个案与短篇

文章编号:1000-5404(2014)08-0846-01

伴肾小管酸中毒的真性红细胞增多症1例

王 容,张 珊,马勋泰 (646000 四川 泸州,泸州医学院附属医院神经内科)

[关键词] 肾小管酸中毒;真性红细胞增多症;人类红细胞阴离子交换蛋白
[中图法分类号] R555.1 [文献标志码] B

1 临床资料

患者,男性,57岁,以进行性四肢无力15 h入院,急查电解质K^+ 2.26 mmol/L,以"低钾性麻痹"收入神经内科。入院查体:双上肢近端肌力5级,远端肌力4级,双下肢近端肌力3级,远端肌力2级,四肢腱反射迟钝,余查体(-)。入院后完善辅助检查:血常规:WBC 32.8×10^9/L,NEU-R 92.44%,RBC 5.63×10^9/L,Hb 186.0 g/L,PLT 211×10^9/L;电解质:K^+ 2.67 mmol/L,Cl^- 109.9 mmol/L,CO_2 18.3 mmol/L,AG 15.53 mmol/L;血气分析示:pH 7.28;尿常规:尿pH 8.0,蛋白(±);静脉血生化:61.0 U/L,AST 42.0 U/L;凝血、肾功、甲功未见明显异常;心电图示T波改变。予以补钾治疗,患者肢体无力症状好转而入血液内科。行骨髓穿刺检查,细胞学示:骨髓有核细胞增生活跃,粒系增生活跃,各期形态大致正常;红系增生活跃,以晚红为主,形态大致正常,成熟红细胞大致正常;淋巴细胞和巨核细胞大致正常;骨髓FISH:JAK2J基因断裂检测(+)(染色体9p24易位阳性细胞占61.5%),BCR-ABL(-)。腹部彩超示:脂肪肝、双肾细小结石;自身抗体谱:Ro-52(+),余均阴性。诊断为:①真性红细胞增多症(polycythemia vera,PV);②肾小管酸中毒。给予重组人干扰素-α-1b 50 μg隔天1次,别嘌醇0.1 g每天3次,羟基脲0.5 g每天3次,以及补钾等相关治疗,3 d后血钾正常范围,血常规:WBC 19.09×10^9/L,NEU-R 76.86%,RBC 5.24×10^9/L,Hb 123.0 g/L,PLT 147.2×10^9/L。7 d后复查血常规:WBC 9.98×10^9/L,NEU-R 66%,RBC 5.51×10^9/L,Hb 182.0 g/L,PLT 185×10^9/L。

2 讨论

低钾型远端肾小管酸中毒(distal renal tubular acidosis,dRTA或Ⅰ型RTA)是由远端肾小管酸化功能障碍引起远端肾小管管腔与管周液间氢离子梯度建立障碍导致的酸中毒,临床中常常以低钾麻痹为首发症状,表现为高血氯性代谢性酸中毒、低钾血症及钙磷代谢障碍。根据其诊断标准本例符合。PV是一组造血干/祖细胞恶性克隆性疾病,其临床表现以红细胞增高为主的成熟血细胞增多,主要表现为血液黏滞度增高引起血流缓慢和组织缺氧表现。根据WHO诊断标准[1],本例符合真性红细胞增多症诊断。治疗目的是使红细胞容量和全血容量降低,主要治疗方法静脉放血及化学药物治疗,目前羟基脲、羟基脲加干扰素为常用化学方法。

低钾麻痹常为神经内科急重症。dRTA患者伴有高氯血症,治疗上不同于神经内科疾病低钾型周期性麻痹,应予枸橼酸钾补钾及防治并发症。因此作为神经内科医生,在纠正低钾的同时应积极寻找病因并治疗原发病,从根本上防止低钾麻痹。

真性红细胞增多症的发病机制尚不完全清楚,认为主要与JAK2基因突变、染色体异常、细胞凋亡异常等有密切关系。dRTA多为遗传性疾病,其发病机制尚不明确,目前认为主要与人类红细胞阴离子交换蛋白1(anionexchanger1,AE1)突变、CAⅡ基因突变、H^+-ATP酶基因突变有关[2]。既往有报道AE1基因突会导致不伴有dRTA的溶血性疾病,如遗传性球形红细胞增多症[3];另外有报道AE1突变导致不伴有血液系统疾病或仅伴有轻微红细胞脆性的dRTA[3],但伴肾小管酸中毒的真性红细胞增多症的报道罕见。AE1或称带3蛋白,表达AE1基因的属于SLC4家族,AE1 N末端79个氨基酸残基缺失的截短形式也表达在肾脏[4]。研究证实AE1与红细胞老化抗原、细胞周期及凋亡调节等有关[5]。本例患者是否是简单的两种疾病合并症,还是两者有共同发病机制还有待研究,AE1是否与真红细胞增多症的发病机制有关还需进一步探讨。

参考文献:

[1] Tefferi A. Polycythemia vera and essential thrombocythemia: 2012 update on diagnosis, risk stratification, and management[J]. Am J Hematol, 2013, 88(3): 285-293.
[2] Najfeld V, Montella L, Scalise A, *et al*. Exploring polycythemia vera with fluorescence in situ hybridization: additional cryptic 9p is the most frequent abnormality detected[J]. Br J Haematol, 2002, 119(2): 558-566.
[3] Alper S L. Familial renal tubular acidosis[J]. J Nephrol, 2010, 23(Suppl 16): S57-S76.
[4] Wagner S, Vogel R, Lietzke R, *et al*. Immunochemical characterization of a band 3-like anion exchanger in collecting duct of human kidney[J]. Am J Physiol, 1987, 253(2 Pt 2): F213-F221.
[5] Fu G H, Wang Y, Xi Y H, *et al*. Direct interaction and cooperative role of tumor suppressor p16 with band 3 (AE1)[J]. FEBS Lett, 2005, 579(10): 2105-2110.

[通信作者] 马勋泰,E-mail:maxuntai2002@126.com
[优先出版] http://www.cnki.net/kcms/detail/51.1095.R.20140415.1116.002.html(2014-04-15)
(收稿:2014-01-26;修回:2014-03-07)
(编辑 王小宴)