

遗传性球形细胞增多症 PDF转换可能丢失图片或格式，建议
阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/302/2021_2022__E9_81_97_E4_BC_A0_E6_80_A7_E7_c22_302212.htm 名称遗传性球形细胞增多症所属科室血液内科病因 本症患者的红细胞膜结构异常是由不同的膜支架异常所引起。部份患者有膜的收缩蛋白缺乏，对蛋白水解酶极为敏感，可将变性的膜收缩蛋白降解为小肽，从红细胞膜上丢失，使膜表面积减少而变为球形。膜收缩蛋白与蛋白区带4.1结合能力减少30%左右，致使膜收缩蛋白与肌动蛋白结合能力明显削弱。红细胞蛋白质激酶缺乏，使收缩蛋白的磷酸化减弱，影响变形性能。由于原发性膜缺陷，膜的被动性钠盐流入的通透性增加，水随钠盐而进入细胞内，使凹盘形细胞表面积减少，逐渐变小而厚，接近于球形。为了保持细胞内外钠盐浓度的正常比例，就需要产生更多的三磷酸腺苷（ATP），以加速钠的排出和钾的摄入。所以球形细胞的糖酵解率往往较正常红细胞增加20%~30%，以补偿大量ATP的消耗。ATP的相对缺乏使膜上钙-活性ATP酶受到抑制，钙轻易沉积在膜上。胞膜中肌动凝蛋白（actomyosin）由溶胶变为凝胶，因而红细胞膜变僵硬，丧失柔韧性。球形细胞的直径虽然小于6 μ m左右）进入脾窦。大量红细胞在脾索内滞留过程中，ATP及葡萄糖进一步消耗，代谢缺陷更形加剧，终至破坏而溶解。临床表现 本症大部分为常染色体显性遗传，极少数为常染色体隐性型。男女均可发病。常染色体显性型特征为贫血、黄疸及脾肿大。根据疾病严重程度分为以下三种： 轻型多见于儿童，约占全部病例的1/4，由于骨髓代偿功能好，可无或仅有轻度贫血及脾肿

大； 中间型约占全部病例2 / 3，多成年发病，有轻及中度贫血及脾肿大； 重型仅少数患者，贫血严重，常依靠输血，生长迟缓，面部骨结构改变类似海洋性贫血，偶然或一年内数次出现溶血性或再生障碍性危象。常染色体隐性遗传者也多有显著贫血及巨脾，频发黄疸。溶血或再障危象常因感染、妊娠或情绪激动而诱发，患者寒战、高热，恶心呕吐，急剧贫血，持续几天或甚至1~2周。本症患者较多见（约有50%）的并发症是由于胆红素排泄过多，在胆道内沉淀而产生胆石症，其次是发生于踝以上的腿部慢性溃疡，常迁延不愈，但可经脾切除而获得痊愈。发育异常或智力迟钝很罕见。检查除非有急性发作，贫血一般不重，但危象时血红蛋白可低至3g/dl左右。部分红细胞（20%~30%）直径较小，但比正常厚，在涂片中显得小而染色深，所以MCV轻度减少，MCHC增多。网织红细胞经常在5%~20%之间，而在急性溶血发作后可高达0~70%，血中伴有少数幼红细胞。在低渗盐液中红细胞的渗透性脆性，随球形红细胞的增多而增强。脆性试验的曲线形态不一。当有相当数量的红细胞呈球形时，大部分曲线移向正常曲线之右。如球形细胞不多，脆性试验曲线仍可在正常范围，但其尾端则在较高浓度的盐水中。将患者红细胞孵育24小时后，再进行脆性试验，即使极轻度患者，也可显示渗透性脆性增加（图20-8）。自体溶血试验阳性，待加葡萄糖后可予纠正。骨髓多呈正常幼红细胞增生象。血清总胆红素在17.1~68.4 μ .mol/L。当再生障碍危象发生时；红细胞数急剧下降，但网织红细胞反而消失。血清总胆红素不一定增加而反减少。骨髓内幼红细胞生成不良或甚至成熟停顿。少数病例可伴有白细胞及血小板减少。诊

断典型病例具有脾大、黄疸、贫血、球形细胞增多与红细胞渗透脆性增加，诊断一般不难。家族调查可帮助确立诊断。红细胞孵育后再进行脆性试验，有助于发现轻型病例。血片中球形细胞不多的病例，应与自身免疫性溶血性相鉴别。治疗脾切除对本病有显著疗效。持续多年的黄疸和贫血在手术后大都很快消失，但一定程度的球形细胞依然存在，红细胞渗透性脆性仍然增高。症状较重或屡有急性发作；症状在幼年期出现，即使病情较轻，为防止日后急性发作或并发症起见，都应考虑手术治疗。在儿童期确立诊断，如无非凡必要，手术宜在6岁后进行较为妥当。中年以上患者如症状稍微，仅注重一般卫生保健和适当的生活制度即可。输血疗效并不持久，仅留作术前预备和危象时应用。100Test 下载频道开通，各类考试题目直接下载。详细请访问 www.100test.com