

## 第十九章 免疫缺陷病

### 一、选择题：

#### A 型题：

- 原发性免疫缺陷病中比例最高的是：  
A. 体液免疫缺陷    B. 联合免疫缺陷    C. 细胞免疫缺陷  
D. 吞噬细胞缺陷    E. 补体缺陷
- 发生毛细血管扩张性共济失调综合征的主要免疫学表现是：  
A. B 细胞减少    B. T 细胞减少    C. 补体减少  
D. 白细胞粘附功能降低    E. 红细胞易被溶解
- 遗传性血管神经性水肿的发生机制是：  
A. C2a 过多    B. C3a 过多    C. C3 转化酶过多  
D. C5 转化酶过多    E. C4a 过多
- 性联高 IgM 综合征的发生是由于下哪种因素导致 B 细胞处于无能的状态  
A. B 细胞活化缺乏信号 1    B. B 细胞活化缺乏信号 2  
C. B 细胞活化缺乏细胞因子    D. B 细胞活化缺乏辅助受体  
E. B 细胞活化缺乏 APC 的辅助
- DiGeorge 综合征细胞免疫功能缺陷的原因是：  
A. 胸腺细胞没有经过阴性选择    B. 胸腺细胞没有经过阳性选择  
C. 在骨髓中淋巴干细胞分化发育发生障碍    D. T 细胞内在缺陷  
E. T 细胞活化调控机制异常
- 引起继发性免疫缺陷的最常见的因素是：  
A. 营养不良    B. 感染    C. 某些药物    D. 肿瘤  
E. 手术、创伤、烧伤、脾脏切除以及射线辐射
- AIDS 患者死亡的主要原因是：  
A. 机会感染    B. Kaposi 肉瘤    C. B 细胞淋巴瘤  
D. 艾滋病性痴呆    E. Hodgkin 病
- AIDS 患者常见的死亡原因是：  
A. 真菌感染    B. Kaposi 肉瘤    C. 卡氏肺囊虫感染  
D. 艾滋病性痴呆    E. Hodgkin 病
- 免疫缺陷病患者最主要的死亡原因是

- A. 肿瘤      B. 自身免疫病      C. 超敏反应  
D. 感染      E. 以上都不是
10. 选择性IgA患者一般不采用下列治疗方法：  
A. 骨髓移植      B. 基因治疗      C. 输入免疫球蛋白  
D. 用抗生素治疗感染      E. 长期预防感染的发生
11. 性联无丙种球蛋白血症的发病机制是（ ）  
A. BtK 缺陷      B. CD40L 缺陷      C. ZAP-70 缺陷  
D. ADA 缺陷      E. PNP 缺陷
12. 性联无丙种球蛋白血症是属于（ ）  
A. T 细胞缺陷      B. B 细胞缺陷      C. 补体缺陷  
D. 吞噬细胞缺陷      E. 联合免疫缺陷
13. 免疫缺陷是（ ）  
A. 免疫系统中任何一个成分的缺失或功能不全而导致的免疫功能障碍；  
B. 机体经某种抗原诱导后形成的特异性免疫无应答状态；  
C. 机体对某些抗原所产生的非正常生理性免疫应答；  
D. 应用免疫抑制剂导致的免疫无应答状态；  
E. 免疫隔离部位的抗原在生理条件下不致免疫应答
14. 免疫缺陷病按发病原因机制可分为（ ）  
A. T 细胞缺陷、B 细胞缺陷      B. 补体缺陷、吞噬细胞缺陷  
C. 联合免疫缺陷、补体固有成分缺陷  
D. 原发性免疫缺陷、继发性免疫缺陷  
E. 白细胞黏附缺陷、慢性肉芽肿病 [www.med126.com](http://www.med126.com)
15. 以下哪类疾病是由于 CD40L 缺陷引起的（ ）  
A. 性联无丙种球蛋白血症      B. 重症联合免疫缺陷  
C. 性联高 IgM 综合征      D. DiGeorge 综合征  
E. 慢性肉芽肿病
16. 下哪类疾病是由于 TAP 基因突变引起的（ ）  
A. MHC-I 类分子缺陷病      B. MHC-II 类分子缺陷病  
C. ZAP-70 缺陷病      D. 白细胞黏附缺陷病  
E. 选择性 IgA 缺陷病

17. 慢性肉芽肿病 (CGD) 属于哪类免疫缺陷病 ( )
- A. 补体缺陷病                      B. 吞噬细胞缺陷病  
C. T 淋巴细胞缺陷病              D. B 淋巴细胞缺陷病  
E. 联合免疫缺陷病
18. 白细胞黏附缺陷病的发病机制是 ( )
- A. DAF 和 CD59 缺陷              B.  $\beta 2$  链 (CD18) 缺陷  
C. 同源 P1-3 激酶基因异常      D. BtK 缺陷  
E. TAP 基因突变
19. DiGeorge 综合征属于 ( )
- A. B 细胞缺陷病                      B. T 细胞缺陷病  
C. 补体缺陷病                      D. 联合免疫缺陷病  
E. 吞噬细胞缺陷病
20. 最常见的选择性 Ig 缺陷是 ( )
- A. 选择性 IgG 缺陷                  B. 选择性 IgM 缺陷  
C. 选择性 IgA 缺陷                  D. 选择性 IgE 缺陷  
E. 选择性 IgD 缺陷
21. 血清中免疫球蛋白的含量缺乏需考虑哪种疾病 ( )
- A. 自身免疫病                      B. 免疫缺陷病  
C. 轻链病                              D. 重链病  
E. 甲状腺功能亢进 (Graves 病)
22. HIV 感染导致 ( )
- A.  $CD4^+$ T 细胞减少                  B.  $CD8^+$ T 细胞减少  
C.  $CD4^+$ T 细胞增加                  D.  $CD8^+$ T 细胞增加  
E.  $CD4^+$ T 细胞、 $CD8^+$ T 细胞均减少
23. HIV 攻击的主要靶细胞为 ( )
- A.  $CD4^+$ T 细胞                      B.  $CD8^+$ T 细胞  
C.  $CD4^-$ T 细胞                      D.  $CD8^-$ T 细胞  
E.  $CD4^+$ T 细胞、 $CD8^+$ T 细胞
24. AIDS 的主要传播途径是 ( )
- A. 性接触、呼吸道传播、消化道传播      B. 性接触、垂直传播、注射传播

- C.性接触、注射传播、呼吸道传播      D.性接触、消化道传播、注射传播、  
E.性接触、垂直传播、呼吸道传播

25、遗传性血管神经性水肿是由于哪类补体分子缺陷引起的 ( )

- A. C3 缺陷      B. C4 缺陷      C. C9 缺陷  
D. C1INH 缺陷      E. C1q 缺陷

26、PNP 和 ADA 缺陷可导致 ( )

- A. 重症联合免疫缺陷病      B. 慢性肉芽肿病  
C. 白细胞黏附缺陷病      D. 遗传性血管神经性水肿  
E. 性联无丙种球蛋白血症

X 型题:

1. ZAP-70 缺陷的表现有:

- A. ZAP-70 缺乏      B.  $CD4^+$ T 细胞减少  
C. 属继发性免疫缺陷病      D. 缺陷基因定位于 16 号染色体上  
E.  $CD8^+$ T 细胞减少

2. 重症联合免疫缺陷的发生有下列几种机制:

- A. ADA 缺陷      B. PNP 缺陷  
C. 常染色体 SCID: DNA 修复缺陷      D. XSCID:  $\gamma c$  缺陷  
E. RFXAP 缺陷

3. II 型裸淋巴细胞综合征的发生有下列哪些机制:

- A. MHC II 类分子缺陷      B. CIITA 缺陷      C. RFX5 缺陷  
D. RFXAP 缺陷      E. 无  $CD4^+$ T 细胞

4. Wiskott-Aldrich 综合征的表现是:

- A.对多糖的抗体应答缺陷      B.对有荚膜的胞外菌易感  
C. T 细胞缺陷      D.巨噬细胞缺陷      E. B 细胞缺陷

5. 易发生胞外菌和真菌感染的原发性免疫缺陷病有:

- A.白细胞粘附缺陷      B.遗传性血管神经性水肿  
C.性联无丙种球蛋白血症      D.阵发性夜间血红蛋白尿  
E.艾滋病

6. 免疫缺陷发生的原因有:

- A. 性连锁遗传基因突变      B. 常染色体遗传基因异常

- C. 中枢免疫器官发育障碍 D. 免疫活性细胞本身有缺陷  
E. 免疫活性细胞间调控机制异常
7. 由 MHC II 类分子缺陷所致 SCID 的特点有：  
A. T 细胞阳性选择受阻 B. T 细胞阴性选择受阻  
C. CD4<sup>+</sup>T 细胞分化障碍 D. CD8<sup>+</sup>T 细胞分化障碍  
E. B 细胞数正常
8. HIV 感染导致 CD4<sup>+</sup>T 细胞减少的机制可能有：  
A. HIV 感染引起细胞发生病变而直接杀死感染的 T 细胞  
B. gp120 与 CD4 结合直接诱导 CD4<sup>+</sup>T 细胞凋亡  
C. gp120 与抗体的复合物直接诱导 CD4<sup>+</sup>T 细胞凋亡  
D. 识别病毒肽的 CD8<sup>+</sup> CTL 通过 AICD 杀死 CD4<sup>+</sup>T 细胞  
E. 识别病毒肽的 CD4<sup>+</sup>T 细胞通过旁观者效应杀伤感染或未被感染的 CD4<sup>+</sup>T 细胞
9. 免疫缺陷病的治疗原则有：  
A. 骨髓或胸腺移植  
B. 对于因遗传基因异常所致免疫缺陷病者可采用基因治疗的策略  
C. 输入免疫球蛋白或免疫细胞 D. 使用抗生素控制感染  
E. 预防感染

## 二、填空题:

- 1、IDD 按其发病原因可分为\_\_\_\_\_和\_\_\_\_\_两大类；根据主要累及的免疫成分不同，可分为\_\_\_\_\_、\_\_\_\_\_、\_\_\_\_\_、\_\_\_\_\_和\_\_\_\_\_
- 2、PIDD 可以分为\_\_\_\_\_和\_\_\_\_\_ [www.med126.com](http://www.med126.com)
- 3、性联无丙种球蛋白血症（XLA）为最常见的\_\_\_\_\_免疫缺陷病。血清中\_\_\_\_\_明显降低或缺失，对抗原刺激不能产生\_\_\_\_\_应答，血循环中\_\_\_\_\_数目减少，淋巴结及淋巴组织缺乏\_\_\_\_\_和淋巴滤泡，骨髓中无\_\_\_\_\_但\_\_\_\_\_数目正常，\_\_\_\_\_数量及功能亦正常。
- 4、XLA 为\_\_\_\_\_遗传，\_\_\_\_\_为携带者，\_\_\_\_\_发病。
- 5、XLA 的发病机制是位于 X 染色体上的\_\_\_\_\_基因缺陷，不能转导信号，而使 B 细胞发育停滞于\_\_\_\_\_阶段，导致\_\_\_\_\_数目减少或缺失。
- 6、普通变化型免疫缺陷病为\_\_\_\_\_缺陷，2%\_\_\_\_\_缺陷者同时有\_\_\_\_\_缺陷，患



- 1、PIDD; SIDD; 体液免疫缺陷; 细胞免疫缺陷; 联合免疫缺陷; 吞噬细胞缺陷; 补体缺陷
- 2、特异性免疫缺陷; 非特异性免疫缺陷
- 3、先天性 B 细胞; 各类 Ig 水平; 抗体; B 细胞; 生发中心; 淋巴滤泡; 浆细胞; 前 B 细胞; T 细胞
- 4、X 连锁隐性; 女性; 男性
- 5、BtK; 前 B 细胞; 成熟 B 细胞
- 6、IgA 和 IgG; IgA; IgG2、IgG4; 化脓性细菌
- 7、CD40L; CD4+; CD40L; Ig 类别转换; IgG、IgA、IgE
- 8、TCR-CD3 复合物; T 细胞
- 9、CD4+; CD8+
- 10、T 细胞; B 细胞; 体液免疫、细胞免疫
- 11、IL-2 受体  $\gamma$  链
- 12、gp120; CD4 分子; CD4<sup>+</sup>T 细胞; 细胞免疫

## 二、名词解释

- 1、免疫缺陷病：是免疫系统中任何一个成分的缺失或功能不全而导致免疫功能障碍所引起的疾病，其涉及免疫细胞、免疫分子或信号转导的缺陷。
- 2、原发性免疫缺陷病（PIDD）：是由于免疫系统先天性（多为遗传性）发育缺陷而导致免疫功能不全。根据所累及的免疫细胞或免疫分子，PIDD 可以分为特异性免疫缺陷和非特异性免疫缺陷。
- 3、获得性免疫缺陷综合征（AIDS）：是由于感染 HIV 而引起的免疫功能（主要是细胞免疫功能）缺陷所引起的临床综合征。  
[www.med126.com](http://www.med126.com)
- 4、继发性免疫缺陷：是由于某些后天因素如营养不良、感染、药物、肿瘤等影响细胞免疫和体液免疫，导致免疫功能低下所引起的疾病。
- 5、联合免疫缺陷病：通常是指 T 细胞及 B 细胞均缺陷导致的体液免疫和细胞免疫联合缺陷，可引起多种疾病。

## 三、问答题

- 1、IDD 按其发病原因可分为原发性（先天性）免疫缺陷病（PIDD）和继发性（获得性）免疫缺陷病（SIDD）两大类；根据主要累及的免疫成分不同，可分为体液免疫缺陷、细胞免疫缺陷、联合免疫缺陷、吞噬细胞缺陷和补体缺陷。

IDD 的共同特点是：对各种感染的易感性增加，患者可出现反复的、持续的、严重的感染，感染的性质和严重程度主要取决于免疫缺陷的成分和程度；IDD 患者尤其是 T 细胞免疫缺陷者，恶性肿瘤的发病率比同龄正常人群高 100~200 倍；IDD 伴发自身免疫病者可高达 14%，以 SLE、类风湿性关节炎多见。

2、原发性免疫缺陷病（PID）是由于免疫系统先天性（多为遗传性）发育缺陷而导致免疫功能不全所引起的疾病。其发病机制根据其所累及的免疫细胞和免疫分子不同而不同。

(1) 原发性B细胞缺陷 如性联无丙种球蛋白血症是X连锁隐性遗传病，为最常见的先天性B细胞免疫缺陷病，该病的发病机制是位于X染色体上的 Bruton酪氨酸激酶（Btk）基因缺乏，B细胞发育停滞于前B细胞阶段，导致成熟B细胞数目减少或缺乏；而选择性IgA缺陷是最常见的一种选择性Ig缺陷；普通变化型免疫缺陷病为IgG和IgA同时缺陷；性联高IgM综合征（HIM）的发病机制是X染色体上CD40L基因突变，活化的CD4<sup>+</sup>T细胞不表达CD40L，不能诱导B细胞进入增殖，导致Ig类别转换障碍，不能产生IgG、IgA、IgE类抗体。

(2) 原发性 T 细胞缺陷 DiGeorge 综合征（先天性胸腺发育不全）是由于妊娠早期第 III、IV 咽囊神经嵴发育障碍，致使来源于它的器官如胸腺、甲状旁腺、主动脉弓等发育不全，胸腺发育不全，导致 T 细胞发育障碍；而 T 细胞信号转导的缺陷可导致 T 细胞应答缺陷。

(3) 联合免疫缺陷 是指 T 细胞和 B 细胞均缺陷导致的体液免疫和细胞免疫联合缺陷。它包括多种不同的疾病：重症联合免疫缺陷病（SCID）包括性染色体遗传缺陷导致的性联重症联合免疫缺陷病、腺苷脱氨酶（ADA）和嘌呤核苷磷酸化酶（PNP）缺陷引起的 SCID 及 MHC-I 类分子/MHC-II 类分子缺陷引起的 SCID；毛细血管扩张性共济失调综合征（AT）的发病机制可能为 DNA 修复缺陷，特别是 TCR 基因和编码 Ig 重链的基因，可同时伴有信号转导相关基因异常；伴湿疹血小板减少的免疫缺陷病（WAS）是位于 X 染色体上编码 WAS 蛋白的基因缺陷导致的遗传病，该病患者 T 细胞、B 细胞和血小板均受影响。

(4) 补体系统缺陷 包括补体固有成分缺陷、补体调节分子缺陷和补体受体缺陷导致的免疫缺陷病。



(5) 吞噬细胞缺陷 如白细胞黏附缺陷病、吞噬细胞活化缺陷导致的慢性肉芽肿病、吞噬细胞功能缺陷导致的 Chediak-Higashi 综合征。

3、AIDS 的病原体是 HIV，患者通过接触 HIV 污染的体液而感染。HIV 的包膜糖蛋白 gp120 可与 CD4 分子高亲和性结合，同时也与表达在 T 细胞、巨噬细胞和树突状细胞表面的辅助受体 CXCR4 和 CCR5 结合，然后 gp41 介导病毒包膜与细胞膜融合，使 HIV 的基因组和相关病毒蛋白进入细胞，HIV 感染可损害体内多种免疫细胞。

(1) CD4<sup>+</sup>T 细胞

a) HIV 感染导致 CD4<sup>+</sup>T 细胞减少；

b) gp120 与 CD4 分子结合，可干扰 CD4<sup>+</sup>T 细胞与 APC 的相互作用，患者表现为对破伤风类毒素等抗原无应答；

c) Th1 细胞与 Th2 细胞平衡失调，从而减弱 CD8<sup>+</sup>CTL 细胞的细胞毒作用；

d) HIVLTR 的 V3 区同宿主细胞 NF-κB 结合，使 NF-κB 不能与相应基因结合，从而影响 T 细胞增殖及细胞因子分泌；

(2) 巨噬细胞 HIV 感染巨噬细胞后在胞内复制，但不杀死细胞，因此，巨噬细胞可作为 HIV 的重要庇护所，并将病毒播散到其它组织，HIV 感染的巨噬细胞是晚期 AIDS 患者血中高水平病毒的主要来源。

(3) 树突状细胞也是 HIV 感染的重要靶细胞和病毒的主要庇护所，感染 HIV 的成熟树突状细胞可与 CD4<sup>+</sup>T 细胞结合并传播 HIV，导致 CD4<sup>+</sup>T 细胞的感染，感染 HIV 的某些树突状细胞功能下调，导致记忆性 T 细胞缺乏，再次免疫应答能力降低。

(4) B 细胞 HIV 可多克隆激活 B 细胞，患者表现为高免疫球蛋白血症并产生多种自身抗体。