维普资讯 http://www.cqvip.com

中国局解手术学杂志 2002年第11卷第3期
Chin J Regional Anat & Operative Surg, 2002, Vol.11, No.3

脾片网膜间移植术治疗12例遗传性球形红细胞增多症

杨铁成* 时爱华*

遗传性球形红细胞增多症是一种常染色体显性遗传病，在我国先天性溶血性贫血中较常见，临床表现有贫血、黄疸、肝脾肿大或继发胆石症等，严重影响患者生长发育和生活质量。自1980年以来，本科共收治12例，均经手术治疗，预后良好。现结合文献复习，将其诊治体会报告如下。

一、临床资料

1.一般资料：本组男性7例，女性5例。年龄最小2岁，最大16岁，其中9例小儿，4例成人，并且有2例分别为同一家系母与子。

2.症状与体征：发病后均表现消瘦、黄疸、周身乏力、腹胀和肝脾肿大。

3.辅助检查：(1)临床检验：①红细胞：25.8～31.0×1012/L；②血红蛋白：60～80g/L；③血网织红细胞普遍增高；④血胆红质：高于17.4mmol/L。⑤红细胞自溶试验阳性；⑥血液涂片可见球形红细胞。(2)B超和CT：肝和脾肿大，未发现结石改变。

二、结果

本组病例均曾多次输血治疗无效，后经手术切脾，脾片网膜间移植后，贫血迅速好转，黄疸消退，经8～12年随访部分病例，未发生严重感染，并且生长发育正常。

三、讨论

1.遗传性球形红细胞增多症的原因及发生溶血的机理。遗传性球形红细胞增多症是由于红细胞膜蛋白遗传缺陷引起。根据生物学实验表明，正常的红细胞膜是由双层脂质和蛋白质组成，外观呈双凹碟状，具有一定可塑性，当红细胞在脾窦小循环时可以变形通过，而使其本身不受损害。本病的红细胞在遗传性缺陷作用下，其钠离子异常增加，钠离子和水的增多导致红细胞变成球形特征，为维护红细胞内外离子的平衡，必须加强红细胞离子泵作用，才能将过多的钠离子排出细胞外，进而过量地消耗ATP；ATP的大量消耗又严重影响了红细胞膜的稳定性，加之钙在红细胞膜上的沉积，使球形红细胞脆性增高，并且不能变形通过脾窦小循环，这样大量的球形红细胞滞留在脾内破裂发生溶血。因此，球形红细胞、脾肿大、溶血，就是遗传性球形红细胞增多症的主要特点。

2.遗传性球形红细胞增多症的诊断。由于本病是常染色体遗传性疾病，故男、女均可发病，并且具有一定家族性。如本组有2例为同一家庭母子患病。遗传性球形红细胞增多症是先天性遗传性疾病，故发病较缓慢，早期不易被注意，患者患病后往往表现黄疸和慢性贫血，特别是小儿较多见。因此，一旦发现久治不愈的溶血性贫血伴肝脾肿大或继发胆结石时，应该想到有本病发生的可能，如进行血液涂片，镜检发现有球形红细胞时便可诊断。此外，网织红细胞增高(0.05～0.20)，红细胞脆性增高，以及红细胞自溶试验阳性等也都有助于诊断。值得提出的是，对血液涂片上球形红细胞表现少或不明显时，可做红细胞孵育试验，即将红细胞孵育48h后，正常溶血少于5%，而本病都高达15%～45%。

3.脾切除是治疗遗传性球形红细胞增多症的主要措施。由于脾是破坏红细胞的主要器官，所以将脾切除是治疗遗传性球形红细胞增多症的有效方法。溶血和贫血一般可达到临床治愈。尽管本病的生化形态异常(球形)仍然存在，但红细胞和血红蛋白可达到正常范围，血胆红素和网织红细胞也迅速降低和减少。本组病例经脾切除后均收到满意疗效。本文认为，采用脾切除术既能达到治愈，又能预防胆石形成，同时还根除继发"再生障碍性贫血"的危象，可谓一举多得。关于手术时机的选择，作者认为还是以大龄(学龄前)儿童为宜。因为过早地手术切脾会直接影响到小儿的免疫机能，但对已严重影响了小儿生长发育甚至已并发了"再生障碍性贫血"患者，还应尽早手术。值得注意的是，副脾的存在有导致术后贫血的再度发生的可能，故术中应将副脾一并切除。

4.关于脾片网膜间移植预防暴发性感染的问题。早在1952年King等首先提出了小儿脾切除术后引起暴发性感染的发病率增高以后，逐渐引起了人们的注意，1985年广州儿童医院刘唐彬等报告，小儿血液病脾切除119例，发生了暴发性感染12例，术中4例死亡也说明了这一问题的严重性。本文认为脾切除术后并发的感染与机体自身免疫功能低下有关。为解决这一问题，作者在手术切脾后，将脾片修整成3cm×1.5cm×0.3cm大小，去掉包膜，保留好正常的红白髓结构移植在大网膜间2～3处，这样有利于脾片血管的再生与成活，发挥其免疫代偿功能。经观察本病例术后无一例发生暴发性感染，8～12年间随访部分病例，其生长发育正常，无其它并发症发生。

(收稿日期：2002－01－07)

* 作者单位：114032 辽宁省鞍山市鞍钢立山医院小儿外科