维普资讯 http://www.cqvip.com

文章编号:0253－3626(2003)06－0797－02

小儿骨髓增生异常综合症(MDS)13 例临床分析

陆玲玲，刘筱梅，徐酉华

(重庆医科大学儿科学院血液科，重庆 400014)

【摘 要】目的:探讨小儿骨髓增生异常综合症(MDS)的实验室检查特征及临床特点。方法:对 13 例诊断为 MDS 患儿的外周血、骨髓像及临床表现进行回顾性分析。结果:13 例患儿 11 例为男性，2 例女性。临床以发热、贫血、肝脾肿大为主要表现。13 例患儿均为中重度贫血，外周血见有核红细胞，白细胞表现为增高、正常或减低。4 例患儿外周血见幼稚细胞，血小板可正常或减低，网织红细胞多数偏高。骨髓均增生活跃，有红系或粒系病态造血，以巨幼样改变为主;诊断为 RA10 例，RAEB2 例，RAEB－t1 例。结论:小儿 MDS 诊断仍主要靠骨髓检查，骨髓至少一系出现病态造血，巨幼样改变较易见，并除外其他引起病态造血的疾病，需注意和再障相鉴别

【关键词】骨髓增生异常综合症;儿童;骨髓;临床分析

【中国图书分类法分类号】R725.5 【文献标识码】A 【收稿日期】2002－10－21

The bone marrow studies of 13 children with myelodysplastic syndrome(MDS)

LU Lingling, et al

(*Department of Hematology, College of Pediatrics, Chongqing Medical University*)

【Abstract】*Objective*: Discussing the laboratory findings and clinical features of the children with MDS. *Methods*: Analysing the results of peripheral blood, bone marrow and clinical manifestations in 13 patients with MDS. *Results*: All 13 patients were male. Main clinical manifestations include fever, anemia and hepatosplenomegaly. The anemia was of moderate to severe degree. Immature RBC were found in the peripheral blood smears. WBC ranged from high, normal or low. Immature peripheral blood cells were seen in 4 patients. The counts of platelets were normal or low. The bone marrow showed hyperplasia actively and abnormal erythropoiesis and/or myelopoiesis. The diagnosis in 10 patients was RA, 2 patients, RAEB and 1 patient, RAEB－t. *Conclusion*: The diagnosis of MDS depends on the bone marrow examination. The bone marrow shows one abnormal hematopoietic system at least and must differentiate with other hematologic disorders.

【Key words】Myelodysplastic syndrome; Children; Bone marrow; Clinical analysis

骨髓增生异常综合症(MDS)是一种恶性克隆增殖性疾病，儿童较少见，但近年来小儿 MDS 发病率有增高趋势，由于造血细胞质和量异常的多样性，而且 MDS 可以向白血病转化，因而给 MDS 的诊断分型带来了一定的困难，而且治疗效果也不满意。该病的诊断主要依靠实验室检查，现将我院近 10 年来确诊的 13 例 MDS 患儿临床主要特征、周围血象及骨髓形态学分型等的特点做回顾性研究，以提高诊断准确率，并为临床医师提供及时、正确的诊断意见。

作者介绍:陆玲玲(1953－)，女，主管技师，
主要研究方向:血液系统疾病的实验诊断。

1 临床资料

13 例 MDS 患儿男性 11 例，女性 2 例。发病年龄 4 月～11 岁，其中<1 岁 3 例，1～3 岁 1 例，3～7 岁 5 例，7～11 岁 4 例。入院前病程大多在 1～8 月之间，最长 1 例为 3 年，有 1 例病程最短仅 22 天。临床表现发热 10 例，皮肤淤斑 6 例，贫血 10 例，乏力 4 例;13 例 MDS 患儿均有不同程度的肝肿大，肝肋下 1.5～4cm 7 例，4～8cm 6 例，同时伴脾肿大 9 例，不伴脾肿大 4 例，腹股沟可扪及黄豆大小淋巴结 5 例。

2 实验室检查结果

2.1 血象

13 例患儿均有贫血表现，中度贫血 6 例(Hb 61～81g/L)，重度贫血 7 例(Hb 38～51g/L)，所有病

维普资讯 http://www.cqvip.com

例均呈正细胞正色素性贫血;发现外周血见有巨大红细胞 2 例,见有有核红细胞 5 例,多数为 3~8 个/100 个白细胞中,最多 1 例有核红细胞 30 个/100 个白细胞。白细胞数增高 4 例(13.2×10^9/L~48.0×10^9/L),正常 7 例(2.5×10^9/L~9.9×10^9/L),减低 2 例(1.3×10^9/L~1.6×10^9/L),血片分类计数见幼稚细胞 4 例分别为 1 例原粒 + 早幼粒占 0.55,1 例原粒 + 早幼粒占 0.12,2 例早幼粒占 0.01,见晚幼粒细胞 2 例分别为 0.05 和 0.09,可见变异淋巴 7 例为 0.10~0.04 之间。血小板增高 1 例达 494×10^9/L,正常 3 例(120×10^9/L~228×10^9/L),偏低 3 例(46×10^9/L~62×10^9/L),明显减低 4 例(15×10^9/L~28×10^9/L)。未见巨大血小板。7 例患儿作了网织红细胞检查,正常 2 例,多数增高 5 例在 0.54~0.22 之间。

2.2 骨髓形态学

13 例均做骨髓检查,增生极度活跃 1 例,明显活跃 5 例,增生活跃 7 例,粒/红缩小 4 例,比例倒置 9 例。13 例患儿均见病态造血特征:红系病态造血 9 例,主要表现为原红细胞增高,原红 + 早幼红细胞比例>5%以上 7 例,1 例明显增高达 34%,幼稚红细胞可见巨幼样改变及双核红细胞,成熟红细胞可见巨幼样改变,少见巨大红细胞。13 例中粒系病态造血 11 例,成熟粒细胞均可见巨幼样变,主要表现为明显核肿胀、有毒性颗粒,核浆发育不平衡及空泡形成,原粒 + 早幼粒>5%以上 7 例,其中 1 例原粒高达 21.5%,可见棒状小体 1 例诊断为 MDS(RAEB 型)3 个月后经随访复查骨髓转变为急性白血病 M_2 型 1 例。淋巴系病态造血 6 例表现为有少量幼稚细胞及组织细胞出现。

2.3 细胞遗传学检查

13 例中 4 例作染色体核型分析,其中 1 例异常,其染色体核型为 46XY、$2n^+$(+B、+C、+E)5%,4n 2%,Br 2%;其余 3 例染色体核型均正常。

3 讨 论

骨髓异常综合征(MDS)是一种全能干细胞水平上的分化障碍一起的一组克隆性恶性血液病,以前又称白血病前期。小儿 MDS 诊断的主要依据是以贫血症状为主,可有发热和出血,血象有全血细胞减少和任一、二系细胞减少,可有巨大红细胞、巨大血小板及有核红细胞等异常细胞出现;骨髓像有三系、两系或任一系血细胞的病态造血表现。根据骨髓像及血象特点分为难治性贫血(RA)、难治性贫血伴有原始细胞增多型(RAEB)、原始细胞增多转化型 RAEB(RAEB-t)等类型。

本组 13 例 MDS 患儿男性 11 例,女性 2 例,提示本文 MDS 在儿童中男性发病率高于女性。13 例中 RA 10 例,RAEB 2 例,RAEB-t 1 例,上述表现均符合 MDS 诊断标准[1]。13 例中 RA 10 例,提示 MDS 中常常以难治性贫血为突出表现,因此,临床中对于长期贫血原因不清的病人应想到 MDS 的可能。

MDS 与再生障碍性贫血常常有相似的临床表现,从实验室角度进行区别尤为重要[2]。MDS 外周血像部份病例一系或二系血细胞减少,而典型再障则全血细胞减少;骨髓检查,MDS 呈病态造血或单纯一个系统细胞增生旺盛及原始、幼稚细胞增高,而再障无原始、幼稚细胞增高,且可见骨髓小粒及非造血细胞增多。本组 13 例病人均有肝肿大(肋下 1.5~8cm),同时伴脾肿大(Ⅰ线 1~14cm,Ⅱ线 2~12cm)者 9 例,不伴脾肿大者 4 例。表明肝脾是否肿大也是鉴别 MDS 与再障的重要体征。

本研究由于条件限制,有 4 例做了染色体核型分析。文献报道,应用高分辨分带技术,50% MDS 患者有染色体异常[3],本文 4 例中有 1 例异常,可能与本研究病例数较少及未做分带有关。由于染色体的检查对 MDS 有预后指导意义,因此有条件单位应尽量常规做染色体检查。

参 考 文 献

[1] 张之南,主编. 血液病诊断标准及疗效标准[M]. 第 2 版,北京:科学出版社,1998:259.

[2] 杨崇礼,主编. 骨髓增生异常综合症[M]. 第 1 版,北京:北京医科大学中国协和医科大学联合出版社,1993:283.

[3] 赵新民. 小儿骨髓增生异常综合症(MDS)诊疗建议[J]. 中国实用儿科杂志,1995;10(1):6.