DOI:10.16016/j.1000-5404.1989.06.031

性：1.化疗及放疗引起染色体损伤及基因突变的第2次致癌。2.两种无连系的白血病先后发生。3.急淋期是慢粒慢性期前的原始细胞危象期。Kelsen等[3]所见病例、急淋期Ph^1为（-），慢粒期Ph^1为（+），两期相隔5年之久、且停用化疗2年，故认为系2种白血病先后发生。Shen等[4]报告109例儿童急淋于初诊时即有粒细胞左移者有47例（43.1%），并发现缓解期的长短与白细胞数及其粒系左移的有无有明显关系，故认为急淋患者血象中出现粒细胞左移可提示骨髓中粒系统受抑制较轻，缓解时间亦较长，是估计预后的一个新指标。本文病例的粒系左移是进行性向慢粒转变的过程，而不是急淋缓解过程中的一过性反应，而且曾用PV及MTX等药物，转变是否与细胞毒药物有关也尚难肯定。

Bloomfield CD等[3]证实成人急淋可有Ph^1染色体，Sarin等[4]测定慢粒急变后的原始细胞中脱氧核糖核苷酸转移酶（TdT）水平高，与急淋相似表明急淋与慢粒有其内在联系。多数人认为慢粒是干细胞疾病。慢粒急变可发生在干细胞衍化的不同阶段而出现不同的细胞类型。Forman等[6]认为干细胞可向淋巴系或髓系分化，干细胞性白血病细胞可一时为淋巴系，一时为髓系，也可相互转化，也可同时存在，说明慢粒可急变为急淋，而急淋也可转变为慢粒。本例的急淋与慢粒两期是逐渐演变的，染色体有慢粒特征又遗留急淋期特征，符合急淋向慢粒转变的推测，但也不排除急淋期系慢粒慢性期之前的原淋细胞危象期的可能。

参考文献

1. 吕世藩。慢性粒细胞白血病的急性变（综述）。国外医学：内科学分册 1980；7(10)：444
2. Jenkins DW, et al. A case Report: ALL followed by a clinical picture indistinguishable from CGL in the same patient. Am J Med Sci 1972;274:329
3. Kelsen P, et al. philadephia chromosome positive CML developine in a patient with ALL Cancer 1979;43:1782
4. Shen B J, et al. Left shift in the peripheral blood count at diagnosis in ALL is significantly correlated with duration of complete remission Blood 1984;63(1):216
5. Mauric, et al. Lymphoid blastic crisis at the onset of CGL Cancer 1977;40:865
6. Forman EN, et al. Ph^1-positive childhood leukemia spectrum of lymphoid-myeloid expressions Blood 1977;49(4):549

（收稿：1987.1.14；修回：1989.1.30）

17-α-羟化酶缺陷症1例报告

张平 叶绍珍 张忠辉 丁艳华* 孟平（西南医院 内分泌科）

17-α-羟化酶缺陷症是由常染色体隐性遗传所致的先天性疾病，是肾上腺性征异常综合征中罕见的类型，较少报道，现将我院所见1例报告如下。

患者，女，30岁，已婚，住院号50189。因常头痛、心悸、乏力、全身酸痛两年；行走困难，卧床不起，双手不能端碗，头不能直立半月来院门诊。查血钾2.0mmol/L，血压28.0/18.7kPa（210/140mmHg），ECG：Ⅰ、Ⅱ、avF、avL、V_1导联T-U融合，U波高于T波，提示低钾。以高血压低血钾原因待查于88年4月收入院。患者系足月顺产，至今无第二性征发育，亦无月经来潮，24岁结婚，婚后性欲低下，未曾妊娠。

家族无特殊，父母非近亲联姻。其姐妹性征发育无异常。

体检

体型瘦长，身高160cm，指距161cm，上部长79cm，下部长81cm，体重41kg，女性体态不明显，皮下脂肪不丰满。乳房未发育，腋阴毛缺如，皮肤粘膜无明显色素沉着。血压26.7/17.3kPa（200/130mmHg），心律齐，心尖区SMⅠ级，主动脉瓣第二音亢进。腹软，肝脾未及，未扪及包块。双下肢肌力Ⅰ级，双上肢肌力Ⅱ级，双膝反射消失。妇产科检查：外阴呈幼稚型，盆腔内未扪及明显子宫及附件，阴唇及腹股沟无肿块。

实验室检查

*本科进修生

?1994-2016 China Academic Journal Electronic Publishing House. All rights reserved. http://www.cnki.net

血、尿常规正常，血钾1.8mmol/L，血钠148 mmol/L，24h尿钾38.4mmol/L，血醛固酮卧位95.01pmol/L (3.43ng/dl)，血浆肾素活性0.0164 mol·L⁻¹/h(0.02ng/ml/h)，立位加速尿0 mol·L⁻¹/h (0ng/ml/h)，血浆总皮质醇8:00、16:00、24:00h分别为96.6、85.56、105.26nmol/L (3.5、3.1、3.8μg/dl)，FSH>3.2μg/L(>3.2ng/ml)，LH50IU/L(50mIU/ml)，血雌二醇37 pomol/L (<10pg/ml)，T3、T4、TSH、24h尿儿茶酚胺、酚红排泄试验均正常。血气分析：pH 7.546，BE 12.4 mmol/L，HCO_3^-35mmol/L提示代谢性碱中毒。血细胞染色体核型为46XX。腹腔镜检查：(1)先天性无子宫，(2)先天性右侧卵巢缺如，左卵巢发育不全。CT示：双侧肾上腺呈梭形增大3.3×1.7 cm²大小，蝶鞍无异常。胸片：主动脉凸出，尺挠骨骺线及第一掌骨基底骨骺线清晰可见，骨骺愈合明显延迟。心电图示：左心室肥厚劳损及典型低血钾。根据以上检查，临床诊断为17-α-羟化酶陷缺症，给予口服强的松30mg/d，半月后血压降至14.7/10.7kPa (110/80mmHg)，在治疗前每天补钾8 g而血钾仍在1.8～2.2mmol/L之间，经服强的松2周后上升5.3mmol/L，心电图已无低钾改变，病人肌力恢复，活动自如。以后将强的松减至10mg/d，2月后减至5 mg/d，血压稳定，血钾正常，同时口服雌激来替代治疗，病人感觉良好而出院。

讨　论

17-a-羟化酶缺陷多见于女性[1]，于1966年始见第1例报告，迄今国内外报告仅30余例。

本例特点：(1)高血压低血钾，低钾性代谢性碱中毒，低钾性肌无力麻痹；(2)血FSH、LH增高，雌激素水平低下，无第二性征发育，子宫和右侧卵巢缺如及左侧卵巢发育不全；(3)血皮质醇水平低下，肾素水平低下及醛固酮正常，肾上腺增生肥大；(4)经强的松替代治疗后高血压低血钾纠正，均符合17-α-羟化酶缺陷症的诊断。皮质醇和性激素的合成需要17-α-羟化酶参与，而皮质酮和去氧皮质酮的合成则不受此酶的影响。此酶缺陷时，肾上腺皮质不能正常的合成皮质醇及性激素，血浆皮质醇低下使负反馈减弱致垂体ACTH分泌增加，刺激肾上腺皮质增生并合成大量11-去氧皮质酮和皮质酮，致水钠潴留促进排钾，血容量增加，高血压低血钾及低钾性碱中毒[1]，肾上腺皮质代偿性增生肥大。潴钠结果可能使皮质酮转变为醛固酮的步骤受抑制，肾素血管紧张素受抑制，醛固酮和肾素可正常或低于正常。性腺和肾上腺合成睾酮、雌二醇和雌酮减少，致女性至青春期无第二性征发育，原发性闭经，外阴呈幼稚型，子宫及卵巢发育不全或仅为残存组织。在鉴别诊断上应与11-β-羟化酶缺陷、原发性醛固酮增多症，尤其是需与可用糖皮质激素治疗的双侧微结节型皮质增生性醛固酮增多症鉴别。治疗采用糖皮质激素以抑制过多的ACTH分泌和替代肾上腺分泌皮质激素不足[2]，同时给予性激素替代治疗，本例按此原则治疗，效果良好。

参 考 文 献

1. 何戎华，等。17-α-羟化酶缺陷症（附2例报告）。中华医学杂志 1980;7:399
2. 张祖俊，等。17-α-羟化酶缺陷症三例报告。中华内科杂志 1983;9:565

（收稿：1989.4.11；修回：1989.7.13）

脾脏原发性非何杰金氏淋巴瘤1例报告

顾红光　（西南医院　肝胆外科）

脾脏原发性恶性肿瘤较为少见，我们以脾切除术治疗1例脾脏原发性非何杰金氏淋巴瘤，报告如下。

患者男性，40岁，农民。发现左上腹包块1月入院。1个月前无意中扪及左上腹一拳头大小包块，随呼吸上下活动，无痛，不发烧，食欲正常。既往无血吸虫病，疟疾，钩端螺旋体病及肝炎等病史，自幼身体健康。体格检查：一般情况好，无黄疸，全身浅表淋巴结不肿大。心肺正常。左上腹微隆起，腹软，无压痛。肝脏助下3cm，剑突下5 cm，质中等。脾脏助下6 cm，质硬，边钝，光滑，无腹水。实验室检查：血象正常。血小板136×10⁹/L，出凝血时间正常。血糖4.9mmol/L，血尿素氮5.54 mmol/L。ALT 51IU/L，AST 49IU/L，GGT 109IU/L，AKP 221IU/L，LDL 338IU/L，ZNT 15.4，A/G=1.3，Fib 276mg/dl，AFP

?1994-2016 China Academic Journal Electronic Publishing House. All rights reserved. http://www.cnki.net