

# 第一章 弥漫性结缔组织病

## 第一节 系统性红斑狼疮

### 【诊断标准】

美国风湿病学会制定的系统性红斑狼疮 ( systemic lupus erythematosis, SLE )诊断标准：

1. 颊部红斑遍及颊部或高出皮肤的固定性红斑，常不累及鼻唇沟部位。
2. 盘状红斑隆起的红斑上覆有角质性鳞屑和毛囊栓塞，且病灶可有萎缩性瘢痕。
3. 光过敏。
4. 口腔溃疡口腔或鼻咽部无痛性溃疡。
5. 关节炎非侵蚀性关节炎，累及两个或两个以上的关节，关节肿痛或渗液。
6. 浆膜炎  
胸膜炎—胸痛、胸膜摩擦音或心包渗液。  
心包炎—心电图异常，心包摩擦音或心包渗液。
7. 肾脏病变  
蛋白尿  $>0.5\text{g/d}$  或  $>(+++)$ 。  
管型—可为红细胞、血红蛋白、颗粒管型或混合管

型。

8. 神经系统异常抽搐或神经症状，除外非药物或代谢紊乱，如尿毒症、酮症酸中毒或电解质紊乱所致。

9. 血液学异常

溶血性贫血伴网织红细胞增多。

白细胞  $< 4 \times 10^9/L$ 。

淋巴细胞  $< 1.5 \times 10^9/L$ 。

血小板  $< 100 \times 10^9/L$  除外药物影响。

10. 免疫学异常

狼疮细胞阳性。

抗 ds-DNA 抗体阳性。

抗 Sm 抗体阳性。

梅毒血清试验假阳性。

11. 免疫荧光抗核抗体阳性，还可见补体  $C_3$  降低，皮肤狼疮带试验（非病损部位）或肾活检阳性。

具备上述 11 项中 4 项或 4 项以上者可以确诊。

【鉴别诊断】

本病主要应与混合结缔组织病（MCTD）系统性硬化（PSS），类风湿关节炎（RA）及多发性肌炎（PM）进行鉴别（表 1-1）。

表 1-1 SLE 与 MCTD、PSS、RA 及 PM 的鉴别要点

	SLE	MCTD	PSS	RA	PM
雷诺现象	+	+++	+++	罕见	+
指肿胀	罕见	+++	+++	罕见	罕见
食管动力低下	+	+++	+++	-	+

(续 表)

	SLE	MCTD	PSS	RA	PM
肺部疾病	+	卅	++	+	+
多关节炎	卅	卅	+	卅	+
	非侵蚀性			侵蚀性,畸形	
淋巴结病	卅	++	罕见	罕见	罕见
严重肾病变	卅	+	++	罕见	罕见
弥漫硬化	罕见	+	卅	-	+
高球蛋白血症	卅	卅	+	+	+
U <sub>1</sub> -RNP 抗体	+	卅	罕有	0	罕有
ANA	卅	+	+	罕有	罕有
Sm 抗体	卅	罕有	-	-	罕有
抗 ds-DNA 抗体	卅	罕有	-	-	罕有
低补体血症	卅	+	+	罕有	罕有

(丁国瑾)

## 第二节 系统性硬化病

系统性硬化病 (systemic sclerosis) 又名硬皮病 (scleroderma, SCL) 分两大临床类型 局限性硬皮病和系统性硬皮病。

### 一、局限性硬皮病 (local sclerosis)

#### 【诊断标准】

1. 儿童和青年女性多见。
2. 有界限清楚的斑块状或线状硬皮病损。
3. 无系统性硬皮病典型血清学和内脏受累表现。

#### 【鉴别诊断】

局限性硬皮病的皮肤损害应与下列疾病鉴别 (表 1-2)。

## 二、系统性硬皮病 (systemic sclerosis)

### 【诊断标准】

1. 以 20~50 岁多见，女性发病较多。
2. 手指及掌指关节及以上皮肤对称性增厚、绷紧和硬化，这类病变可累及整个肢体、面部、颈及躯干。患者手指伸屈受限、面部表情固定、张口闭口困难，胸部紧束感。
3. 内脏受累病症常见有食管受累所致吞咽困难；心脏受累表现为心肌炎、心包炎或心内膜炎；肺部受累可发生广泛性肺间质纤维化；肾脏受累可发生硬化性肾小球炎。少数病例有多神经炎。
4. 血沉增快、荧光抗核抗体阳性率 95% 左右，Scl-70 抗体阳性。甲皱微循环示毛细血管 襻模糊、数目减少、血流迟缓 多伴有出血点。
5. X 线检查 ① 牙周膜增宽。② 食管、胃肠道蠕动减少或消失。③ 指端骨质吸收。肺纹理增粗或见小的囊状改变。软组织内有钙盐沉积阴影。

表 1-2 几种常伴有局限性皮肤硬化疾病的鉴别诊断

	局限性硬皮病	斑萎缩	萎缩性硬化性苔藓
皮肤病变特征	界限清楚的斑块状硬皮病损	圆形或不规则形淡红色斑块→萎缩呈皮色或青白色，微凹或隆起，表皮起皱触之不硬	淡紫色发亮的扁平丘疹，表面有毛囊角质栓，有时发生水疱，逐渐出现皮肤萎缩

(魏 平)

### 第三节 多发性肌炎和皮肌炎

#### 【诊断标准】

多发性肌炎 (polymyositis, PM) 和皮肌炎 (dermatomyositis, DM) 的诊断可参照 Maddin 等提出的诊断标准。

1. 肢带肌(肩胛带肌、骨盆带肌和四肢近端肌肉)和颈前屈肌呈现对称性软弱无力,有时伴吞咽困难和呼吸肌无力。

2. 肌肉活检示病变的横纹肌纤维变性、坏死、被吞噬、再生及单核细胞浸润等。

3. 血清肌酶如 CK、AST、LDH、ALD 等增高。

4. 肌电图有肌源性异常。

5. 皮肤特征性皮疹,包括上睑紫红色和眶周为中心的水肿性紫红色斑;掌指关节和指间关节伸面的 Gottron 丘疹 甲根皱襞毛细血管扩张性红斑;膝肘关节伸面、上胸“V”字区鳞屑性红斑皮疹和面部皮肤异色病样改变。

判定标准:

确诊 DM:符合前 3~4 项以及第 5 项标准。确诊 PM符合前 4 项 但无第 5 项标准。可能 PM、DM 符合前 4 项中的 2 项及第 5 项者,可能为 DM 若无第 5 项,则可能为 PM。

#### 【鉴别诊断】

多发性肌炎和皮肌炎与系统性红斑狼疮和风湿性多肌痛、重症肌无力、进行性肌营养不良等相鉴别,见表 1-3 表 1-4、表 1-5。

表 1-3 皮炎炎与系统性红斑狼疮的鉴别

	皮炎炎	系统性红斑狼疮
皮疹	眶周水肿性紫红色斑和 Gott-ron 征, 异色病样皮疹, 甲根皱襞毛细血管扩张性红斑	蝶形红斑
受累脏器	近端肌肉为主	肾脏为主
特征性抗体	Mi-2	Sm ds-DNA
肌酶谱	升高	伴发 DM 时可升高
肌酸排泄量	升高	伴发 DM 时可升高
肌电图	肌源性异常	伴发 DM 时可异常

表 1-4 多发性肌炎与风湿性多肌痛鉴别

	多发性肌炎	风湿性多肌痛
发病年龄	任何年龄, 青年多见	多 50 岁以后
症状	四肢对称性近端肌无力	多为上肢近端肌无力、疼痛, 晨僵明显
肌酶谱	升高	正常
肌电图	肌源性异常	正常
肌活检	肌纤维变性坏死, 炎细胞浸润	正常或仅肌纤维间结缔组织炎性改变

表 1-5 多发性肌炎、皮炎炎、重症肌无力、进行性肌营养不良的鉴别

	多发性肌炎	皮炎炎	重症肌无力	进行性肌营养不良
皮肤损害	无	以眶周为中心的紫色浮肿性红斑, Gotttron 征和甲根皱襞僵直扩张性毛细血管性红斑	无	无

(续表)

	多发性肌炎	皮肌炎	重症肌无力	进行性肌营养不良
肌无力	对称性近端肌无力	同左	弥漫性, 在进行持久或重复运动后症状明显	多表现在下肢、肩胛带等, 常伴假性肌肥大
肌痛	有	有	无	无
血清肌酶	增高	增高	正常	增高
抗 AchR	阴性	阴性	阴性	增高
尿肌酸	增高	增高	正常	增高
肌活检	肌纤维肿胀变性、坏死、纤维化、钙化	同左		灶性坏死、空泡变性、NADH 染色可见肌纤维内虫蚀样变
肌电图	失神经现象。呈现不规则不随意的放电波形	同左	重复电刺激(3Hz)肌肉动作电位振幅衰减 10% 以上	主动收缩时呈干扰相, 动作电位减低, 时相缩短
遗传病史	无	无	无	有

(张金巧 宋晓宁)

## 第四节 脂膜炎

### 【诊断标准】

1. 脂膜炎 panniculitis 好发于 30~50 岁女性。
2. 皮下结节成批发生 0.5~10cm 以上、中等硬度、境界清楚的皮下结节, 与皮肤粘连, 有触痛或自发痛。好发于四肢, 尤其是下肢, 对称分布。经数周、数月结节

可自行消退。留有局部皮肤凹陷及色素沉着。结节每隔数周或数月反复发作。

3. 发热常与皮肤结节的出现伴行，热型不定，持续1~2周。还可有乏力、食欲减退、肌肉和关节疼痛。

4. 可侵犯内脏脂肪而出现相应的症状。

5. 组织病理

急性炎症期：脂肪变性坏死，嗜中性白细胞为主的炎症浸润。

巨噬细胞期：病变区出现大量泡沫细胞，嗜中性粒细胞减少或消失。小血管增生，其内膜肿胀。

纤维化期：浸润细胞减少、消失，胶原纤维大量增生致纤维化。

#### 【鉴别诊断】

本病需与结节性红斑、硬结性红斑、皮下脂质肉芽肿病等鉴别。

结节性红斑：春秋季节好发。结节多局限于小腿伸侧，疼痛及红肿明显，不破溃，消退后局部无凹陷萎缩。无内脏损害，全身症状轻微。

硬结性红斑：慢性经过，结节暗红色，位于小腿屈侧，破溃后形成穿凿性溃疡。组织病理系结核性肉芽肿。

皮下脂质肉芽肿病：多见于儿童，结节散在，消退后无萎缩和凹陷，无自发痛或仅有轻压痛，无发热等全身症状。

(丁国瑾)

## 第五节 抗磷脂综合征

抗磷脂综合征 ( antiphospholipid syndrome, APS) 可分为原发性和继发性。 APS 若继发于自身免疫性疾病者称为继发性 APS , 若无任何免疫性疾病则称为原发性 APS(PAPS)。

### 【诊断标准】

1. 多发生于年轻女性患者。
2. 血栓形成、习惯性流产、神经症状 ( 脑卒中发作、癫痫等 ) 肺动脉高压症、皮肤受累 ( 网状青斑、下肢溃疡、皮肤坏死、肢端坏疽 )

### 3. 实验室检查

抗磷脂抗体 APA 阳性。

抗心磷脂抗体 ACA 阳性。

狼疮抗凝物质 LA 阳性。

④Coombs 试验阳性。

### 【鉴别诊断】

抗磷脂综合征主要与血栓性血小板减少性紫癜 (TTP) 进行鉴别, 见表 1-6。

表 1-6 抗磷脂综合征与血栓性血小板减少性紫癜的鉴别

	APS	血栓性血小板减少性紫癜
性别	多见于女性	多见于女性
年龄	青壮年	青壮年
血栓形成特点	反复动静脉血栓	微血管内血栓
习惯性流产	女性多见	(一)

(续表)

	APS	血栓性血小板减少性紫癜
肺动脉高压	(+)	(-)
神经精神症状	(+)	(+)
皮肤受累	(+)	(+)
微血管病性溶血	(-)	(+)
血片红细胞畸形率	(-)	>2%
抗磷脂抗体	(+)	(-)
抗心磷脂抗体	(+)	(-)
狼疮抗凝物	(+)	(-)

(王金锐)

## 第六节 干燥综合征

干燥综合征 (Sjögren syndrome, SS) 是一种外分泌腺受累为主的系统性自身免疫性疾病, 如仅有外分泌腺受累称为原发性 SS, 若同时伴有其他免疫性风湿病损害或继发于此类疾病者, 称之为继发性 SS。

### 【诊断标准】

干燥综合征的诊断参考欧洲诊断标准 (1992):

1. 有 3 个月以上的眼干涩感, 或眼有异物感, 或每日需用 3 次以上的人工泪液。
2. 有 3 个月以上的口干症, 或进食时需用水送下, 或反复出现持续不退的腮腺肿大。
3. 滤纸试验  $\leq 5\text{mm}/5\text{min}$  或角膜染色指数  $\geq 4$  为阳性。
4. 下唇黏膜活检显示 1 灶性淋巴细胞浸润  $4\text{mm}^2$

为阳性。

5. 腮腺造影、唾液腺核素扫描、唾液流率有任一项阳性者。

6. 抗 SSA、SSB 抗体阳性。

凡具备上述 6 项中至少 4 项，并除外另一结缔组织病、淋巴瘤、艾滋病、结节病、移植物抗宿主病则可诊断原发性 SS，已有某一肯定的免疫风湿病同时有上述 1 或 2，另有 3, 4, 5 中的两项阳性则诊断为继发性 SS。

### 【鉴别诊断】

干燥综合征主要与肾小管酸中毒等进行鉴别，见表 1-7。

表 1-7 原发性干燥综合征与肾小管酸中毒的鉴别

	原发性干燥综合征	肾小管酸中毒
性别	女性多于男性	女性多于男性
年龄	40 岁以上妇女多见	中年以后多见
眼干	+	-
口干	+	-
肌无力瘫痪	-	+
骨骼疼痛	-	+
尿路感染	-	+
高血氯性代谢性酸中毒	-	+
尿 pH	<6	>6
血清抗 SSA	+	-
血清抗 SSB	+	-
唇腺活检单核细胞浸润	+	-

(王金锐)

## 第七节 重叠综合征

重叠综合征 (overlap syndrome) 亦称重叠结缔组织病, 诊断要点如下。

1. 同时或先后出现两种或两种以上的结缔组织病, 并可均满足各自的诊断标准。

2. 可有系统性红斑狼疮与原发性重叠综合征重叠; 原发性重叠综合征与多发性肌炎或皮肌炎重叠; 系统性红斑狼疮与多发性肌炎重叠; 系统性红斑狼疮与类风湿关节炎重叠; 系统性红斑狼疮与结节性多动脉炎重叠等。

3. 也可出现上述 6 种结缔组织病与其近缘疾病之间的重叠 如与贝赫切特 (白塞) 病、干燥综合征、脂膜炎或韦格纳肉芽肿病之间的重叠, 还可出现与慢性淋巴细胞性甲状腺炎 (桥本甲状腺炎)、溶血性贫血等自身免疫性疾病之间的重叠。有时可出现上述疾病之间的移行与转化。

4. 重叠综合征较单一结缔组织疾病病情重, 表现复杂 治疗效果差 预后不良。

(王金铠)

## 第八节 混合性结缔组织病

### 【诊断标准】

1. 混合性结缔组织病 mixed connective tissue dis-

ease, MCTD)女性发病率高,约占 80% 发病年龄以 30 岁左右居多。

2. 缓慢发病,系自身免疫性疾病。有人认为与遗传、病毒感染有关。

3. 发病初期常有发热,雷诺现象和双手肿胀或指端硬化,关节及肌肉病变多见。常合并多脏器受损表现。

4. 有弥漫性结缔组织病的临床特点。患者常兼有红斑狼疮,皮炎或多发性肌炎和硬皮病,类风湿关节炎等混杂症状,而难以确诊属于哪一种疾病。

5. 血清学检查

血清高滴度免疫荧光抗核抗体呈斑点状。

高滴度核酸酶敏感的可提取核抗原 ( ENA )抗体 ( 血凝法 > 1 : 1 000 ~ 1 000 000 )

免疫扩散法示核糖核蛋白 ( RNP )抗体阳性。

【鉴别诊断】

混合性结缔组织病需与系统性红斑狼疮 (SLE)、硬皮病、多发性肌炎或皮炎及重叠综合征作鉴别,见表 1-8.

表 1-8 混合性结缔组织病与 SLE、硬皮病、多发性肌炎或皮炎及重叠综合征的鉴别

	系统性红斑狼疮	硬皮病	多发性肌炎或皮炎	重叠综合征
临床表现	颧部蝶形红斑明显,多脏器受累以肾脏为重	皮肤硬化范围广泛	不具有系统性红斑狼疮和硬皮病的特征	临床上同时具备符合两种以上结缔组织疾病的诊断标准

(续 表)

	系统性红斑狼疮	硬皮病	多发性肌炎或皮肌炎	重叠综合征
实验室检查	抗 ds-DNA 抗体 (+) 抗 SM 抗体 (+) LE 细胞阳性率高	ANA 荧光核型除斑点外尚可见着丝点型, 抗 $u_1$ -RNP 抗体阳性率低, 且低效价, 对皮质类固醇疗效差	血清无高阳性和高效价 $u_1$ -RNP 抗体	无高效价的抗 $u_1$ -RNP 抗体

(林海英)

## 第九节 成人 Still 病

### 【诊断标准】

1. 成人 Still 病 (adult Still disease) 以全身性急性起病为特征 多见于儿童 称 Still 病。16 岁后发病者称成人 Still 病。

2. 发热 高热持续 1~2 周以上, 以弛张热为主。伴有寒战、全身不适、食欲低下。少数呈不规则低热。

3. 皮疹复发性一过性向心性橙红色斑丘疹, 多随高热而出现, 热退而消隐。

4. 关节症状部分患者在发病时出现一过性关节炎, 多数病例在发病数周甚至数年后出现慢性多发性关节炎, 以大关节为主, 小关节也可受累, 多呈对称性。

5. 其他系统损害主要表现为肝、脾及周围淋巴结肿大，肝功能异常。少数出现心包炎、心肌炎、胸膜炎、肌痛、肌肉萎缩。

6. 白细胞计数增高伴核左移，血沉增快，血培养阴性。

7. 抗生素治疗无效而肾上腺皮质激素可使症状缓解。

### 【鉴别诊断】

成人 Still 病应与败血症、风湿热、系统性红斑狼疮 (SLE) 及淋巴瘤相鉴别，见表 1-9。

表 1-9 成人 Still 病与败血症、风湿热、系统性红斑狼疮 (SLE) 及淋巴瘤的鉴别

	成人 Still 病	败血症	风湿热	SLE	淋巴瘤
病因	免疫障碍	病原菌及其毒素侵入血流	A 组链球菌感染	免疫障碍	原发于淋巴结或淋巴组织的恶性肿瘤
骨关节病变	一过性关节炎大关节为主	化脓性关节炎	四肢大关节受累多见，对称性游走性特点	多关节疼痛，关节周围软组织肿胀	局部骨骼疼痛压痛，病理性骨折，骨肿瘤
皮疹	一过性向心性斑丘疹，多随高热而出现，热退而消隐	多为出血性，呈瘀点和瘀斑	环状红斑、皮下结节	以面部蝶形水肿性红斑为主	浸润性斑丘疹结节、斑块和溃疡

(续 表)

	成人 Still 病	败血症	风湿热	SLE	淋巴瘤
实验室检查	血培养阴性	血培养阴性	抗链球菌激酶增高, 咽拭子常呈溶血性链球菌培养阳性	抗 ds-DNA (+) 抗 Sm (+) 抗 RNP (+)	病理检查可明确诊断
治疗反应	肾上腺皮质激素治疗有效	合理抗生素治疗有效	青霉素加水杨酸制剂及肾上腺皮质激素治疗有效	皮质激素、免疫抑制剂治疗有效	联合化疗可缓解病情

(魏 平)

## 第二章 骨与关节疾病

### 第一节 类风湿性关节炎

#### 【诊断标准】

类风湿性关节炎 ( rheumatoid arthritis, RA ) 目前多采用美国风湿病学会 1987 年推荐的分类标准。有下列 7 项之 4 项可诊断 RA。

1. 晨僵 1h/d 病程至少 6 周。
2. 3 个或 3 个以上关节肿胀。
3. 腕、掌指、近端指间关节肿胀。
4. 对称性关节肿胀。
5. 类风湿结节。
6. 类风湿因子阳性。
7. 手指关节 X 线改变 ( 至少有骨质疏松及关节间隙狭窄 ) 。

但我国少部分 RA 患者可无晨僵，或晨僵不足 1h，病程不足 6 周。

#### 【鉴别诊断】

类风湿性关节炎主要与强直性脊柱炎进行鉴别，同时也应与其他伴有皮下结节和类风湿因子阳性的疾病相