维普资讯 http://www.cqvip.com

短篇报道 文章编号:0253-3626(2007)09-0996-01

遗传性椭圆形红细胞增多症伴轻型β-地中海贫血1例

宪 莹,于 洁,徐酉华

(重庆医科大学附属儿童医院血液科,重庆 400014)

【中国图书分类法分类号】R556.61 【文献标识码】B 【收稿日期】2007-01-08

1 病例资料

患儿,男,9岁2月,重庆籍,因发现面色苍黄6+年入院。查体:重度贫血貌,巩膜轻度黄疸,浅表淋巴结无肿大,心界向左轻度扩大,可闻及收缩期杂音Ⅱ-Ⅲ级,肺(-),腹软,肝肋下3cm,剑下7cm,质中,脾肋下12.5cm,质中偏硬。血常规:RBC2.38×10^{12}/L,Hb44g/L,WBC2.4×10^{9}/L,PLT84×10^{9}/L,MCV70.8fl,MCH18.5pg,MCHC262g/L,RC0.03,有核红细胞3/100WBC;血涂片:椭圆形红细胞38.3%。骨髓红系统增生明显活跃,成熟红细胞大小不均,其中椭圆形红细胞达33%。总胆红素:47.5μmol/L,直接胆红素:18.1μmol/L。HbF5.0%,HbA2 6.4%,Hb电泳无异常Hb,β地中海贫血基因检测:β珠蛋白基因密码子41~42(TTCT)突变。红细胞渗透脆性增加。Coomb's试验(-),G6PD基因分析无异常。X线:心影增大。患儿母亲:轻度贫血貌,脾脏肋下刚触及,血常规:RBC4.44×10^{12}/L,Hb93g/L,WBC4.0×10^{9}/L,PLT125×10^{9}/L,MCV73.4fl,MCH20.9pg,MCHC285g/L,RC0.022;血涂片:椭圆形红细胞10.3%,靶形红细胞5.7%。HbF1.5%,HbA2 5.1%,Hb电泳无异常Hb,β珠蛋白基因密码子41~42(TTCT)突变。红细胞渗透脆性正常。患儿父亲血常规、HbF、Hb电泳、红细胞渗透脆性及β地中海贫血基因检测均正常。患儿诊断:(1)轻型β-地中海贫血。(2)遗传性椭圆形红细胞增多症。(3)贫血性心脏病。予输血、对症治疗17天后行脾切除术,术后贫血症状明显改善,血常规:RBC4.99×10^{12}/L,Hb100g/L,WBC4.3×10^{9}/L,PLT229×10^{9}/L,MCV62.6fl,MCH20pg,MCHC320g/L,RC0.014。

2 讨 论

地中海贫血是由于珠蛋白基因缺陷引起血红蛋白组分异常的一种慢性遗传性溶血性贫血。该病为常染色体隐性遗传,发病有明显地区性,重庆为高发区。本病例为重庆籍患儿,起病较早,呈慢性经过,有小细胞低色素贫血及网织红细胞轻度增加,HbF、HbA2轻度增加,β珠蛋白基因密码子41~42(TTCT)突变,其母亲也为β-地中海贫血轻型患者,故诊断轻型β地中海贫血明确。但其重度贫血,肝、脾肿大极明显,不能用轻型β地中海贫血完全解释,尚有脾机能亢进表现,故考虑有其他因素存在。

遗传性椭圆形红细胞增多症是以外周血椭圆形红细胞增多为特征的一种慢性遗传性溶血性疾病。该病多为常染色体显性遗传。发病率:国外报道0.02%~0.055%,国内目前无准确统计,仅见散在报道。它是由于红细胞膜骨架蛋白缺陷导致红细胞膜稳定性下降,脆性增加,形成椭圆形红细胞而发生溶血。临床表现各异,轻重不一,有的仅有红细胞椭圆形改变;有的仅有轻度溶血;只有10%~15%的病人表现明显溶血。地中海贫血患者可出现椭圆形红细胞少量增多,但不会超过25%。本例患儿外周血及骨髓椭圆形红细胞均大于25%,符合诊断标准[1],这是其贫血严重、肝脾明显肿大、脾切除术后症状明显改善的原因。遗传性椭圆形红细胞增多症是少见疾病,同时合并其他类型血液病更是罕见,目前仅见几例报道[2-4]。本例患儿同时存在发病机理完全不同的两种慢性遗传性溶血性疾病,二者有何关联还需进一步研究,但值得临床医生注意的是凡遇到轻型地中海贫血患者,其贫血、脾脏肿大程度与病情不相符合时,需考虑是否合并其他血液疾病而应作相应检查。

作者介绍:宪 莹(1964-)女,副教授,硕士,
主要研究方向:儿童血液疾病及肿瘤。

参 考 文 献

[1] 胡亚美,江载芳,主编.诸福堂实用儿科学[M]. 第5版,北京:人民卫生出版社,2002.1748-1750.

[2] 耿建芳,张春英,王永才. 遗传性椭圆形红细胞增多症伴急性淋巴细胞白血病L2型1例 [J]. Current Physician journal,1996;1(2):10.

[3] 白剑鹏,苏秀英.遗传性椭圆形红细胞增多症伴再生障碍性贫血1例[J].中华血液学杂志,1998;19(3):128.

[4] 张水生,刘秋莲,陈世林,等.血红蛋白H病合并遗传椭圆形红细胞增多症1例[J].中华医学遗传学杂志,2006;23(1):111.