿瘤，但实质上是炎症，故得名。病因尚不清楚，可能为 IgG4 相关病表现之一。常发生于眼眶内，也可发生在身体其他部位。

#### 2.10.1.4 IgG4 阳性浆细胞浸润 immunoglobulin G4 positive plasma cell infiltration

IgG4 相关疾病患者 IgG4 阳性浆细胞弥漫性浸润的免疫病理学表现。偶有淋巴滤泡形成，浸润的浆细胞呈多克隆性，有时可见浆母细胞。

### 2.10.2 疾病

#### 2.10.2.1 IgG4 相关疾病 IgG4 related disease, IgG4-RD

一种与免疫球蛋白亚类 IgG4 相关，可累及多个器官或组织的慢性自身免疫病。常累及唾液腺、胰腺、泪腺、淋巴结和腹膜后组织。患者血清 IgG4 水平显著增高，特征性病理改变为组织中 IgG4 阳性浆细胞增多、席纹状纤维化、闭塞性静脉炎等。

#### 2.10.2.2 米库利兹病 Mikulicz disease

又称“良性淋巴上皮病变”。一种表现为慢性、无痛性、双侧或单侧腮腺、颌下腺及泪腺肿大，以腺实质萎缩和淋巴细胞反应性增生为特征的自身免疫性疾病。

### 2.10.2.3 米库利兹综合征 Mikulicz syndrome, MS

继发于结核、肉样瘤、淋巴瘤、结节病及甲状腺机能紊乱等疾病，以泪腺及腮腺受累为主的米库利兹病样表现的综合征。

## 2.10.3 系统损伤

### 2.10.3.1 自身免疫性胰腺炎 autoimmune pancreatitis, AIP

由自身免疫因素导致的胰腺非特异性炎性病变。临床上常表现为梗阻性黄疸、伴或不伴胰腺实质肿块，组织学上表现为淋巴浆细胞浸润及慢性纤维化，血清高丙种球蛋白血症和 IgG 水平升高，尤其血清 IgG4 水平明显高于正常人。

### 2.10.3.2 IgG4 相关性肝病 immunoglobulin G4-related liver disease

IgG4 相关性疾病累及肝脏的表现，以淋巴-浆细胞性炎症为主，起病缓慢，轻者无症状，病变活动时表现有乏力、腹胀、食欲减退、黄疸等，可发展为肝硬化。

### 2.10.3.3 IgG4 相关性胆管炎 immunoglobulin G4 associated cholangitis, IAC

IgG4 相关性疾病累及胆管的表现，以 IgG4 阳性浆细胞为主的淋巴细胞、浆细胞浸润为主，伴血清和组织中 IgG4 升高，表现为直接胆红素升高，皮肤瘙痒、腹痛、食欲减退及体重下降等，常合并慢性胰腺炎。

### 2.10.3.4 腹膜后纤维化 retroperitoneal fibrosis, RPF

腹膜后纤维和脂肪组织的非特异性、非化脓性炎性疾病。特征性表现为腹膜后组织的广泛性纤维化，并压迫腹膜后血管、神经、消化和泌尿系统组织器官的合并症。

### 2.10.3.5 IgG4 相关性垂体炎 IgG4 related hypophysitis, IgG4-RH

IgG4 相关性疾病之一，其主要特点是浆细胞对垂体和（或）垂体柄的浸润，导致垂体功能改变或占位效应。组织学上表现为弥漫性淋巴细胞和浆细胞浸润，特异性表现包括 IgG4 阳性浆细胞浸润和席纹状纤维化。

## 2.11 软组织风湿病

### 2.11.1.1 风湿性多肌痛 polymyalgia rheumatica, PMR

一种病因不明的以四肢近端和躯干肌肉疼痛和僵硬为特征的综合征。多见于老年人，表现为颈、肩胛带肌和骨盆带肌疼痛伴晨僵。活动期炎症指标明显升高。可与巨细胞动脉炎伴发。

### 2.11.1.2 纤维肌痛综合征 fibromyalgia syndrome, FMS

一种病因不明的以全身广泛性肌肉和软组织疼痛伴明显躯体不适为主要表现的综合征，常伴有疲劳、乏力、睡眠障碍、抑郁、焦虑等精神症状。好发于中年女性，查体可出现对称分布的多发软组织压痛点，炎症指标如血沉等正常。

## 2.12 自身炎症性疾病

### 2.12.1 自身炎症性疾病 autoinflammatory diseases, AIDs

由于基因突变导致编码蛋白改变、引起固有免疫异常导致机体出现全身或器官炎症反应的一组疾病，大多为单基因疾病。表现为反复发热、皮疹、浆膜炎、淋巴结病、血管病变和肌肉骨骼症状等，并伴急性期反应物升高，发作间期表现正常。

### 2.12.2 家族性地中海热 familial Mediterranean fever, FMF

一种与 MEFV 基因突变相关的常染色体隐性遗传疾病。主要表现为发热、胸痛和腹痛，

辅助检查可发现胸膜炎或腹膜炎，炎症发作通常持续 1~3 天。秋水仙碱是治疗 FMF 的一线药物。

#### 2.12.3 肿瘤坏死因子受体相关周期性综合征 tumor necrosis factor receptor-associated periodic syndrome, TRAPS

一种与 1 型肿瘤坏死因子受体 (TNFRSF1A) 基因突变有关的常染色体显性遗传病，主要见于欧洲西北部患者。临床表现差异很大，炎症发作时可表现为突发高热，可伴有皮肤病变、肌痛、关节痛、腹痛及眼部症状。

#### 2.12.4 冷炎素相关周期性综合征 cryopyrin-associated periodic syndrome, CAPS

一种与 CIASI 基因突变有关的常染色体显性遗传病。临床特征是反复发作的多系统炎症，主要表现为发热、关节痛及荨麻疹，可累及皮肤、肌肉、骨骼、关节、眼、耳以及中枢神经系统。包括 3 种临床综合征：家族性寒冷性自发炎症综合征、穆克勒-韦尔斯综合征和新生儿多系统炎性疾病/慢性婴儿神经皮肤关节综合征。

#### 2.12.5 家族性寒冷性自身炎症综合征 familial cold autoinflammatory syndrome FCAS

曾称“家族性寒冷性荨麻疹”。冷炎素相关周期性综合征的一种，其主要特点为反复发作的短期发热，接触寒冷后出现的皮疹和关节痛，其他常见的症状包括结膜炎和肌肉疼痛。

#### 2.12.6 新生儿多系统炎性疾病/慢性婴儿神经皮肤关节综合征 neonatal-onset multisystem inflammatory disease NOMID/chronic infantile neurologic cutaneous and articular syndrome CINCA

冷炎素相关周期性综合征这组中病情最严重的一种。出生后或婴儿早期出现皮疹，发热程度较轻，1/3 患者为早产儿或小样儿。骨关节不同程度受累，可出现严重关节畸形、疼痛和活动受限。几乎所有患者出现慢性无菌性脑膜炎，表现为慢性头痛、呕吐、易激惹、视乳头水肿、癫痫或认知障碍。

#### 2.12.7 穆克勒-韦尔斯综合征 Muckle-Wells syndrome, MWS

冷炎素相关周期性综合征的一种，罕见的常染色体显性遗传病，具有不完全外显率。常于青春期起病，临床特点为反复发作的发热、皮疹以及关节炎、眼炎。发热并不总是出现，慢性疲劳较为常见。1962 首次由 Thomas James Muckle (1938-2014) 和 Michael Vernon Wells (born 1932) 描述

#### 2.12.8 PFAPA 综合征 periodic fever, aphthous stomatitis, pharyngitis and adenitis syndrome

以周期性发热、口腔溃疡、咽炎和腺体炎为表现的综合征，常表现为从幼儿开始出现高烧，每隔 3-5 周发生一次，常伴有口腔溃疡，咽炎和颈淋巴结肿大。

#### 2.12.9 PAPA 综合征 pyogenic sterile arthritis, pyoderma gangrenosum, and acne syndrome, PAPA syndrome

全称“化脓性关节炎、坏疽性脓皮病和痤疮综合征”。一种罕见的与 CD2 结合蛋白 1 (CD2BP1) 基因突变有关的常染色体显性遗传病。通常婴幼儿起病，早期以关节病变为主，化脓性无菌性关节炎最为常见。青春期后则以皮肤表现为主，包括坏疽性脓皮病和重症囊肿性痤疮。

#### 2.12.10 布劳综合征 Blau syndrome, BS

又称“家族性肉芽肿性关节炎”。由 CARD15 基因突变所致的一种常染色体显性遗传病。临床三联征为关节炎、皮疹和葡萄膜炎。

#### 2.12.11 IL-1 受体拮抗剂缺乏症 deficiency of interleukin -one receptor antagonist, DIRA

因 IL-1 受体拮抗剂缺乏所致的常染色体隐性遗传性疾病。临床表现为无菌性脓疱、红斑和鳞状皮损，无菌性多灶性骨髓炎，骨膜炎，可以出现多种自身抗体。

#### 2.12.12 蛋白酶体相关自身炎症综合征 proteasome-associated autoinflammatory syndrome, PRAAS

由蛋白酶体基因突变引起一系列临床综合征。是一种谱系性疾病，包括中条-西村综合征（NNS）、伴脂肪代谢障碍的日本炎症综合征（JASL）、关节挛缩-肌萎缩-小细胞贫血-脂膜炎相关脂营养不良（JMP）综合征以及慢性非典型中性粒细胞性肺炎伴脂营养不良和发热（CANDLE）。

#### 2.12.13 婴儿起病的干扰素基因刺激蛋白相关血管病 stimulator of interferon genes associated vasculopathy with onset in infancy, SAVI

一种由 TMEM173 基因突变所致的 I 型干扰素通路疾病，表现为发热、皮疹、关节炎、肢端坏疽和肺间质改变

#### 2.12.14 艾卡尔迪-古蒂埃综合征 Aicardi-Goutières syndrome, AGS

一种罕见的以脑白质受累为主的遗传性脑病，其典型的临床表现包括严重的智力运动发育落后或倒退、锥体束及锥体外系症状和体征、癫痫、小头畸形及冻疮样皮疹，还可出现血细胞减少、肝酶升高、甲状腺功能异常等多种临床表现。

#### 2.12.15 家族性白塞样自身炎症反应综合征 Familial Behcet's like autoinflammatory response syndrome

又称“A20 单倍剂量不足”。由肿瘤坏死因子  $\alpha$  诱导蛋白 3 基因功能突变导致的一种罕见的早发性自身炎症性疾病，为常染色体显性遗传性疾病，主要临床表现为主要包括发热、皮疹、反复口腔和/或外阴溃疡，可出现关节炎、眼部受累和消化道受累的表现。

#### 2.12.16 IL-36 受体拮抗剂缺乏症 deficiency of interleukin -thirty-six receptor antagonist, DITRA

由白细胞介素 36 受体基因突变引起的常染色体隐性遗传性疾病。主要表现为泛发性脓疱性银屑病并伴有发热及其他全身炎症症状，如肝功损害、葡萄膜炎和肾功能损害等。

#### 2.12.17 腺苷脱氨酶 2 缺乏症 deficiency of adenosine deaminase 2, ADA2

由 ADA2 基因纯合或复合杂合突变导致的一种常染色体隐性遗传的自身炎症性疾病，临床主要表现为血管病变和系统性炎症。

### 2.13 儿童风湿免疫病

#### 2.13.1 幼年特发性关节炎 juvenile idiopathic arthritis, JIA

16 岁以前起病，持续 6 周或 6 周以上的单关节炎或多关节炎，并除外其他已知原因。是小儿时期常见的风湿性疾病，以慢性关节滑膜炎为主要特征，并伴有全身多脏器功能损害，也是造成小儿时期残疾和失明的重要原因。

#### 2.13.2 全身型幼年特发性关节炎 systemic JIA, sJIA

幼年特发性关节炎最严重的亚型，临床三联征为弛张高热、皮疹和关节症状，可伴有肝脾淋巴结肿大和全身多脏器受累，急性期炎症指标显著升高。

#### 2.13.3 少关节型幼年特发性关节炎 oligoarticular JIA, OJIA

发病最初 6 个月有 1~4 个关节受累。可分为持续型少关节型 JIA 和扩展型少关节型 JIA，易累及幼儿，以下肢单关节受累为主要表现。

#### 2.13.4 多关节型幼年特发性关节炎（RF 阴性型） polyarticular JIA, RF negative

发病最初 6 个月有 5 个或以上关节受累的 JIA，类风湿因子阴性。

#### 2.13.5 多关节型幼年特发性关节炎（RF 阳性型） polyarticular JIA, RF positive

发病最初 6 个月有 5 个或以上关节受累的 JIA，类风湿因子阳性。约占 JIA 的 10%。大小关节均可受累，关节症状较重。

#### 2.13.6 幼年附着点炎症相关关节炎 enthesitis related JIA, ERA

16 岁以下起病，关节炎合并附着点炎症或关节炎或附着点炎症。发生于大男孩，以下肢大关节受累为主要表现，有一定的遗传倾向，与 HLA-B27 有关。

#### 2.13.7 幼年银屑病性关节炎 psoriatic JIA

16 岁以下起病，1 个或多个关节炎合并银屑病，或关节炎合并以下任何 2 项：①指（趾）炎；②指甲凹陷或指甲脱离；③家族史中一级亲属有银屑病。

#### 2.13.8 幼年未分化关节炎 undefined JIA

不符合任何一项 JIA 或符合两项以上 JIA 的关节炎。

#### 2.13.9 儿童系统性红斑狼疮 child onset systemic lupus erythematosus, cSLE

发生在 18 岁以下，是一种侵犯多系统和多脏器的全身结缔组织的自身免疫性疾病。血清中出现以抗核抗体为代表的多种自身抗体和多系统受累是 SLE 的两个主要临床特征。

#### 2.13.10 新生儿狼疮综合征 neonatal lupus syndromes, NLSs

多见于患系统性红斑狼疮等风湿性疾病的母亲所生育的新生儿的疾病。主要因母体内与 SLE 相关的自身抗体在孕期第 12~16 周经胎盘传递给胎儿所致，以鳞屑状皮疹和环形红斑为主要表现，可出现肝功能损害和自身免疫性溶血性贫血，完全性心脏传导阻滞是其最严重的表现。

#### 2.13.11 幼年皮肌炎 juvenile dermatomyositis, JDM

一种免疫介导的、以横纹肌、皮肤和胃肠道等部位的急性和慢性非化脓性炎症为特征的多系统受累疾病。表现特征性的皮疹和对称性近端肌无力，可能出现钙质沉着、皮肤溃疡和脂质代谢异常。

#### 2.13.12 儿童系统性血管炎 child onset Systemic vasculitis

发生在 18 岁以下，以血管壁的炎症导致血管结构破坏为病理基础、以受累血管所供脏器损害为突出临床表现的自身免疫性疾病。其临床表现因受累血管的类型、大小、部位以及病理特点不同而异，因此临床表现复杂多变。包括多发性大动脉炎、结节性多动脉炎、白塞病、川崎病和过敏性紫癜等。

#### 2.13.13 川崎病 Kawasaki disease, KD

又称“皮肤黏膜淋巴结综合征”。一种以全身血管炎为主要病变的小儿急性发热出疹性疾病，目前认为是一种免疫介导的血管炎。1967 年日本川崎富作医生首次报道。

#### 2.13.14 过敏性紫癜 Henoch-Schonlein purpura, HSP

儿童时期最常见的血管炎之一。以非血小板减少性紫癜、关节炎或关节痛、腹痛、胃肠道出血及肾炎为主要临床表现。

#### 2.13.15 进行性骨化性肌炎 myositis ossificans progressive, MOP

又称“进行性骨化性纤维发育不良”。一种罕见的致残性的遗传性结缔组织疾病。本病为 ACVR1 基因突变所致的常染色体显性遗传性疾病，以先天性大脚趾畸形和进行性骨骼外骨化为特征，主要临床表现为反复出现的疼痛性的炎性包块。

#### 2.13.16 COPA 综合征 COPA syndrome

一种 COPA 基因突变所致的常染色体显性遗传性疾病。多在儿童早期发病，主要临床表现为弥漫性肺泡出血或间质性肺病，关节炎和肾脏损伤。

## 2.14 代谢性骨病

### 2.14.1.1 骨质疏松症 osteoporosis, OP

一种以骨量减少和骨微结构破坏为特征，导致骨强度下降，脆性增加和易于骨折的代谢性骨病。可分为原发性和继发性两类。原发性骨质疏松症又分为绝经后骨质疏松症（I 型）、老年性骨质疏松症（II 型）和特发性骨质疏松（包括青少年型）三种。继发性骨质疏松是继发于药物（如糖皮质激素等）、疾病（如类风湿关节炎、内分泌代谢性疾病）及营养原因等。

### 2.14.1.2 糖皮质激素诱导的骨质疏松症 glucocorticoid-induced osteoporosis, GIOP

糖皮质激素导致的骨质疏松症，是继发性骨质疏松的最常见原因之一，糖皮质激素对骨量的影响持续存在且无安全阈值，其发生和发展常是缓慢进行的，早期没有症状，到骨结构有较明显改变时才有局部或全身性疼痛，最终导致骨折。

### 2.14.1.3 骨软化症 ricketsandosteomalacia

发生在骨垢生长板已经闭合的成人骨基质矿化障碍为特点的一种疾病。表现为非矿化的骨样组织(类骨质)堆积，骨质软化，而产生骨痛、骨畸形、骨折等一系列临床症状和体征。多由于成人缺乏维生素 D 或钙质引起。

### 2.14.1.4 佩吉特骨病 Paget disease of bone, PDB

又称“变形性骨炎(osteitis deformans)”。骨重建异常所致的临床综合征。破骨细胞激活导致骨吸收、骨破坏，随后成骨细胞激活导致骨沉积、骨肥大，出现一处骨或多处骨生长过度，导致骨痛、关节炎、畸形和骨折。常见受累部位是骨盆、股骨、颅骨、脊柱、胫骨、锁骨等。

## 2.15 增生性骨病

### 2.15.1 弥漫性特发性骨肥厚 diffuse idiopathic skeletal hyperostosis, DISH

一种特殊类型的骨关节炎，病原未明。以脊柱前外侧、骶结节、髂腰韧带、髌白旁等部位弥漫性骨赘增生、钙化及脊柱前缘骨化为特征，主要表现为骨肥厚和脊柱强直。不累及骶髌关节和脊椎骨突关节，晨僵不明显，HLA-B27 阴性。

### 2.15.2 肥大性骨关节病 hypertrophic osteoarthropathy, HO

又称“厚皮厚骨膜综合征”、“厚皮性骨膜病”，一种由于骨周围软组织增厚，广泛性骨膜新骨形成而导致的综合征。按病因可分为原发性和继发性两型。原发性主要累及皮肤和骨骼，其临床特征为杵状指、进行性皮肤增厚和长骨骨膜增生三联征,还可见有关节肿痛、多汗、皮肤色素沉着、肢端骨溶解等临床表现。继发性主要继发于心肺疾病、恶性肿瘤或类癌综合征等，其中以肺癌多见。

### 2.15.3 SAPHO 综合征 SAPHO syndrome

以滑膜炎(synovitis)、痤疮(acne)、脓疱病(pustulosis)、骨肥厚(hyperostosis)和骨髓炎(osteitis)为特征的综合征，是一组主要累及皮肤、骨和关节的慢性疾病，通常累及前胸壁，可表现为胸骨及其关节疼痛、压痛以及肿胀。

## 2.16 感染性关节炎

### 2.16.1 感染性关节炎 infectious arthritis

细菌、病毒、真菌及寄生虫等微生物入侵关节腔导致的关节炎。关节液和组织病原体培养可明确诊断。

### 2.16.2 莱姆病 Lyme disease

由蜱传伯氏疏螺旋体引起的自然疫源性疾病。发病季节为春夏季，好发于 15 岁以下儿童和中年人。常见表现是皮肤游走性红斑，其他早期症状包括发热、头痛和疲劳。严重者可有关节肿痛、颈部僵硬、心脏受累、神经系统损伤。

### 2.16.3 细菌性关节炎 bacterial arthritis

又称“化脓性关节炎”“败血症关节炎”。细菌直接感染关节引起关节腔积脓的炎症。病原体主要通过血源（败血症）、皮肤、肾盂等感染途径进入关节。起病急骤，发热伴受累关节红、肿、热和痛，伴关节功能下降和关节破坏，多为单关节炎。

### 2.16.4 病毒性关节炎 viral arthritis

一种非侵蚀性、非进展性关节炎。表现为关节肿胀，腱鞘炎等，可引起关节炎的病毒有：乙型肝炎和丙型肝炎，人类免疫缺陷病毒、人类细小病毒 B19、肠病毒登革病毒、甲型肝炎、流行性腮腺炎、风疹病毒、巨细胞病毒、黄病毒和逆转录酶病毒等。

## 2.17 其他风湿免疫病

### 2.17.1 弥漫性结缔组织病 diffuse connective tissue disease, DCTD

累及全身结缔组织的非器官特异的结缔组织病。主要包括：系统性红斑狼疮、干燥综合征、系统性硬化、类风湿关节炎，重叠综合征等疾病。

### 2.17.2 骨关节炎 osteoarthritis, OA

一种主要见于老年人的关节退行性疾病。特征包括关节软骨侵蚀，边缘骨增生（即骨赘形成），软骨下硬化，可累及滑膜等组织。常好发于膝关节、髋关节等负重关节，以及手远端指关节、第一腕掌关节等部位。

### 2.17.3 大骨节病 Kashin-Beck disease

一种以侵害发育中青少年四肢骨与软骨为主的地方性、对称性、畸形性骨关节病。病因有环境低硒学说、粮食或饮水中毒学说等假说。主要病理改变为关节软骨和骺板软骨多发变性、坏死，继之增生、修复，临床表现主要包括四肢关节疼痛、骨关节增粗、变形、活动障碍和肌肉萎缩，严重患者出现短指、短肢，身材矮小，发病年龄越小变形越明显。骨关节 X 线具有特征性表现。

### 2.17.4 复发性多软骨炎 relapsing polychondritis

一种少见的病因不明的自身免疫性疾病，临床上出现外耳、鼻及喉软骨红肿疼痛，也可有关节炎、眼炎和皮肤、心脏、肾脏病变等。部分患者可出现血液系统紊乱及骨髓增殖性疾病、血管炎或其他自身免疫疾病。

### 2.17.5 色素性绒毛结节性滑膜炎 pigmented villo-nodular synovitis, PVNS

一种关节、腱鞘、滑囊的滑膜增生伴有色素沉着的滑膜疾病，其病因不明，起病缓慢，表现为关节进行性无痛的或轻痛的肿胀，多见于膝关节。类风湿因子、血沉检查均正常。关节液大多呈血性，肉眼观病变是棕褐色绒毛和滑膜皱襞构成的团块，镜下特点为滑膜表面和滑膜下都有滑膜细胞增生。

### 2.17.6 结核性风湿症 tuberculous rheumatism

又称“蓬塞综合征 (Poncet syndrome)”。由结核分枝杆菌毒素引起的细胞介导的过敏性免疫反应。常见症状包括发热，多发性、游走性关节疼痛，皮肤损害（如结节性红斑）等。

### 2.17.7 狼疮样综合征 lupus-like syndrome

ANA 阳性且具有至少一种系统性红斑狼疮典型临床表现如发热、肌痛、皮疹、关节炎、浆膜炎和抗组蛋白抗体阳性，且不符合系统性红斑狼疮分类诊断标准的疾病，需排除其他疾病。可由多种原因引起尤其是药物因素（如普鲁卡因胺），罕见血液学异常、肾脏和中枢神经系统受累，低补体血症和抗 DNA 抗体阳性少见。

### 2.17.8 自身免疫性肝病 autoimmune liver disease

以肝脏为相对特异性免疫病理损伤靶器官的一类自身免疫性疾病。主要包括自身免疫性肝炎、原发性胆汁性胆管炎和原发性硬化性胆管炎，以及这三种疾病中任何两者之间的重叠综合征，常同时合并肝外免疫性疾病。

### 2.17.9 自身免疫性肝炎 autoimmune hepatitis, AIH

一种以肝脏为主要靶器官的自身免疫性疾病。临床表现为肝功能异常、高球蛋白血症及血清自身抗体阳性。

### 2.17.10 原发性胆汁性胆管炎 primary biliary cholangitis, PBC

曾称“原发性胆汁性肝硬化”。一种自身免疫介导的肝内胆管损伤而导致慢性胆汁淤积性肝脏疾病。最终出现纤维化、肝硬化甚至肝功能衰竭，约 90%~95%患者血清中可检测到线粒体抗体，主要病理特征是慢性进行性非化脓性胆管炎。

### 2.17.11 原发性硬化性胆管炎 primary sclerosing cholangitis, PSC

一种以特发性肝内外胆管炎性反应和纤维化导致的多灶性胆管狭窄为特征、慢性胆汁淤积病变为主要临床表现的自身免疫性肝病。大多数患者最终发展为肝硬化、门静脉高压和肝功能失代偿。目前发病机制不清，尚无有效的治疗药物。

### 2.17.12 具有自身免疫特征的间质性肺炎 interstitial pneumonia with autoimmune features, IPAF

一组具有潜在的自身免疫性疾病的临床特点，但尚不能被诊断为某一种具体的结缔组织病的特发性间质性肺炎。以中老年女性居多，呼吸系统症状多为咳嗽、咳痰和呼吸困难；肺外表现最常见的症状是雷诺现象与技工手，CT 提示肺间质病变，实验室检查抗核抗体等自身抗体阳性。

### 2.17.13 急性发热性嗜中性皮病 acute febrile neutrophilic dermatosis

又称“斯威特综合征 (Sweet syndrome)”。一种少见的病因不明的由中性粒细胞增多、广泛浸润真皮浅中层引起的皮肤疼痛性隆起性红斑伴有发热及其他器官损害的疾病。主要见于女性。一般认为系感染或其他因素所致的变态反应(主要为III型)。

## 2.18 风湿免疫病相关疾病

### 2.18.1 骨及关节疾病

#### 2.18.1.1 骨髓炎 osteomyelitis

一种骨的感染和破坏性疾病，由需氧菌、厌氧菌、分枝杆菌及真菌感染引起的骨膜、骨质和骨髓的炎症。可有血源性、创伤性感染及局部感染蔓延而来，好发于四肢长骨，急性骨髓炎起病时高热、局部疼痛，转为慢性骨髓炎时会有溃破、流脓、有死骨或空洞形成。

#### 2.18.1.2 缺血性骨坏死 avascular osteonecrosis

骨的血液供应中断导致骨细胞新陈代谢停止且不能逆转性破坏，最终形成骨死亡的疾病。股骨头是最常见的部位，其次胫骨端、肱骨头等。早期局部出现疼痛症状，活动后加重，晚期功能障碍、骨及关节变形和功能丧失。核磁（MRI）对早期诊断敏感，X线或CT可进行分期。

#### 2.18.1.3 氟骨症 skeletal fluorosis

机体长期摄入过量氟化物引起氟中毒造成的慢性骨病。与地区高氟环境有关。氟通过影响钙磷代谢而影响成骨与破骨过程，导致骨质疏松和骨质硬化。患者常见氟斑牙表现，及躯干和四肢大关节疼痛症状，严重者可出现关节活动受限、脊柱变形、甚至关节强直和瘫痪。

#### 2.18.1.4 干骺端发育不良 metaphyseal dysplasia

由于管状骨干骺软骨发育障碍，从而影响骨生长的一种骨发育障碍性疾病。临床表现为四肢短，身材矮小，呈侏儒体态。典型X线表现为干骺端临时钙化带不规则，呈锯齿状。

#### 2.18.1.5 骨软骨发育不良 osteochondrodysplasia

一组由基因突变引起软骨、骨生长和骨骼发育异常所致的疾病谱，包含450多种疾病。表现为骨骼形状、大小异常及长骨、脊柱和头部比例失调。还可出现非骨科表现，包括神经、肺、心脏、肾脏、眼科和听觉并发症。

#### 2.18.1.6 席姆克免疫-骨发育不良 Schimke immuno-osseous dysplasia, SIOD

一个多系统受累、进行性加重的罕见常染色体隐性遗传病，SMARCAL1为其致病基因，临床以肾病综合征（肾脏病理为局灶节段性肾小球硬化）、脊柱骨骺发育不良、T细胞免疫缺陷为主要特征，还包括生长迟缓、特殊面容、甲状腺功能低下、血管及神经系统异常等表现。预后差，多数患者15岁前死亡。

#### 2.18.1.7 骨质硬化症 osteopetrosis

俗称“大理石骨病”。一组对骨骼生长和重塑产生不利影响、导致全身性骨质硬化的遗传性代谢性骨病。可伴病理性骨折、全血细胞减少症，严重时出现颅神经病变和肝脾肿大。骨密度异常增加是主要的放射学发现。

#### 2.18.1.8 全身性脆性骨质硬化症 osteosclerosis generalisata fragilis

又称“石骨症”。一种少见的骨发育障碍性疾病，表现为全身性骨质硬化，骨塑型异常，进行性贫血和肝脾肿大，多有家族史。可能是由于成骨过程中软骨基质持续钙化，破骨细胞对其不能正常溶解吸收，以致骨组织不能改建。

#### 2.18.1.9 全身性骨皮质增生症 generalized cortical hyperostosis

又称“范·布赫（Van Buchem）病”。一种常染色体隐性遗传倾向的全身性骨骼广泛硬化的疾病。患儿多在10岁左右发病，下颌和额部增大变形，锁骨增宽，由于颅神经受压，可出现面神经麻痹和耳聋，少数患儿可出现视力障碍。本病四肢骨无压痛，关节活动多正常。患儿碱性磷酸酶升高或正常，血钙、磷正常。X线特点为全身骨骼对称性致密硬化。

#### 2.18.1.10 骨纤维发育不良 fibrous dysplasia of bone, FD

一种起源于骨髓腔，以纤维组织或不成熟编织骨代替正常结构的骨和骨髓组织为主要表现的骨骼发育异常疾病。由体细胞GNAS1基因突变致病。可累及单一骨骼或多个骨骼，主要好发与长骨，颅面骨、肋骨、骨盆等，临床表现为疼痛、骨骼畸形，严重者出现病理性骨折。还可伴发自发性内分泌功能紊乱、皮肤咖啡牛奶斑。

#### 2.18.1.11 压缩性骨折 compression fracture

多由垂直压缩的间接暴力所致，骨松质因压缩而变形的骨折。常发生在下胸椎、上腰椎，椎体呈楔状。

#### 2.18.1.12 病理性骨折 pathological fracture

在正常活动或轻微外力作用下即发生骨折的现象，因骨髓炎、骨结核、骨肿瘤等骨骼本身病变破坏了骨正常结构所致。

#### 2.18.1.13 软骨软化 chondromalacia

病理表现为软骨炎症、退变及溶解的疾病。根据常见受累部位分为喉软骨软化，髌骨软骨软化、气管软骨软化等。

#### 2.18.1.14 致密性骨炎 condensing osteitis

全称“髌骨致密性骨炎”。一种骨质硬化性良性疾病，多见于中、青年女性，最常累及髌骨，但也可累及腰椎、骶骨及锁骨等全身多关节。临床症状多轻微，可有间歇性腰骶部疼痛、劳累后加重，腰肌紧张等，有自限性。X线典型表现为髌骨沿骶髌关节之中下2/3部位可见密度均匀的骨硬化区，关节间隙正常，无骨质破坏。

#### 2.18.1.15 雅库关节病 Jaccoud's arthropathy

手的慢性可还原性畸形性关节炎，为关节囊和关节周围纤维化所致。主要见于反复急性发作的风湿热患者，也可见于系统性红斑狼疮和其他弥漫性结缔组织疾病。

#### 2.18.1.16 夏科关节病 Charcot arthropathy

又称“神经营养障碍性关节炎”“神经病性关节炎”。一种破坏性关节炎。因中枢或周围神经疾病导致患者失去关节深感觉，肢体缺乏保护性反射机制，导致骨端碎裂吸收、关节破坏等。典型的关节表现为急性或亚急性单关节炎，伴受累关节红肿及不同程度的疼痛。

#### 2.18.1.17 网球肘 elbow epicondylitis

又称“肱骨外上髁炎(lateral humeral epi-condylitis)”。特点是肱骨外上髁处局限性疼痛和压痛，以伸腕或伸中指抗阻痛为主要体征。因网球运动员易患此病而得名。

#### 2.18.1.18 钙化性关节周围炎 calcific periarthritis

一种由羟磷灰石钙沉积引起的关节周围炎症。多数患者无症状，X线偶然发现。女性多于男性，发病高峰年龄为31-40岁。急性发作时可表现为急性单关节疼痛，肩关节多见。

#### 2.18.1.19 近端指间关节周围胶原沉积症 pachydermodactyly

一种少见的良性关节疾病，好发于青少年男性。临床表现为双手近端指间关节周围软组织非炎症性肿胀，呈对称分布。反复微创伤、青春期激素分泌不平衡是可能病因。组织病理学特征为真皮层大量胶原纤维沉积伴过度角化，无明显炎细胞浸润。该病类风湿因子、抗链球菌溶血素O、血沉、C反应蛋白均正常，双手X线片仅提示局部软组织肿胀。

#### 2.18.1.20 褐黄病 ochronosis

又称“黑酸尿症”。一种常染色体隐性遗传性疾病。本病因机体缺乏尿黑酸氧化酶，使苯丙氨酸和酪氨酸的中间代谢产物尿黑酸不能氧化分解，使皮肤、巩膜、软骨颜色变暗，同时尿黑酸引起软骨和其他结缔组织色素沉着，出现脊柱和外周大关节的疼痛、僵硬及残疾。另一方面尿黑酸随尿液排出，在尿液中经碱化、氧化，使尿液变黑。

### 2.18.2 皮肤、软组织疾病

#### 2.18.2.1 银屑病 psoriasis

一种常见的皮肤病。基本损害为具有特征性银白色成层鳞屑的丘疹或斑丘疹，病程慢性易于复发。病因不清，可能与遗传、感染、免疫等因素有关。可见于各个年龄，初发年龄以

15~45 岁居多，男女发病无大差异，临床可分为 4 型，即寻常型、脓疱型、关节病型与红皮病型。

#### 2.18.2.2 红斑型天疱疮 pemphigus erythematous

属于叶状天疱疮的一种特殊类型，皮疹多局限于面部和胸部，具有红斑狼疮和寻常型天疱疮的临床特征，偶可由青霉胺诱导产生。

#### 2.18.2.3 巴赞硬结红斑 Bazin erythema induratum

又称“巴赞病”、“硬结性红斑”。青年女性多见，表现为红斑、结节，压痛明显，结节逐渐增大或长期无变化，部分破溃，排出黄色干酪样物质，愈后留萎缩性疤痕及色素沉着。对称发生于小腿屈侧，亦见于小腿伸侧、足部、大腿、臀部及双上肢。常与其他内脏结核并发，结核菌素试验强阳性。

#### 2.18.2.4 惠特菲尔德硬红斑 erythema induratum of Whitfield

一般认为是结节性血管炎。表现为小腿部位的痛性结节及斑块，但不破溃。多伴循环不良、踝部水肿，卧床休息好转，呈慢性经过。中年妇女多见，偶见于深静脉血栓的男性。静脉血流淤滞对本病发生起着重要作用，其它如感染、寒冷、外伤及过敏等也可能有一定作用。病理示非特异性血管炎样改变。

#### 2.18.2.5 结节性脂膜炎 nodular panniculitis

又称“**Weber-Christian 综合征**”，以反复发作的皮下脂肪层炎性结节或斑块，伴发热等全身症状为特征的一种疾病，可自然消退，但也可复发，有时可累及内脏，发生心肌病、冠状动脉闭塞、肉芽肿性肺炎、肠梗阻、肝硬化、骨髓纤维化和腹膜后纤维化等并发症。

#### 2.18.2.6 游走性结节性脂膜炎 migratory nodular panniculitis, MNP

一种特殊的临床综合征，双侧或单侧小腿前面出现一个或数个发红的皮肤结节，并向周围迅速扩大，形成硬的斑块，数月后可自行消退。多见于女性，病因可能与细菌和病毒感染有关。

#### 2.18.2.7 游走性血栓性静脉炎 thrombophlebitis migrans

又称“**复发性特发性血栓性静脉炎**”。以游走于全身不同部位、反复发作作为特征的血栓性静脉炎，主要侵犯全身大小静脉，常发生于下肢、腹壁、臂等处，也可侵犯内脏静脉如肠系膜静脉、门静脉和脾静脉等，青壮年多发，男性发病多于女性。此病为慢性弥漫性血管内凝血性疾病，可由恶性肿瘤、结缔组织病性血管炎、血栓闭塞性脉管炎、感染、贝赫切特综合征、妊娠、服用避孕药、肾炎和肝病等造成。

#### 2.18.2.8 重症多形红斑及中毒性表皮坏死松解症 Stevens-Johnson syndrome /Toxic epidermal necrolysis, SJS/TEN

特征为严重的结膜炎、广泛黏膜坏死及多形红斑样皮损，以及迅速扩展的“烫伤样”皮损。是严重的急性罕见致死性皮肤黏膜损害性疾病，几乎都与药物有关，在特定遗传背景下，药物中间代谢产物与机体组织形成抗原复合物导致免疫反应，活化细胞毒性 T 细胞。

#### 2.18.2.9 免疫性大疱性皮肤病 immunobullous diseases of the skin, IBSD

一组器官特异性自身免疫性疾病，主要表现为累及皮肤和黏膜的水疱、大疱。根据血清中抗体所针对的不同位置的靶抗原，可分为天疱疮和类天疱疮，天疱疮又可分为寻常型天疱疮和落叶型天疱疮。检测病变组织中和细胞里免疫球蛋白和补体的存在及分布是诊断的金标准。

#### 2.18.2.10 嗜酸性筋膜炎 eosinophilic fasciitis, EF

又称“舒尔曼综合征”。一种病因不明，以肢体皮肤硬化、外周血嗜酸性粒细胞增多、高免疫球蛋白血症、筋膜中炎症细胞浸润为特征的疾病，好发于四肢、躯干等部位。皮肤筋膜肌肉活检和磁共振成像有助于本病的诊断。

#### 2.18.2.11 桡骨茎突狭窄性腱鞘炎 stenosing tendovaginitis at the radial styloid

由于拇指或腕部的频繁活动使拇短伸肌和拇长展肌腱在桡骨茎突部腱鞘内长期相互摩擦，导致该处肌腱与腱鞘产生无菌性炎症，使肌腱在腱鞘内的滑动受阻而引起桡骨茎突部隆起、疼痛，活动时疼痛加重。

#### 2.18.2.12 非特异性肋软骨炎 Tietze's syndrome

又称“胸肋综合征”。肋软骨的非化脓性炎症，主要表现为单根或多根肋软骨的局限性疼痛、肿大，第2~4肋软骨多见。好发于青壮年，女性较男性多见，可能与感染有关。

#### 2.18.2.13 滑膜软骨瘤病 synovial chondromatosis, SC

又称“关节滑膜骨软骨瘤病”。一种少见的、良性的发生于关节滑膜、滑膜囊或腱鞘的软骨化生性疾病。多发于20-50岁人群，男多于女，单侧大关节受累好发。一般表现包括关节肿胀、疼痛，肿块、关节活动受限和关节绞索，有时体表可以触及活动肿块。病理以关节滑膜组织及关节腔内形成软骨化生样结节和游离体为主要特征。

#### 2.18.2.14 腱鞘纤维瘤 fibroma of tendon sheath, FTS

一种附着于手、足、踝等处腱鞘或肌腱的良性纤维性小结节。大多位于成年男性手部。

#### 2.18.2.15 腱鞘巨细胞瘤 giant cell tumor of tendon sheath, GCTS

一种起源于关节、滑囊和腱鞘滑膜的肿瘤，多见于青年人，女多于男。表现为手部坚实性无痛性椭圆形结节，肿块可侵袭邻近骨骼，足趾部少见。病理呈分叶状，小叶由致密、透明化胶原围绕。

#### 2.18.2.16 肌筋膜疼痛综合征 myofascial pain syndrome

又称“肌筋膜炎”。反复发作的肌肉和筋膜的慢性无菌性炎症反应综合征，肌纤维触发点存在于两块或两块以上肌肉或肌群，以肌筋膜组织局部疼痛、固定压痛和肌肉紧张而僵硬等症状为特征。以枕、颈、肩、下背以及股部受累较为多见。

#### 2.18.2.17 肢端疼痛症 Feer syndrome, FS

又称“费尔综合征”。一种仅发生于儿童的临床综合征。病因不明，可能是对汞剂、感染的变态反应。通常在4个月~4岁发病，以皮肤损害和神经系统病变为主。四肢及掌跖红斑，肢端疼痛，烦躁不安，持续多汗，畏光、震颤、肌无力等。

#### 2.18.2.18 红斑性肢痛症 erythromelalgia

一种原因不明的末梢血管舒缩功能障碍性疾病。肢端远端手足部位的剧烈灼热痛为特征，伴有疼痛部位的红斑及皮温升高。症状通常为发作性的，运动或受热后发作，冷却肢体后疼痛可以得到缓解。骨髓增生性疾病，包括真性红细胞增多症和原发性血小板增多症，是常见的主要原因。

### 2.18.3 器官特异性疾病

#### 2.18.3.1 急性风湿热 acute rheumatic fever

一种链球菌感染后引起的自身免疫性炎症性疾病，通常在甲组乙型溶血性链球菌感染后2-4周，患者出现发热、环形红斑、游走性关节炎、心脏炎和舞蹈症。5岁~15岁年龄者好发。

#### 2.18.3.2 风湿性心脏病 rheumatic heart disease

简称“风心病”。风湿热累及心脏瓣膜的心脏病，造成瓣膜慢性损伤，血液动力学改变可致心脏结构改变及功能失常等。二尖瓣最常受累。临床表现为瓣膜狭窄和关闭不全，初期可无明显症状，后期表现为心功能不全及心律失常等症状。

#### 2.18.3.3 自身免疫性胃炎 autoimmune gastritis, AIG

又称“A型萎缩性胃炎”。由CD4<sup>+</sup>T细胞介导的器官特异性自身免疫性疾病。主要表现为胃体受累为主的萎缩性胃炎，伴有血和（或）胃液抗胃壁细胞抗体和（或）抗内因子抗体阳性。严重者可因维生素B12缺乏而出现恶性贫血表现。

#### 2.18.3.4 免疫增生性小肠病 immunoproliferative small intestinal disease, IPSID

又称“地中海型腹腔淋巴瘤”。 $\alpha$ -重链病（ $\alpha$ -HCD）的肠道表现。主要以无特异性的腹泻、小肠吸收不良综合征为主要表现。肠道黏膜层浸润的浆细胞，以分泌一种仅含 $\alpha$ -重链结构而缺少轻链部分的异常免疫球蛋白A(IgA)为特点。

#### 2.18.3.5 炎症肠病 inflammatory bowel disease, IBD

胃肠道的慢性炎症性疾病，包括溃疡性结肠炎和克罗恩病。诊断需综合临床，内镜和组织学等检查结果。表现为反复的腹痛、腹泻、脓血便等，以及包括视物模糊、关节肿痛、皮疹，系统性血管炎等多种肠道外表现。

#### 2.18.3.6 过敏性鼻炎 anaphylactic rhinitis

一种由IgE介导的，针对环境过敏原的鼻黏膜炎症反应。临床上主要表现为流涕、鼻塞、鼻痒、喷嚏等。过敏性鼻炎在世界各地均很常见，其全球发病率达10%~25%。

#### 2.18.3.7 过敏性哮喘 allergic asthma, AA

由多种炎症细胞和细胞成分参与的气道慢性炎症性疾病。导致气道反应性增加，出现广泛多变的可逆性气流受限，并引起反复发作性的喘息。气急、胸闷或咳嗽等症状，常在夜间和（或）清晨发作、加剧，多数患者自行或经过治疗后缓解。

#### 2.18.3.8 自身免疫性甲状腺炎 autoimmune thyroiditis

又称“慢性淋巴细胞性甲状腺炎”“桥本氏甲状腺炎”。自身免疫引起的一种慢性甲状腺炎病症，多见于中年女性，甲状腺呈无痛性、弥漫性肿大，质地硬韧。甲状腺功能正常或偏低。大多数患者血中可查出高滴度的抗甲状腺抗体，可伴发其他自身免疫性疾病，如系统性红斑狼疮、系统性硬化症、类风湿关节炎、干燥综合征等。

#### 2.18.3.9 自身免疫性甲状旁腺功能减退症 autoimmune hypoparathyroidism

自身免疫功能紊乱导致甲状旁腺激素分泌过少和（或）效应不足而引起的一组临床综合征。其临床特征有低钙血症、高磷血症和由此引起的神经肌肉兴奋性增高及软组织异位钙化等。该病可伴有其他自身免疫性疾病，如自身免疫性多内分泌腺病、原发性甲状旁腺功能减退症、恶性贫血、Addison病等，血中可检出抗甲状旁腺抗体。

#### 2.18.3.10 自身免疫性肾上腺炎 autoimmune adrenalitis

由于感染等诱发自身免疫反应而导致肾上腺皮质破坏、萎缩，进而出现肾上腺皮质功能不全的自身免疫性疾病。是慢性原发性肾上腺皮质功能减退症的常见病因。临床表现为皮肤黏膜色素沉着、全身不适、乏力、恶心、体重减轻和体位性低血压等。

#### 2.18.3.11 自身免疫性肾上腺萎缩 autoimmune adrenal atrophy

由于机体对自身肾上腺组织抗原产生特异性免疫反应而导致肾上腺组织损害、肾上腺皮质纤维化、萎缩，肾上腺皮质功能减退，血清中有抗肾上腺皮质抗体的自身免疫性疾病。临床表现为皮肤和黏膜及疤痕处黑色素沉着增多、低血糖、低血压、肌力下降、体重减轻等。

多伴有其他自身免疫紊乱疾病。

#### 2.18.3.12 自身免疫性多内分泌腺病 autoimmune polyendocrinopathy

一组与遗传和自身免疫有关，两个或两个以上的内分泌腺体自身免疫病。可以发生同一患者，外周血中出现相关受累器官(或细胞)特异性自身抗体，有的还合并其他自身免疫病。分为I型和II型。

#### 2.18.3.13 自身免疫性内耳病 autoimmune inner ear disease, AIED

免疫介导的感音神经性听力损失的疾病。主要是器官特异性的原发性内耳损伤，也可以是某些系统性自身免疫疾病累及内耳而导致。主要表现为累及双耳或单耳的进行性或波动性听力减退，部分患者伴有耳鸣、眩晕，少数可出现面瘫。

#### 2.18.3.14 结缔组织疾病相关性间质性肺病 interstitial lung diseases associated with connective tissue diseases, CTD-ILD

可见于多种结缔组织病的间质性肺病。如系统性硬化、干燥综合征、多发性肌炎/皮肌炎、类风湿关节炎等。不同的结缔组织病的间质性肺病可在临床表现、影像学 and 病理特征上表现不同，呈现各自不同的发展与转归。

#### 2.18.3.15 寻常型间质性肺炎 usual interstitial pneumonia, UIP

一种以肺间质纤维化为主要特征的肺炎，特发性间质性肺炎的基本组织学表现为低倍镜下表现为不均匀分布的正常肺组织、间质炎症、纤维化和蜂窝样改变，且在周边胸膜下明显。间质炎症呈片状分布，包括肺泡间隔淋巴细胞和浆细胞浸润，肺泡II型细胞增生。纤维化区域主要由致密的胶原组织构成，也散在分布成纤维细胞。蜂窝肺部分主要由囊性纤维气腔构成，常内衬以细支气管上皮，并充满黏液，可见平滑肌细胞增生。

#### 2.18.3.16 非特异性间质性肺炎 nonspecific interstitial pneumonia, NSIP

特发性间质性肺炎中病理表现不能诊断为其他已确定类型的间质性肺炎。分为特发性和继发性。组织学上保留肺组织结构，肺间质炎细胞浸润或纤维化。病理分为富细胞型和纤维化型。

#### 2.18.3.17 淋巴细胞性间质性肺炎 lymphocytic interstitial pneumonia, LIP

一种反应性肺淋巴组织增生的肺炎。属弥漫性肺实质病变，有呼吸困难、咳嗽、胸痛等症状；肺功能检查表现为限制性通气功能障碍伴弥散功能障碍。胸部X线表现为特征性的粗网状结节状或细网状结节状影。病理特征为弥漫性肺间质淋巴细胞浸润。可继发于干燥综合征等结缔组织病。

#### 2.18.3.18 机化性肺炎 organizing pneumonia, OP

又称“闭塞性细支气管炎伴机化性肺炎(bronchiolitis obliterans with organizing pneumonia, BOOP)”。一种特殊类型的肺炎，特点是双侧分布的浸润阴影，呈复发性和游走性；主要病理变化是呼吸性细支气管及以下的气道和肺泡腔内出现机化性改变。听诊常有吸气末爆裂音；肺功能检查表现为限制性通气障碍，低氧血症。

#### 2.18.3.19 结缔组织病相关性肺动脉高压 connective tissue diseases associated pulmonary arterial hypertension, CTD-PAH

由于结缔组织病进展导致的肺动脉压升高，为疾病预后不良因素之一。常见合并肺动脉高压的结缔组织病包括系统性硬化症、系统性红斑狼疮、混合性结缔组织病、血管炎、干燥综合征等。

#### 2.18.3.20 自身免疫性角膜炎 autoimmune keratitis, AIK

以角膜炎症、角膜新生血管为主要特征的一类疾病，表现为慢性进行性的角膜溃疡。发病机制可能是以体液免疫介导为主。症状主要表现为剧烈的眼痛、畏光、流泪以及视力下降。

#### 2.18.3.21 自身免疫性视网膜病 autoimmune retinopathy, AIR

一种罕见的自身免疫性疾病，主要影响视网膜光感受器的功能，可分为副肿瘤性视网膜病变和非副肿瘤性视网膜病变，临床主要表现为视力下降、夜盲症、视野缺损等，部分患者可能出现视网膜色素上皮异常、血管衰弱或视盘苍白，病情加重可导致严重的永久性视力丧失。抗视网膜抗体的存在在该病的诊断上至关重要。

#### 2.18.3.22 多发性硬化 multiple sclerosis, MS

最常见的中枢神经系统特异性炎性脱髓鞘性疾病，主要的组织病理特征是白质多发的脱髓鞘斑块，血管周围炎症细胞浸润和星形胶质细胞增生。好发于青年女性，根据病程特点分为不同的临床类型。常见的临床表现可以有：视神经炎，眼球活动异常，感觉异常，骨骼肌肉或神经性疼痛，运动异常，脑干、小脑、脊髓受累的相应症状，认知和情感障碍等。

### 2.18.4 淋巴及组织细胞疾病

#### 2.18.4.1 多中心性网状组织细胞增生症 multicentric reticulo-histiocytosis

一种以皮肤、黏膜 结节伴破坏性关节炎为特征的疾病，临床较少见。典型病理有大量形态奇异的组织细胞和巨细胞浸润，但无有丝分裂和核深染现象。

#### 2.18.4.2 淋巴瘤样肉芽肿 lymphomatoid granulomatosis, LG

一种少见的淋巴增生性疾病。好发于中、青年男性，可损害多系统，以肺部最为常见。病理表现为血管中心性、破坏性、伴有多种细胞成分浸润的淋巴增生性疾病，12%可恶变成淋巴瘤。

#### 2.18.4.3 结节病 sarcoidosis

一种病因未明的多系统、多器官受累的肉芽肿性疾病。常侵犯肺、双侧肺门淋巴结，也可以侵犯几乎全身器官，部分病例呈自限性，大多预后良好。

#### 2.18.4.4 急性结节病 acute sarcoidosis

又称“Löfgren 综合征”。特征为结节性红斑，双侧肺门淋巴结病和多关节炎组成的三联征。

#### 2.18.4.5 木村病 Kimura' s disease

一种病因未明的累及头颈部浅表淋巴结及软组织的慢性炎症性疾病。男性多见。表现为头颈部无痛性皮下软组织结节或肿块，涎腺、眼眶或泪腺等常受累。患者外周血可检测到嗜酸性粒细胞和血清 IgE 增高。

#### 2.18.4.6 组织细胞坏死性淋巴结炎 补英文

又称“菊池病”。一种少见的良性自限性疾病，多见于亚裔年轻女性。目前病因未明，可能与某些病毒感染有关。主要临床表现为颈部淋巴结的肿大，尤其是单侧颈后淋巴结，伴或不伴发热。淋巴结的病理活检是诊断的金标准。

#### 2.18.4.7 系统性肥大细胞增多症 systemic mastocytosis, SM

肥大细胞克隆性增生，以异常形态的肥大细胞多灶性或簇状聚集性分布和浸润为特征的一组异质性疾病。可累及一个或多个器官与系统，以皮肤、骨骼、淋巴结、肝脏、脾脏及单核巨噬细胞系统中的肥大细胞增生为特征。临床表现为面部潮红、腹泻、呕吐、痉挛、晕厥或过敏反应。

#### 2.18.4.8 单核吞噬细胞组织细胞增多症 histiocytoses of mononuclear phagocytes

一类尚未明确认识的罕见的异质性疾病。临床表现多种多样，可以出现皮损或致命的白血

病样疾病，根据浸润的细胞的形态学和免疫表型特征，将组织细胞分为朗格汉斯细胞组织细胞和非朗格汉斯细胞组织细胞两大类。

#### 2.18.4.9 多中心型卡斯尔曼病 multicentric Castleman disease, MCD

一组由异常细胞因子（IL-6 为主）水平升高引起的系统性多克隆淋巴增殖性疾病。病理特征为形态正常的淋巴细胞、浆细胞及血管高度增生。

#### 2.18.4.10 淋巴组织增生性疾病 lymphoproliferative disease, LD

淋巴组织增生所致疾病，可分为反应性（或免疫性）和恶性。反应性淋巴组织增生性疾病包括窦组织细胞增生伴巨大淋巴结病、卡斯尔曼病、血管免疫母细胞淋巴结病、组织细胞性坏死性淋巴结炎等，而恶性淋巴组织增生性疾病主要指淋巴瘤。

#### 2.18.4.11 窦组织细胞增生伴巨大淋巴结病 sinus histiocytosis with massive lymphadenopathy, SHML

又称“罗道病（Rosai-Dorfman disease, RDD）”。一种原因不明的罕见的非朗格汉斯细胞组织细胞增生症。主要特征是窦组织细胞增生伴淋巴结肿大，以及组织细胞质内有完整淋巴细胞的現象。

### 2.18.5 免疫缺陷病

#### 2.18.5.1 胸腺发育不全 thymic hypoplasia

又称“22q11.2 微缺失综合征”。22q11.2 染色体片段缺失引起胚胎发育早期位于第三、第四咽弓的头神经嵴细胞迁移和分化异常，导致的胸腺、甲状腺发育障碍，T 细胞免疫功能缺陷。常伴有上腭、心脏和颜面畸形。染色体片段的缺失多数属于新生突变，可能与胚胎发育时期的环境影响因素有关，少部分是常染色体显性遗传。

#### 2.18.5.2 联合免疫缺陷 combined immunodeficiencies

一组因淋巴细胞出现发育缺陷或 T 细胞、B 细胞之间相互作用信号障碍，而引起的一类体液免疫与细胞免疫同时缺陷导致的疾病。患者通常为新生儿或婴幼儿。根据免疫缺陷致的病情严可分为严重联合免疫缺陷病和部分性联合免疫缺陷病。患者常表现为反复感染和与不同综合征相关的特异性表现。

#### 2.18.5.3 原发性免疫缺陷综合征 primary immunodeficiency syndrome, PIDs

又称“原发性免疫缺陷病(primary immunodeficiency, PID)”。基因突变导致免疫器官、免疫细胞及免疫活性分子发生缺陷，最终导致机体免疫功能异常的一组临床综合征。常发生在婴幼儿，出现反复感染，严重威胁生命。按免疫缺陷性质的不同，可分为体液免疫缺陷为主、细胞免疫缺陷为主、联合性免疫缺陷、补体缺陷和吞噬细胞缺陷等。

#### 2.18.5.4 获得性免疫缺陷综合征 acquired immunodeficiency syndrome, AIDS

又称“艾滋病”。由人类免疫缺陷病毒感染造成的一种严重免疫缺陷综合征。HIV 主要攻击 CD4+T 淋巴细胞，引起免疫功能丧失。潜伏期平均为 8~9 年，发病后可并发机会性感染及肿瘤，严重者可导致死亡。

#### 2.18.5.5 淋巴干细胞缺乏引起的重症联合免疫缺陷 severe combined immunodeficiency due to absent lymphoid stem cells(SCID)

由于淋巴样干细胞先天性分化异常，婴儿生后缺乏 T 细胞和 B 细胞，故使体液免疫和细胞免疫均发生缺陷的疾病。可分为 X-性联遗传型、常染色体隐性遗传型和散发型，属于联合免疫缺陷病的重型。临床表现为出生后 6 个月内反复发生多种病原微生物感染，若未能得到及时的诊断和适当的治疗，多数 1 岁内死亡。

#### 2.18.5.6 原发性吞噬细胞缺陷病 congenital deficiency of phagocyte

一种遗传相关的异质性免疫缺陷疾病。包括多种不同的固有免疫系统细胞的缺陷，包括中性粒细胞，巨噬细胞，树突状细胞等，最终可影响 T 细胞，B 细胞和 NK 细胞的功能。这些疾病影响骨髓细胞的分化，可表现重要器官功能损害等，临床亦常表现为易发包括条件致病菌在内的多种/严重感染。

#### 2.18.5.7 原发性 T 细胞缺陷病 primary T cell immunodeficiency disease

由于遗传因素导致 T 细胞的功能缺陷，涉及 T 细胞前体和 T 细胞的发生、发育、分化和功能障碍。据病情程度和症状，可分为四种类型：①单纯的 T 细胞缺陷；②伴有其他缺陷；③严重联合免疫缺陷；④其他。最常见的是先天性胸腺发育不良综合征，主要为 T 细胞免疫缺陷病，同时伴有甲状旁腺功能低下的一组综合征。

#### 2.18.5.8 普通变异型免疫缺陷病 common variable immunodeficiency, CVID

又称“迟发型低丙种球蛋白血症”。以抗体产生缺陷、低免疫球蛋白血症和反复感染为主要特征，并除外药物或感染引起的低免疫球蛋白血症，以及已知的染色体异常引起的低免疫球蛋白性疾病。其临床表现无特异性，主要表现为反复感染特别是呼吸道和消化道感染，肝脾、淋巴结肿大、贫血常见，自身免疫性疾病和肿瘤的发生率也升高。

#### 2.18.5.9 遗传性丙球蛋白缺乏 hereditary gamma globulin deficiency in blood

一种体液免疫缺陷性疾病，机体 B 细胞缺乏或者功能异常，受抗原刺激后未能分化为成熟浆细胞，或者分化为成熟浆细胞合成抗体后不能将抗体分泌到胞外，导致机体血清免疫球蛋白（IgM、IgG、IgA）减少或缺乏。患者幼年常发生反复细菌感染，部分严重感染可导致患者致死。

#### 2.18.5.10 X 连锁高 IgM 综合征 X-linked hyper-IgM syndrome

属罕见的免疫球蛋白缺陷病，为 X 连锁隐性遗传。因 X 染色体上 CD40L 基因突变，影响 T 细胞与 B 细胞间相互作用，B 细胞增殖和免疫球蛋白类别转换受阻，临床上常表现为婴幼儿期频繁发生肺部感染、慢性腹泻、CMV 感染引起的肝炎、JC 病毒引起的肠病毒性脑膜脑炎和进行性多灶性白质脑病，此类患者肝脏、胃肠道肿瘤、淋巴瘤发生的风险升高。

#### 2.18.5.11 选择性 IgA 缺乏症 selective IgA deficiency, SIgAD

原发性免疫缺陷中最常见的类型，血清 IgA 持续低于 0.05g/L，而血清 IgG、IgM 水平正常或升高，且能排除药物等其它原因所导致的血清 IgA 低下。可无症状，或伴慢性呼吸道感染、消化道感染、过敏性疾病和自身免疫性疾病。

#### 2.18.5.12 高 IgE 综合征 hyper-IgE syndrome, HIES

又称“约伯综合征（Job syndrome）”“变异性慢性芽肿病”“巴克利综合征（Buckley syndrome）”。一种临床少见的原发性免疫缺陷病。以皮肤、肺等多器官复发性感染、中性粒细胞趋化障碍、血清 IgE 升高为特征。多在婴幼儿期发病，常持续终身。男女发病率大致相等，部分患者可有家族史。常染色体显性遗传为主，也有常染色体隐性遗传。

#### 2.18.5.13 先天性胸腺发育不全 congenital thymic aplasia

又称“德乔治综合征（DiGeorge syndrome）”。一种原发性细胞免疫缺陷病，染色体 22q11.2 区域缺失是主要原因。由于胚胎期第三、第四咽囊发育障碍，使胸腺和甲状旁腺缺如或发育不全而引起先天性异常，患儿常伴其他先天性畸形。

#### 2.18.5.14 胸腺瘤相关免疫缺陷综合征 Thymoma with Immunodeficiency

又称“古德综合征（Good syndrome）”。一种原发免疫缺陷病。发病高峰为 40~60 岁，以

胸腺瘤、低丙种球蛋白血症、CD4+/CD8+T 细胞比值倒置、低外周 B 淋巴细胞为特点，伴有 T 淋巴细胞功能低下。表现为反复慢性呼吸道感染或腹泻。

#### 2.18.5.15 原发性补体缺陷 primary complement deficiency disease

由于先天性补体缺陷导致的疾病，大多数属常染色体隐性遗传。可出现反复感染，或伴发系统性红斑狼疮和慢性肾炎等。C1 抑制剂缺陷患者表现为特有的遗传性血管神经性水肿。

#### 2.18.5.16 中性粒细胞免疫缺陷综合征 neutrophil immunodeficiency syndrome

一种 Rac-2 基因缺失导致的遗传性中性粒细胞减少性疾病。该病为常染色体显性遗传。是由于 Rac-2 基因缺失，导致 Rac-2 编码的功能蛋白发生突变，从而发生显性抑制，导致的膜受体介导的 O<sub>2</sub> 生成与趋化失活。临床表现为反复发作的细菌感染。

### 2.18.6 血液相关疾病

#### 2.18.6.1 自身免疫性溶血性贫血 autoimmune haemolytic anaemia , AIHA

一种获得性溶血性疾病，由于免疫功能调节紊乱，B 细胞功能异常亢进，产生免疫球蛋白 G 抗体-抗红细胞自身抗体，与红细胞表面抗原结合，激活巨噬细胞，使红细胞破坏加速；或游离于血清中，促进补体与红细胞结合，使红细胞寿命缩短。可分为温抗体型、冷抗体型以及混合型。

#### 2.18.6.2 温抗体型自身免疫性溶血性贫血 autoimmune haemolytic disease warm type, wAIHA

自身免疫性溶血性贫血的一种，与红细胞的最适反应温度为 35~40℃ 的自身抗红细胞抗体称为“温抗体”，发病与温度没有显著的相关性，临床上常以慢性、血管外溶血为主要表现，临床表现大多病程绵长，多有贫血、黄疸、肝脾肿大三大特征。诊断的主要检测方法是直接和间接抗人球蛋白试验。

#### 2.18.6.3 冷抗体型自身免疫性溶血性贫血 cold autoimmune haemolytic anaemia, CAIHA

自身免疫性溶血性贫血的一个类型，冷抗体在 20℃ 时作用最活跃。根据抗体的不同，可分为冷溶血素综合征、阵发性冷性血红蛋白尿、以及冷凝集素和 D-L 抗体混合型三种亚型。

#### 2.18.6.4 温冷双抗体型自身免疫性溶血性贫血 mixed warm and cold antibody auto\_x0002\_immune hemolytic anemia

体内既有温型自身红细胞抗体（多为 IgG），又有冷型自身红细胞抗体（多为 IgM）的自身免疫性溶血性贫血。

#### 2.18.6.5 冷凝集素综合征 cold agglutinin syndrome, CAS

又称“冷凝集病（cold agglutinin disease, CAD）”。冷凝集素是机体产生的抗红细胞（I/i）抗原的 IgM 类自身抗体，其凝集红细胞的最适温度为 20~25℃，低温时冷凝集素引起肢体末端血管内红细胞凝集，出现皮肤微循环障碍，伴或不伴溶血性贫血的自身免疫性疾病。

#### 2.18.6.6 新生儿溶血症 hemolytic disease of the newborn

由于母婴血型不合引起的胎儿或新生儿同族免疫性溶血性疾病，临床以胎儿水肿和（或）黄疸、贫血为主要表现，严重者可致死或遗留严重后遗症。

#### 2.18.6.7 免疫性血小板减少性紫癜 immune thrombocytopenic purpura

一种免疫介导的获得性血小板减少，表现为成人或儿童的短暂性或持续性的血小板计数的减少，出血风险增高，可有紫癜表现。

- 2.18.6.8 特发性血小板减少性紫癜 idiopathic thrombocytopenia purpura  
一种原因不明的获得性出血性疾病，以血小板减少、骨髓巨核细胞基数正常或增加，以及缺乏任何原因，包括外源或继发性因素为特征。目前公认绝大多数由免疫介导的血小板破坏增多所致。可有紫癜表现。
- 2.18.6.9 血栓性血小板减少性紫癜 thrombotic thrombocytopenic purpura, TTP  
一种血栓性微血管病变，以严重的继发性、先天性或免疫介导的 ADAMTS13 缺乏、VWF 多聚体降解减少为特征。临床表现以微血管病性溶血性贫血、血小板聚集消耗性减少，以及微血栓形成造成的器官损害（如肾脏、中枢神经系统等）为特征。典型患者具有五联征：发热、血小板减少、溶血、肾功能损害和神经系统症状，可有紫癜表现。
- 2.18.6.10 自身免疫性溶血性贫血-特发性血小板减少性紫癜综合征 autoimmune hemolytic anemia and immune thrombocytopenic purpura syndrome, Evans syndrome  
又称“埃文斯综合征（Evans syndrome）”。自身免疫性溶血性贫血同时伴有血小板减少并能引起紫癜等出血性倾向的一种疾病。
- 2.18.6.11 嗜酸粒细胞增多症 eosinophilia  
以外周血嗜酸粒细胞绝对计数 $>0.5 \times 10^9/L$ 为表现的疾病，临床上常与多种疾病相关，特别是寄生虫感染、过敏性疾病、结缔组织病和肿瘤的非特异性反应等。
- 2.18.6.12 高嗜酸粒细胞增多症 hypereosinophilia, HE  
外周血 2 次检查（间隔时间 $>1$  个月）嗜酸性粒细胞大于  $1.5 \times 10^9/L$  和（或）骨髓有核细胞计数嗜酸粒细胞比例 $\geq 20\%$ 和（或）病理证实组织嗜酸粒细胞广泛浸润和（或）发现嗜酸粒细胞颗粒蛋白显著沉积（在有或没有较明显的组织嗜酸粒细胞浸润情况下）的疾病。
- 2.18.6.13 嗜酸粒细胞增多综合征 hypereosinophilic syndrome, HES  
高嗜酸粒细胞增多症伴嗜酸性粒细胞浸润导致的组织脏器损伤或功能障碍的综合征，除其他因素导致的组织脏器损伤。可分为原发性（克隆性/肿瘤性）、继发性（反应性）和特发性。
- 2.18.6.14 嗜酸性粒细胞增多-肌痛综合征 eosinophilia-myalgia syndrome, EMS  
嗜酸性粒细胞增多伴严重肌痛的疾病，也可出现硬皮病样皮肤硬结、筋膜炎、神经系统受累等表现，无雷诺现象、硬皮病相关自身抗体和内脏受累。致病因子可能为 L-色氨酸。
- 2.18.6.15 嗜酸细胞肉芽肿 eosinophilic granuloma  
朗格汉斯细胞增多症的一种表现。为孤立性组织细胞的非肿瘤性质的异常分化，肉芽肿内可见大量朗格汉斯细胞。侵犯部位多为骨骼和肺。
- 2.18.6.16 传染性单核细胞增多症 infectious lymphocytosis  
由病毒引起的常见于儿童的自限性感染性疾病。特征为外周血白细胞计数增多，以淋巴细胞增多为主，临床症状较轻且为非特异性，部分无症状或仅检查时发现。
- 2.18.6.17 瓦尔登斯特伦巨球蛋白血症 Waldenström macroglobulinemia, WM  
又称“华氏巨球蛋白血症”。一种少见的惰性成熟 B 细胞非霍奇金淋巴瘤，由小 B 淋巴细胞、浆细胞样淋巴细胞和浆细胞组成，病变可侵犯骨髓、淋巴结和脾脏，同时伴有血清单克隆 IgM。常见表现为贫血引起的疲乏、厌食等，还可出现肝脾、淋巴结肿大、高黏滞综合征、出血倾向、神经病变以及 IgM 沉积引起的器官功能障碍等表现。
- 2.18.6.18 单克隆免疫球蛋白沉积病 monoclonal immunoglobulin deposition disease , MIDD

一组由浆细胞异常增生产生的轻链和（或）重链，以非纤维样沉积于脏器、组织，造成多脏器损伤的疾病，刚果红染色阴性为特点，是浆细胞恶性肿瘤一种类型。肾为其最常累及的器官，也可沉积于心脏、肝、脾脏、神经系统、胰腺、胃肠道、皮肤及肌肉等部位。活检病理是最直接的诊断手段。

#### 2.18.6.19 重链沉积病 heavy chain deposition disease , HCDD

一种罕见的以单克隆免疫球蛋白重链沉积所致的全身性疾病，发病机制可能与重链 CH1 功能域缺失及单克隆重链激活补体系统有关。以老年人居多，肾脏受累常见，亦可累及肝脏、甲状腺、皮肤、骨骼肌等器官。血、尿 M-蛋白在半数以上患者中阳性，而血 HCDD 几乎均阴性，低补体血症常见。确诊依靠病理。

#### 2.18.6.20 轻链沉积病 light chain deposition disease , LCDD

一组由于单克隆免疫球蛋白轻链异常产生、并以非纤维样沉积于脏器、刚果红染色阴性为特点的疾病。轻链可沉积于肾脏、心脏、肝、脾脏、神经系统、胰腺、胃肠道、皮肤及肌肉等部位，并引起相应的症状。多为特发性，亦常继发于浆细胞增生性疾病及淋巴瘤、以及自身免疫性疾病如干燥综合征等。病理免疫荧光检测轻链阳性具有决定性诊断意义。

#### 2.18.6.21 骨硬化性骨髓瘤 osteosclerotic myeloma

又称“多发神经病/器官肿大/内分泌病/单克隆蛋白/皮肤改变综合征”“POEMS 综合征（polyneuropathy, organomegaly, endocrinopathy, monoclonal gammopathy, and skin pigmentation syndrome, POEMS syndrome）”。一种浆细胞肿瘤相关的副肿瘤综合征。特征性病变为骨小梁的纤维化和骨硬化性改变，淋巴结改变与卡斯尔曼病的浆细胞型类似。有五大主要临床特征：多发性周围神经病、脏器肿大、内分泌障碍、单克隆免疫球蛋白血症和皮肤病变。

#### 2.18.6.22 多克隆性高丙球蛋白血症 polyclonal gammopathy

病理状态下机体自身抗原或恶性肿瘤的组分刺激浆细胞和 B 细胞大量增生并产生异常多克隆丙种球蛋白而导致的疾病。主要见于免疫系统受到持续激活的疾病，血清蛋白电泳示  $\gamma$  区表现为基地宽且顶部圆钝的峰。

#### 2.18.6.23 多发性骨髓瘤 multiple myeloma, MM

一种浆细胞克隆性增生性疾病，来源于终末分化的 B 淋巴细胞的恶性肿瘤，其特征是骨髓被恶性浆细胞取代，骨质被破坏和异常免疫球蛋白大量生成，并通过多种机制产生一系列临床症状与体征。常见的临床表现为骨痛、贫血、肾功能不全、感染等。本病好发于中老年人，在血液系统肿瘤中占 10~15%。

#### 2.18.6.24 意义未明的单克隆丙种球蛋白血症 monoclonal gammopathy of undetermined significance, MGUS

一类血液中可以检测到异常升高的单克隆蛋白（M 蛋白），骨髓浆细胞比例小于 10%，但无全身症状和明确脏器损伤的良性疾病。部分患者可能会主诉感觉麻木、疲乏等非特异性症状。少数 MGUS 可能在相当长的时间后进展为血液系统疾病，如多发性骨髓瘤，巨球蛋白血症，B 细胞淋巴瘤等。

#### 2.18.6.25 黏膜相关淋巴组织淋巴瘤 MALT - [mucosa associated lymphoid tissue] lymphoma

以结外脏器受累为主要表现，起源于缺乏淋巴组织结外部位的一种独立类型的非霍奇金淋巴瘤。其中胃 MALT 淋巴瘤最多见，进程较缓慢，预后良好，病因不清，慢性炎症与感染因子可能诱发该病发生。诊断依靠病理。

#### 2.18.6.26 恶性淋巴增殖性疾病 malignant lymphoproliferative disorders,MLPD

一种由淋巴细胞过度增殖导致的免疫系统功能紊乱的疾病。在疾病的早期阶段，很难将其与反应性淋巴细胞增多区别。胸腺瘤治疗后，遗传性多克隆 B 淋巴细胞增多，单克隆 B 淋巴细胞增多，慢性淋巴细胞白血病，大颗粒淋巴细胞的淋巴细胞增生性疾病均可导致恶性淋巴细胞增殖。

#### 2.18.6.27 淀粉样变 amyloidosis, AL

由多种原因引起的，以多糖蛋白复合体为特征的淀粉样蛋白质沉积在局部或者全身组织，引起器官肿大及功能障碍为主要表现的综合征。常受侵犯的器官有肾、心、肝、胃肠、舌、脾、神经系统、皮肤等。病理以光镜下呈无定形的均匀嗜伊红物质，刚果红染色可见特异的苹果绿色荧光为特征。

#### 2.18.6.28 免疫球蛋白介导的淀粉样变性 immunoglobulinic amyloidosis

单克隆免疫球蛋白折叠错误形成的淀粉样蛋白，沉积于组织器官，造成组织结构破坏，致使受累脏器功能逐渐衰竭并进行性进展的一组疾病。主要与激活克隆性浆细胞异常增殖有关。该病为全身系统性疾病，刚果红染色阳性、血及尿免疫固定电泳、免疫球蛋白轻链试验有助于诊断。

#### 2.18.6.29 移植物抗宿主病 graft-versus-host disease GVHD

异基因造血干细胞移植后出现的多系统损害（皮肤、食管、胃肠、肝脏等）的全身性疾病。由于供受体之间存在着免疫遗传学差异，移植骨髓中的免疫活性细胞识别了受体的不同组织相容性抗原而增生分化，在受体内增生到一定程度后，以受者靶细胞为目标，发动细胞毒攻击宿主组织器官所造成的免疫性损伤。临床表现为全身红斑、全血细胞减少、造血功能低下，90%患者死于严重感染并发败血症和全身衰竭。

#### 2.18.6.30 急性移植物抗宿主病 acute graft-versus-host disease aGVHD

造血干细胞移植术后 100 天内，由于移植物抗宿主反应而引起的免疫性疾病。主要累及皮肤、胃肠道及肝脏，少数情况下也可累及其他脏器。皮肤是最常受累的器官，胃肠道受累主要表现为顽固性腹泻，伴厌食、恶心、呕吐等症状，严重者出现肠绞痛、便血和肠梗阻。肝脏病变常最后出现，表现为黄疸、血清胆红素和碱性磷酸酶升高。

#### 2.18.6.31 慢性移植物抗宿主病 chronic graft-versus-host disease cGVHD

造血干细胞移植术 100 天后，由于移植物抗宿主反应而引起的慢性免疫性疾病，是最严重、最常见的异基因造血干细胞移植术后的远期并发症。其特征类似于自身免疫及其他免疫疾病的症状，如硬皮病、干燥综合征、原发性胆汁性肝硬化、慢性免疫缺陷症等。表现为单个或多个器官、组织受损，引起器官衰竭。

#### 2.18.6.32 易栓症 thrombophilia

由于抗凝蛋白、凝血因子、纤溶蛋白等遗传性或获得性缺陷，或者存在获得性危险因素而具有高血栓栓塞倾向的疾病状态。

#### 2.18.6.33 血栓性微血管病 thrombotic microangiopathy, TMA

一组以微血管病性溶血性贫血、血小板减少及由于微循环中血栓形成而造成器官受累表现的急性临床综合征。

#### 2.18.6.34 血栓性血小板减少性紫癜 thrombotic thrombocytopenic purpura, TTP

又称“莫斯科维茨综合征 (Moschcowitz syndrome)”“贝尔-席夫林综合征 (Baehr-Schiffirin syndrome)”。一种由血管性血友病因子裂解酶 (ADAMTS13) 活性重度降低引起的血栓性

微血管病。典型表现为五联征：血小板减少、微血管病性溶血性贫血、神经功能异常、肾脏损害和发热。

#### 2.18.6.35 溶血尿毒综合征 hemolytic uremic syndrome, HUS

以急性微血管病性溶血性贫血、血小板减少及急性肾衰竭三大特征为主的危重性综合征，主要见于婴幼儿和学龄儿童。存在多种病因如感染、药物、自身免疫病等所造成的血栓性微血管病，主要影响肾脏。

#### 2.18.6.36 HELLP 综合征 hemolysis elevated liver enzymes and low platelet count syndrome, HELLP syndrome

以溶血（hemolysis, H）、肝酶升高（elevated liver enzymes, EL）和血小板减少（low platelet count, LP）为特点的妊娠期高血压疾病的严重并发症。

#### 2.18.6.37 弥散性血管内凝血 disseminated intravascular coagulation, DIC

继发于潜在的疾病，以血管内凝血机制激活为特征的系统性疾病。纤维蛋白沉积在微血管及中小血管中，导致器官功能障碍，血小板及凝血因子的持续性消耗导致严重的出血。

#### 2.18.6.38 肝素诱导的血小板减少症 heparin induced thrombocytopenia

在应用肝素类药物过程中出现的、由抗体介导的肝素不良反应，以血小板计数降低为主要表现的疾病。

#### 2.18.6.39 获得性血友病 acquired hemophilia

由体内产生抑制凝血因子Ⅷ的特异性自身抗体引起的出血性疾病。

#### 2.18.6.40 抗体介导的凝血因子缺乏 antibody-mediated coagulation factor deficiencies

由抗体与凝血因子结合而导致的自身免疫现象，表现为获得性的异常出血。最为常见的抗体靶点为Ⅷ因子。该病与其他获得性凝血因子缺乏，如维生素K缺乏、凝血因子异常消耗所致的凝血异常，相鉴别的要点为，患者的血浆可抑制正常血浆的凝血功能。该病可导致严重的出血与死亡。

#### 2.18.6.41 噬血细胞综合征 hemophagocytic syndrome, HPS

又称“噬血细胞性淋巴组织细胞增多症（hemophagocytic lymphohistiocytosis, HLH）”。由于机体免疫功能紊乱，引起单核巨噬细胞系统反应性增生、损害、浸润器官组织，并释放大量的细胞因子，造成机体脏器功能损伤的一种综合征。

#### 2.18.6.42 巨噬细胞活化综合征 macrophage activation syndrome, MAS

风湿免疫病继发的噬血细胞综合征，多种风湿免疫性疾病都可继发 MAS，最常见为系统性幼年特发性关节炎（sJIA）、成人斯蒂尔病、系统性红斑狼疮，还可见于类风湿关节炎、干燥综合征、皮炎、血管炎等。

### 2.18.7 遗传性疾病

#### 2.18.7.1 家族性淀粉样性神经病 familial amyloidotic polyneuropathy, FAP

一种罕见的常染色体显性遗传疾病。致病的淀粉样蛋白前体蛋白主要有三种：甲状腺激素结合蛋白、载脂蛋白A-1及凝溶胶蛋白。主要表现为进行性自主神经、周围神经病变及广泛淀粉样蛋白沉积。

#### 2.18.7.2 家族性非神经系统淀粉样变 familial non-neuropathic amyloidosis

罕见的常染色体显性遗传疾病，由于编码甲状腺激素结合蛋白基因突变，形成大量非水溶性的淀粉样蛋白。此型无神经系统侵犯，多累及心脏、血管、肾脏、胃肠道、玻璃体、皮肤。

- 2.18.7.3 慢性复发性多灶性骨髓炎 chronic recurrent multifocal osteomyelitis, CRMO  
主要表现为反复发作的无菌性、多灶性骨髓炎的疾病，主要发病部位为长骨骨骺及干骺端、骨盆、脊柱。多伴发银屑病、克罗恩病、痤疮、骶髂关节炎。影像学亚急性、慢性骨髓炎改变。
- 2.18.7.4 勒斯-迪茨综合征 Loeys-Dietz syndrome, LDS  
一种常染色体显性遗传病。临床表现为动脉迂曲和动脉瘤、眼距过宽、腭裂、颅缝早闭等。分为四种亚型：I型有器官距离过远、腭裂、颅缝早闭症状，IA型由TGFBR1（9q22）基因突变导致，IB型由TGFBR2（3p22）基因突变导致；II型无器官距离过远、腭裂、颅缝早闭症状，IIA型由TGFBR1基因突变导致，IIB型由TGFBR2基因突变导致。
- 2.18.7.5 先天性结缔组织发育不全综合征 Ehlers-Danlos syndrome, EDS  
又称“埃勒斯-当洛斯综合征”，一种由胶原合成和加工相关的基因突变导致的罕见的遗传性结缔组织病，特征性表现为皮肤伸展过度、关节运动过度和组织脆性增加，部分类型可出现自发性动脉破裂、内脏破裂、脊柱侧凸、反复骨折等。
- 2.18.7.6 马凡综合征 Marfan syndrome  
又称“蜘蛛指综合征”“蜘蛛趾综合征”。一种常染色体显性遗传的先天性结缔组织疾病。主要累及中胚叶的骨骼、心脏、肌肉、韧带和结缔组织。骨骼畸形最常见；全身管状骨细长、手指和脚趾细长呈蜘蛛脚样；心血管方面表现为二尖瓣关闭不全或脱垂、主动脉瓣关闭不全、大动脉中层弹力纤维发育不全、主动脉扩张或主动脉瘤；可因过度扩张的主动脉破裂死亡。
- 2.18.7.7 皮肤僵硬综合征 stiff skin syndrome, SSS  
一种罕见的皮肤病，在出生时或者婴幼儿早期发病，临床特征为皮肤僵硬、局部色素沉着、毛发增多和关节活动受限。好发于腰、臀、股和下肢，内脏往往不被累及。组织病理表现主要是真皮及皮下组织不同程度的纤维化，真皮内血管及附属器正常，无明显炎细胞浸润。
- 2.18.7.8 奥尔波特综合征 Alport syndrome, AS  
又称“遗传性肾炎”。一种常染色体显性/隐性/X连锁遗传病。约85%AS患者为X连锁显性遗传型，为编码IV型胶原蛋白 $\alpha$ 5链基因（COL4A5, Xq22）突变所致；常染色体隐性遗传型是COL4A3或COL4A4（2q36—q37）基因突变所致。临床特征以血尿为主，部分病例可表现为蛋白尿或肾病综合征。常伴有神经性听力障碍及进行性肾功能减退。
- 2.18.7.9 维斯科特-奥尔德里奇综合征 Wiskott-Aldrich syndrome  
又称“湿疹-血小板减少症-免疫缺陷综合征”。一种罕见的X连锁隐性遗传病，表现为瘀点、瘀斑，鼻出血和血性腹泻也很常见，湿疹通常在出生后的第一个月内发生，三个月时常出现复发性细菌感染。
- 2.18.7.10 APECED 综合征 Autoimmune polyendocrinopathy-candidiasis-ectodermal dystrophy/dysplasia syndrome, APECED syndrome  
全称“自身免疫性多发性内分泌病-念珠菌病-外胚层发育异常综合征”。自身免疫性多内分泌腺病综合征的一种亚型，属常染色体隐性遗传病，是由于位于21号染色体上AIRE基因（自身免疫调节因子）的缺陷所致。常见症状和体征包括甲状旁腺功能减退症、性腺机能减退、白癜风、脱发、吸收不良、贫血、白内障、肾上腺增生等。
- 2.18.7.11 高IgD综合征 hyper-immunoglobulin D syndrome, HIDS  
又称“甲羟戊酸激酶缺乏症”。编码甲羟戊酸激酶的基因突变引起的常染色体隐性遗传病，

常在出生1年内出现第一次发热，儿童期和青春期最频繁，多伴有淋巴结肿大、皮疹、腹痛、呕吐、腹泻、脾大，其他常见症状还有头痛、肌痛和关节痛，实验室检查可发现持续增高的IgD(>100IU/ml)。

2.18.7.12 进行性假性类风湿性发育不良症 progressive pseudorheumatoid dysplasia, PPD  
一种罕见的常染色体隐性遗传软骨发育不良疾病，其病因为 wnt1 诱导的信号肽通路蛋白 3 基因 OMJM603400 发生了突变。本病好发年龄为 3-8 岁，临床表现主要为进行性关节肿胀、疼痛、畸形、活动受限，受累关节多为双手小关节和下肢关节。

2.18.7.13 成骨不全 osteogenesis imperfecta, OI  
一组 I 型胶原数量或质量异常及胶原蛋白结构与合成缺陷的遗传性骨和结缔组织疾病。

## 2.18.8 风湿免疫病相关综合征

2.18.8.1 库欣综合征 Cushing syndrome  
又称“皮质醇增多症(hypercortisolism)”。各种病因导致的高皮质醇血症，作用于靶器官，引起的以向心性肥胖、高血压、糖代谢异常、低钾血症和骨质疏松为典型表现的一种综合征。

2.18.8.2 卡普兰综合征 Caplan Syndrome  
又称“类风湿关节炎-尘肺综合征”。尘肺患者合并类风湿关节炎时出现大量肺结节的综合征。可出现咳嗽、咯黑褐色痰、呼吸困难和胸痛，胸部 X 线表现为肺内多发的结节状阴影，大小不等，可突然出现并伴关节症状加重。

2.18.8.3 弥漫性浸润性淋巴细胞增多综合征 diffuse infiltrative lymphocytosis, DILS  
人类免疫缺陷病毒感染以唾液腺肿大伴外周血中 CD8+T 淋巴细胞增多为特征的一种综合征。增多的 CD8+T 淋巴细胞可浸润感染者的任何部位，唾液腺和肺是好发部位。患者可有干眼症、周围神经病变、淋巴细胞浸润性肌炎、肝炎和淋巴细胞性间质性肾炎等表现。

2.18.8.4 副肿瘤综合征 paraneoplastic syndrome, PNS  
由于肿瘤的产物(包括异位激素的产生)、异常的免疫反应或其他不明原因，引起内分泌、神经、消化、造血、骨关节、肾脏及皮肤等系统发生病变，出现相应的临床表现的一组综合征，如神经系统副肿瘤综合征的常见类型包括重症肌无力、进行性多灶性白质脑病、多发性肌炎等。

2.18.8.5 副肿瘤风湿综合征 paraneoplastic rheumatic syndromes PRS  
肿瘤患者出现的以风湿免疫病的临床症状和体征为主要表现的副肿瘤综合征。通常以风湿免疫病的临床表现为首发症状。常与肥厚性骨关节病，多关节炎，皮肌炎/多发性肌炎和副肿瘤性血管炎等有关。

2.18.8.6 范可尼综合征 Fanconi syndrome  
又称“骨软化-肾性糖尿-氨基酸尿-高磷酸尿综合征”“多种肾小管功能障碍性疾病”。由近端肾小管功能受损导致的多种中小分子物质重吸收障碍综合征，临床主要表现为近端肾小管酸中毒、肾性糖尿、氨基酸尿、磷酸盐尿(低磷血症)、碳酸盐尿和尿酸尿(低尿酸血症)、低钾血症和低钙血症。

2.18.8.7 高黏滞综合征 hyperviscosity syndrome, HVS  
由于血液黏度升高引起的临床综合征。通常由循环免疫球蛋白增高导致，如华氏巨球蛋白血症及多发性骨髓瘤，也可见于血液细胞成分(典型的为红细胞或白细胞)增生过度的情况，如白血病、红细胞增多症、骨髓增生性疾病。临床表现主要包括黏膜出血、视力改变

和神经系统症状。全身症状和心肺表现也可出现。

#### 2.18.8.8 股骨髌臼撞击综合征 femoroacetabular impingement,FAI

由于髌关节形态改变,即先天性髌臼和股骨近端发育异常,在髌关节运动终末期发生股骨近端和髌臼边缘的异常碰撞,髌臼孟唇和(或)相邻的髌臼软骨的损害,从而引发髌关节疼痛症状,其症状主要表现为腹股沟区疼痛(在联合髌关节屈曲内旋时疼痛尤其明显),和髌关节屈曲时内旋受限。

#### 2.18.8.9 末端病 enthesopathy

腱或韧带止点部因劳损而引起的组织变性改变的病症。

#### 2.18.8.10 密尔沃基肩综合征 Milwaukee shoulder syndrome

一种快速进行性破坏性的关节病。主要影响老年女性的肩膀部位,膝关节也可受累。目前发病机制尚不明确,可能与焦磷酸钙和羟基磷灰石晶体沉积在关节有关。临床表现肩关节疼痛、肿胀、关节活动受限且无创伤史。

#### 2.18.8.11 冻结肩综合征 frozen shoulder syndrome, FSS

又称“肩关节周围炎”,简称“肩周炎”,俗称“五十肩”,以肩部疼痛、压痛、活动受限,并向颈部及肘部放射为主要表现的综合征,可出现肌肉萎缩。与局部受凉、劳损、退变和外伤及肩外疾病如糖尿病、颈椎病、偏瘫等有关。

#### 2.18.8.12 关节过度活动综合征 joint hypermobility syndrome

又称“关节松弛症”。属常染色体显性遗传,多为儿童发病。表现为全身关节松弛,大部分伴有关节肌肉疼痛,而无任何结缔组织异常的证据。本病一般不影响儿童的正常生长发育,可随年龄增长逐渐好转。

#### 2.18.8.13 肩手综合征 shoulder-hand syndrome, SHS

表现为突然出现的肩部疼痛、运动受限、手浮肿及疼痛,伸手功能受限的疾病,严重者可出现手部肌肉萎缩、手指变形、手部功能完全丧失。多由于卒中、心肌梗死、上肢创伤、截瘫、肺部疾病、肩关节疾病等引起,常影响一侧肢体。

#### 2.18.8.14 膝关节滑膜皱襞综合征 synovial plica syndrome of the knee

由异常增厚或纤维化的膝关节滑膜皱襞导致的关节疼痛、弹响等症状的综合征,下蹲、上楼梯、久坐等情况可加重疼痛,屈膝时关节可出现咔哒音。

#### 2.18.8.15 交叉点综合征 intersection syndrome

背侧腕伸肌第一腔室的拇短伸肌腱和第二腔室的桡侧腕短伸肌腱、桡侧腕长伸肌腱因走行上存在交叉,在交界处反复摩擦从而导致腱鞘炎引起腕背疼痛的综合征,疼痛通常位于桡骨茎突的近端和背侧。与局部反复的屈伸活动有关。

#### 2.18.8.16 面部偏侧萎缩 hemifacial hemiatrophy

又称“帕里-龙贝格综合征 (Parry-Romberg syndrome)”,一种表现为进行性半侧面部组织萎缩的疾病。多发于5~15岁的女性。相应皮肤变薄,皮下组织、肌肉、甚至骨骼相继发生萎缩。病因不明,可能与交感神经功能障碍有关。

#### 2.18.8.17 周围神经卡压综合征 peripheral nerve entrapment syndrome

一种周围神经受到其周围组织的压迫,引起疼痛、麻木、感觉过敏、肌肉无力、肌肉萎缩等症状的综合征,可由多种原因引起,如局部肿瘤、损伤、炎症、类风湿关节炎、糖尿病等。常见的类型包括腕管综合征、肘管综合征、梨状肌综合征等。

#### 2.18.8.18 腕管综合征 carpal tunnel syndrome, CATS

任何原因引起腕管内压力增高而导致通过腕管的正中神经受压所产生的神经功能障碍综合征。其特征为腕管内正中神经受压。典型症状包括手指夜间感觉异常，拇指、食指、中指感觉异常或感觉减退，手无力或运动不灵活。

#### 2.18.8.19 肘管综合征 cubital tunnel syndrome, CUTS

由尺神经在肘部内上髁后方通过肘管时受压迫引起的综合征，最常见症状为感觉和活动障碍，可伴疼痛。临床上患者常出现手背尺侧、小鱼际、小指及环指尺侧感觉异常、减退或消失伴有肘、前臂及手内侧疼痛，可向小指和环指放射；活动障碍最初表现为手部肌无力或痉挛，逐渐进展为蚓状肌无力，并最终导致爪形手畸形。

#### 2.18.8.20 跗管综合征 tarsal tunnel syndrome, TATS

由位于踝关节内侧屈肌支持带覆盖的纤维骨性隧道内的胫后神经或其末梢分支（足内侧、足外侧和跟骨神经）受卡压后，导致的一系列足趾部症状的综合征。其临床主要表现为该部位的疼痛或感觉异常，一般存在于踝内侧及足底，并可向足趾或近侧腓肠肌区放射。

#### 2.18.8.21 梨状肌综合征 piriformis syndrome

由梨状肌收到损伤后因局部炎症反应压迫坐骨神经导致的一种引起坐骨神经痛的疾病，是周围神经卡压综合征的一种。临床表现为患侧臀部疼痛，并沿着坐骨神经走行放射，久坐、弯腰可致疼痛加重，严重时可出现跛行。

#### 2.18.8.22 马尾综合征 cauda equina syndrome

各种原因导致的多数腰骶段神经根损伤的综合征。表现为鞍区或小腿为主的根性疼痛与感觉障碍，以及下肢的下运动神经元性瘫痪，症状可为单侧或不对称。

#### 2.18.8.23 皮下脂肪肉芽肿病综合征 lipogranulomatosis subcutanea syndrome

又称“罗特曼-毛考伊综合征（Rothmann-Makai syndrome）”。硬皮病样综合征的一种，常见于儿童，主要表现为下肢散在皮下结节，消退后无萎缩和凹陷，无发热及全身症状，有自愈倾向。有学者认为其是结节性脂膜炎的变异型。

#### 2.18.8.24 脱髓鞘综合征 demyelinating syndrome, DS

曾称“狼疮性硬化症（lupoid sclerosis）”。系统性红斑狼疮（SLE）患者出现中枢神经系统神经脱髓鞘病变，类似多发性硬化症（multiple sclerosis, MS）表现的综合征。

#### 2.18.8.25 萎缩肺综合征 shrinking lung syndrome, SLS

表现为呼吸困难、胸膜炎性胸痛等，肺功能提示肺容积进行性降低，胸部CT无明显肺间质或胸膜病变的综合征。发病机制尚不明确，可能与膈肌病变、膈神经病变、胸廓扩张异常等有关。可发生于1~6%的SLE患者中。

#### 2.18.8.26 器质性精神障碍 organic mental disorder

又称“器质性脑病综合征(organic brain syndrome)”，“器质性精神病(organic psychosis)”，基于可证实的大脑疾病、脑损伤或其他损害为病因而归于一组的精神障碍。脑功能损害可以是原发性的，如直接或选择性影响大脑的疾病和损伤；也可以是继发性的，如某些全身性疾病和障碍，脑只是多个受损害的器官或系统之一。

#### 2.18.8.27 急性肠系膜缺血综合征 acute mesenteric ischemia, AMI

肠系膜供血障碍导致缺血而引起肠壁坏死的一种综合征，一种非常凶险的腹部急症，包括动脉和静脉栓塞、血栓形成，以及继发于低血流状态的血管收缩，其病理生理的终点为肠坏死，预后极差。

#### 2.18.8.28 假性血管炎综合征 pseudovasculitis syndrome

以血管壁损伤和血栓形成为主要表现的综合征，炎性细胞很少。发病机制为血管壁功能受损、凝血功能受损、感染、栓塞、血栓形成、血管痉挛、血管外伤和血管壁损伤等。包括黏液瘤、心内膜炎、Sneddon 综合征等。

#### 2.18.8.29 狼疮抗凝物-低凝血酶原综合征 hypoprote thrombinemia-lupus anticoagulant syndrome, HLAS

一种极其罕见的综合征，常继发病毒感染或结缔组织病，尤其以系统性红斑狼疮多见。主要机制是由于抗凝血酶原抗体产生，进而引起低凝血酶原血症。临床表现为急性获得性凝血酶原功能低下，出现出血倾向，严重者可发生致命性出血。

#### 2.18.8.30 斯内登综合征 Sneddon syndrome

属神经皮肤综合征，好发于中青年女性，一种罕见的血栓性血管病变，主要累及大脑和皮肤内中、小管径的动脉，表现为皮肤网状青斑伴缺血性脑卒中等中枢神经系统症状。常伴有抗磷脂抗体阳性，皮肤活检具有典型的组织病理学特征，头颅 MRI 可见缺血性病灶。

#### 2.18.8.31 塞泽里综合征 Sézary syndrome

又称“T 细胞淋巴瘤性红皮病”。侵袭性较强的皮肤 T 细胞淋巴瘤。好发于中年男性，主要表现为剧烈瘙痒的泛发性红皮病，伴水肿及大量脱屑，病程长者皮肤浸润肥厚、色素沉着，腋窝、腹股沟等褶皱处并不受累。外周血找到异常单一核细胞即 Sézary 细胞大于 10% 对诊断有意义。

#### 2.18.8.32 MAGIC 综合征 Mouth and genital ulcers with inflamed cartilage syndrome, MAGIC syndrome

全称“口腔和生殖器溃疡伴软骨炎综合征”，同时具有白塞病和复发性多软骨炎的特征的综合征。

#### 2.18.8.33 吻合椎综合征 kissing spine syndrome

又称“巴斯特鲁普综合征 (Baastrup syndrome)”。以腰椎棘突相互靠近或接触而引起下腰部疼痛为特征的一种临床和 X 线综合征。

#### 2.18.8.34 嗜中性荨麻疹样皮病 urticarial dermatosis, NUD

又称“施尼茨勒综合征 (Schnitzler syndrome neutrophilic)”，主要临床特征是荨麻疹样皮疹，伴发热、肌痛、肝脾淋巴结肿大、骨和/或关节痛。皮肤病理以真皮浅层血管周围及间质内中性粒细胞性炎症为主要表现。该病与单克隆免疫球蛋白相关，特别是 IgM 型。

#### 2.18.8.35 阵发性冷性血红蛋白尿 paroxysmal cold hemoglobinuria, PCH

又称“多纳特-兰德施泰纳综合征 (Donath-Landsteiner syndrome)”。寒冷抗体型自身免疫性溶血性贫血的一种类型，是由一种与补体有关的自身抗体所致。患者可于受凉后发病，多起病急骤，表现有发热、腹痛、腰背痛、贫血和血红蛋白尿，可伴有黄疸和脾大。冷热溶血试验阳性是诊断的主要实验室依据。

#### 2.18.8.36 血管萎缩性皮肤异色病 poikiloderma atrophicans vasculare

又称“佩杰斯-克勒雅综合征 (Petges-Clejat syndrome)”。一种少见的色素障碍性皮肤病，表现为全身性皮肤色素沉着、色素减退及毛细血管扩张呈现黑、白、红异色改变，病变晚期有皮肤萎缩及脱屑。部分患者会发展为蕈样肉芽肿。

#### 2.18.8.37 主动脉弓综合征 aortic arch syndrome

由于主动脉及其主要分支管腔狭窄、闭塞，导致组织器官缺血而产生的一系列症状和体征。可能与梅毒、结核杆菌感染、大动脉炎、巨细胞动脉炎等有关。主要表现为肢体跛行、头

痛、高血压、肌肉痛、视觉障碍等，多伴两侧肢体血压不等、血管杂音。

#### 2.18.8.38 免疫重建炎性综合征 immune reconstitution inflammatory syndrome IRIS

部分艾滋病毒感染者/艾滋病患者在经高效抗逆转录病毒疗法治疗后数周内，免疫功能恢复并对引起机会性感染的病原体的免疫炎症反应增强而出现临床症状恶化甚至死亡的病理现象和一组临床综合征。临床表现可有发热、淋巴结肿大、肺及中枢神经系统病变、皮疹、急性肝炎及机会性感染的相关症状和体征。

#### 2.18.8.39 自身免疫性多腺体综合征 autoimmune polyglandular syndrome, Aps

在免疫炎症侵袭下个体同时或先后出现 2 种或 2 种以上自身免疫性内分泌腺或非内分泌腺疾病。该病临床谱广泛，包括 1 型糖尿病、自身免疫性甲状腺疾病等多种疾病，可累及甲状腺、甲状旁腺、肾上腺皮质、性腺等。

#### 2.18.8.40 丘疹紫癜性袜套综合征 papular-purpuric gloves and socks syndrome, PPGSS

罕见的表现为手、足轻度水肿、红斑和斑丘疹，伴有紫癜，皮损可扩展到腕部及踝部呈手套和短袜状分布的综合征，前驱可有发热等全身症状。年轻人多见，目前认为本病与病毒感染尤其是细小病毒 B19 感染有关，具有自限性。

#### 2.18.8.41 自身免疫性淋巴细胞增生综合征 autoimmune lymphoproliferative syndrome, ALPS

又称“卡纳尔-史密斯综合征 (Canale-Smith syndrome)”，由 FAS 基因突变引起淋巴细胞凋亡障碍、持续活化导致慢性淋巴细胞增殖、自身免疫现象和致瘤倾向的一种良性淋巴组织增生性疾病。多于幼年发病。临床症候群包括肝脾、淋巴结肿大、自身免疫性疾病，可发展为淋巴瘤。

#### 2.18.8.42 黑福德综合征 Heerfordt' s syndrome

一种罕见的结节病的急性综合征，病因尚不清楚。临床表现为发热、葡萄膜炎、腮腺肿胀和/或面神经麻痹等。

#### 2.18.8.43 齿突加冠综合征 crowned dens syndrome, CDS

钙盐晶体在枢椎齿突周围软组织沉积的综合征，影像学征象犹如齿突戴上一项皇冠而得名。临床特征为急性发作颈椎疼痛和僵硬感，可伴发热和炎症标志物升高，甚至出现颈髓压迫征象。

### 2.18.9 其他

#### 2.18.9.1 未分化结缔组织病 undifferentiated connective tissue disease, UCTD

一类具有某些自身免疫性结缔组织病的临床表现，但不符合任何已知的结缔组织病分类标准的疾病。可表现为雷诺现象，或不明原因的关节痛以及血清 ANA 弱阳性，或眼干口干，脱发，光过敏，间质性肺炎等非特异性表现。他们可能是结缔组织病的早期表现或顿挫型。

#### 2.18.9.2 成人斯蒂尔病 adult onset still' s disease

发生于成年人的与斯蒂尔病相似的疾病。临床主要特征为发热、关节痛和/或关节炎、皮疹，实验室指标显示血白细胞增多，铁蛋白显著增高，以及类风湿因子和抗核抗体通常阴性。需排除感染、肿瘤和其他风湿免疫病。

#### 2.18.9.3 惠普尔病 Whipple' s disease, WD

一种少见的由惠普尔养障体引起的慢性感染性疾病，多累及中年男性。临床表现为肠炎和游走性单关节或寡关节炎。部分患者可出现中枢神经系统、心脏和眼部受累表现。多器官受累可提示诊断，确断基于空肠或滑膜活检的组织学分析和对惠普尔养障体的分子生物学

测试。

#### 2.18.9.4 法布里病 Fabry disease

一种性连锁隐性遗传的先天性糖鞘磷脂代谢异常的疾病。导致多种细胞内溶酶体糖鞘脂 Gb3 累积。临床表现为肢端感觉异常、皮肤血管角皮瘤和少汗，也会引起心肌病变、脑血管疾病和肾脏损害。肾脏表现以蛋白尿为主，伴镜下血尿或肾病综合征。尿常规可见脂肪颗粒和偏正光下的双折射糖脂类珠（马尔他十字）。

#### 2.18.9.5 法伯脂肪肉芽肿病 Farber lipogranulomatosis

又称“法伯病”、“神经酰胺酶缺乏症”，一种由溶酶体酸性神经酰胺酶缺乏导致的罕见的常染色体隐性遗传性疾病。大多在新生儿期至1周岁内起病，临床主要表现为关节挛缩畸形、多发皮下结节、声音嘶哑及中枢神经系统退行性病变、生长发育迟缓，还可累及肺脏、心脏、肝脏、淋巴结等，典型的病理特征为肉芽肿和大量脂质沉积可见泡沫细胞。

#### 2.18.9.6 黏脂质贮积症 mucopolipidosis

一组先天代谢异常的常染色体隐性遗传性疾病，由溶酶体酶基因突变导致溶酶体酶缺陷所致，分为四型，由不同位置上的基因缺陷导致。临床表现多样化，症状可能在一出生、幼年期或到成人期表现出来。诊断根据各自临床特征、血清或细胞中溶酶体酶测定及尿中黏多糖水平不升高而定。

#### 2.18.9.7 特发性浆细胞性淋巴结病 idiopathic plasmacytic lymphadenopathy, IPL

一种以淋巴结浆细胞增殖、浸润而无基础结构破坏为特征的良性疾病。主要表现为多克隆免疫球蛋白增高及淋巴结病，无 M 蛋白。临床可见全身淋巴结增大、肝脾大、肾损害、贫血、外周血 IL-6 水平增高等表现，确诊需要病理诊断，并除外感染、自身免疫性疾病、肝炎、肝硬化、恶性肿瘤和免疫母细胞淋巴结病等。

#### 2.18.9.8 血管免疫母细胞性淋巴结病 Angioimmunoblastic lymphadenopathy with dysproteinemia, AILD

一组病因未明的、包含了从良性过度增生到恶性病变的淋巴组织增生性疾病。临床表现复杂，以发热、淋巴结肿大为主要特征，可伴多系统损害，如肝脾肿大、皮疹伴瘙痒、关节肌肉疼痛等，确诊需要结合组织病理学、免疫学、染色体和基因重排等手段。

#### 2.18.9.9 桡骨茎突狭窄性腱鞘炎 stenosing tendovaginitis of radial styloid

又称“德凯尔万综合征 (de Quervain syndrome)”。拇长展肌、拇短伸肌等通过桡骨茎突的肌腱在腱鞘内反复摩擦或损伤后，滑膜水肿、渗出增加，引起腱鞘管壁增厚、粘连或狭窄所致的炎症反应。表现为腕桡侧的疼痛及不适，可向手及前臂放射，拇指活动无力，可有弹响和闭锁。

#### 2.18.9.10 掌腱膜挛缩症 Dupuytren's contracture

掌腱膜因增生性纤维变性形成许多结节或条索状改变，导致掌指关节和近端指间关节进行性、不可逆性的屈曲挛缩，严重影响手指功能。以环指最多见，其次为小指，示、中指、拇指较少。多发生在中年或老年，男性多于女性。

#### 2.18.9.11 恶性萎缩性丘疹病 malignant atrophic papulosis

又称“科尔迈尔-德戈综合征 (Kohlmeier-Degos syndrome)”。以躯干和四肢半球状水肿性红色丘疹为主要表现的疾病，以青壮年男性发病率最高。典型皮疹有瓷白色中心和红色边框，直径 2~15mm。也可累及肠道、中枢神经系统，少数患者可累及眼、心、肾和膀胱等。病理基础为皮肤-肠道或其他器官的细小动脉内膜炎后血栓形成。

- 2.18.9.12 婴幼儿急性出血性水肿 infantile acute hemorrhagic edema  
又称"芬克尔施泰因病(Finkelstein's disease)"。一种罕见的白细胞破裂性血管炎,临床表现为呼吸道感染或抗生素使用后全身皮肤出现大片紫癜、发热及四肢远端非凹陷性水肿。
- 2.18.9.13 青斑样血管炎 livedo vasculitis  
又称“节段性透明性血管炎”,主要累及足部及小腿的一种慢性血管炎。特征性病变为反复出现的、形状怪异的溃疡,愈合后留下色素沉着和萎缩。病因不清,组织学上可见纤维蛋白沉积在病变的血管壁和管腔内。
- 2.18.9.14 急性痘疮样苔癣样糠疹 pityriasis lichenoides et varioliformis acuta,PLEVA  
又称"急性点滴状副银屑病",一种较罕见的皮疹好发于上肢、下肢、躯干及臀部的银屑病,呈自限性。病因不详,可能与患者对病原体引起的过敏反应有关。本病还与类风湿关节炎、甲状腺功能减退及恶性贫血等免疫性疾病伴发。病理特点为:真皮浅层毛细血管内皮增生,管腔闭塞,血管及周围以单核细胞炎性细胞浸润为主的炎性细胞浸润,有红细胞渗出,表皮水肿,有单核细胞及红细胞,反应剧烈时可出现坏死。
- 2.18.9.15 慢性炎性脱髓鞘性多发性神经根神经病 chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuritis,CIDP  
以周围神经近端慢性脱髓鞘为主要病变的自身免疫性运动感觉性周围神经病,属于慢性获得性脱髓鞘性多发性神经病,呈慢性进展或缓解一复发病程。本病的病因不清,发病前常有前驱感染,最常见的为上呼吸道感染疾病(病毒性或细菌性)和胃肠道炎性疾病(空肠弯曲菌)。
- 2.18.9.16 成人硬肿病 sclerodema adultorum  
又称"布施克硬肿病",由于胶原纤维束增粗和酸性粘多糖沉积引起的皮肤肿胀和硬化。其特征性临床表现为皮肤弥漫性非凹陷肿胀和发硬。皮肤活检是重要的确诊手段。
- 2.18.9.17 蒂曼病 Thiemann's disease  
又称"指、趾骨多发性骨软骨病"。一种表现为无痛性近端指间关节肿胀的疾病。多在25岁之前发病,可出现手指缩短和畸形。包括血沉、C反应蛋白在内的血液学检查多为阴性。X线显示手指关节肿胀,手指骨骺不规则硬化,关节间隙变窄。
- 2.18.9.18 风湿性舞蹈症 rheumatic chorea  
又称"西德纳姆舞蹈病",急性风湿热的神经系统的特征性表现。由抗A组B-溶血性链球菌(GAS)抗体与基底节组织发生免疫交叉反应所致,临床特征为舞蹈病和神经精神症状。
- 2.18.9.19 慢性肉芽肿性疾病 chronic granulomatous disease, CGD  
一种罕见的原发性免疫系统缺陷,烟酰胺腺嘌呤二核苷酸磷酸化氧化酶复合物缺乏所致,多为X连锁隐性遗传。对于某些细菌易感,导致罹患致命性感染风险增高。以皮肤、胃肠道、泌尿生殖系统等处的肉芽肿形成为多见。各受累器官中可见到含有色素脂类的组织细胞形成的肉芽肿。
- 2.18.9.20 获得性血管神经性水肿 acquired angioneurotic oedema, AAE  
表现为各种过敏症状或荨麻疹及反复发作水肿的疾病。通常累及颜面部、嘴唇、咽喉、上肢、生殖器等。可为免疫性、非免疫性或原发性。通常为过敏所致,血管紧张素转化酶抑制剂类药物可导致该病。
- 2.18.9.21 过敏性休克 anaphylactic shock  
因机体对某种物质产生变态反应而引起的休克。属于I型变态反应。以休克为主要表现,

严重者 1 h 内可致死亡。

- 2.18.9.22 药物超敏反应 drug or pharmacological agents hypersensitivity  
一种由药物引起的、严重的全身性过敏反应，主要的致敏药物为青霉素和其他抗菌药物。患者可因休克和呼吸窘迫而迅速导致死亡。
- 2.18.9.23 维尔纳-舒尔茨病 Werner-Schultz disease  
一种罕见的疾病，其特点是突然发作，患者咽部出现严重且迅速发展的坏死性病变，化验显示循环中性粒细胞数量显著减少，最后因严重的毒血症而死亡。
- 2.18.9.24 粒细胞缺乏症 agranulocytosis  
外周血中性粒细胞绝对值降至  $0.5 \times 10^9$ /升以下。
- 2.18.9.25 自身免疫性水通道蛋白-离子通道病 autoimmune aquaporin-4 channelopathy, AI AQP4  
一类与水通道蛋白相关的疾病谱。包括视神经脊髓炎谱系疾病以及 AQP4-IgG 介导的周围神经系统损伤，可以与结缔组织病并存。除了可以累及神经系统外，还可引起骨骼肌、前庭蜗神经、胃肠道、血液系统、肾脏、肺和胎盘等损伤。患者主要病理特征为 AQP4 和胶质纤维酸性蛋白的免疫活性丢失。
- 2.18.9.26 遗传性血管神经性水肿 hereditary angioneurotic edema, HAE  
一种以反复发作的严重肿胀为特征性疾病。最常见的肿胀区域是四肢、面部、肠道和呼吸道。轻微的创伤或者挤压便可能会引发疾病发作，但是每次发作并不能找到确切的诱因。一般遗传性血管水肿出现于儿童时期，并且在青春期恶化。可根据血清中 C1 抑制因子水平，分为 I、II、III 型。
- 2.18.9.27 急性全身性免疫复合物病 acute systemic immune complex disease  
由于大量免疫复合物形成，并在多器官沉积所引起的急性免疫反应。属于免疫复合物介导的急性 III 型超敏反应。病因与反复接触外源性抗原导致机体产生大量抗体有关，皮疹是最主要的临床表现，严重者可有喉头水肿，肾小球肾炎，心肌炎等严重并发症。
- 2.18.9.28 职业相关性风湿病 occupation-related rheumatic diseases  
职业有害因素引起职业性损伤诱发或导致的风湿病。与工作环境及劳动过程中的某些不良因素有关。常见如骨关节炎、硬皮病、类风湿关节炎、腕管综合征等。
- 2.18.9.29 蕈样真菌病 mycosis fungoides, MF  
又称“蕈样肉芽肿”，起源于记忆性辅助性 T 细胞的原发性皮肤 T 细胞淋巴瘤。典型临床表现分为红斑期、斑块期和肿瘤期，病程呈慢性进行性。
- 2.18.9.30 类固醇性精神病 corticosteroid Induced Psychosis, CIP  
与类固醇使用有关的一类精神病。轻者表现为欣快、轻躁狂、躁狂或抑郁，重者表现为精神病性症状。躁狂症状更常见于短期类固醇使用者，而抑郁症状常见于慢性长期使用者。患者可伴有一定程度的认知功能障碍及注意力困难和记忆力障碍。其发生率与激素应用剂量有关，诊断首先应排除其他机体原因。
- 2.18.9.31 高 IgD 综合征 Hyper immunoglobulinemia D with periodic fever syndrome, HIDS  
一种常染色体隐性遗传病，由甲羟戊酸激酶(MVK)基因发生复合杂合性或纯合性突变所致。特征是发热反复发作，通常伴有淋巴结肿大、腹痛及血清多克隆 IgD 水平升高。
- 2.18.9.32 免疫相关不良事件 immune-related adverse event, irAE  
使用免疫治疗药物时，由免疫机制介导的不良反应。如由于免疫检查点抑制剂（如 PD-

1/PD-L1 或 CTLA-4 抑制剂)治疗导致的免疫系统异常激活,进而引起的自身免疫样反应,表现为多器官系统的炎症损伤。

