

原发性铁粒幼细胞性贫血 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/307/2021_2022__E5_8E_9F_E5_8F_91_E6_80_A7_E9_c22_307505.htm 名称原发性铁粒幼细胞性贫血所属科室血液内科病理引起红细胞无效生成的缺陷位于多能干细胞。血浆铁周转增加但由标记同位素铁结合的血红素明显减少，提示血红素合成酶有缺陷。由于铁与原卟啉结合受阻，从而使幼红细胞线粒体铁超负荷。电镜下显示线粒体变形，肿胀，内嵴模糊；铁以灰尘样或斑块状胶态分子团的形式沉积在线粒体内嵴之间。由于线粒体环核分布，如以普鲁士蓝染色即见有阳性的环核分布的铁粒，即称环形铁粒幼细胞。骨髓幼红细胞在成熟前即遭破坏，发生原位溶血，引起红细胞无效生成。临床表现常发生在50岁以上的老年，性别差异不大。临床经过相对良性，进展缓慢，就医前贫血多已存在几年。肝脏可轻度肿大，5%患者伴脾轻度肿大。转化为白血病则肝、脾可以明显肿大。检查1．血片检查成熟红细胞具有双形性，一部分为正常红细胞，另一部分则呈低色素性；形态大小不一，可伴嗜碱点彩，呈靶形或铁粒幼细胞。血红蛋白一般70～100g/L，偶可低至3g%。网织红细胞0.5%～2%。血红蛋白F偏高。白细胞及血小板计数通常正常，部分患者可偏低。2．骨髓涂片示红系明显增生，以中幼红为主，部分有巨幼样变。可见双核或核固缩细胞，胞浆呈泡沫状或有空泡，提示红系造血异常。环形铁粒幼细胞可高达幼红细胞的40%以上，细胞外含铁血黄素沉积也增多。部分病人同时伴粒系及巨核系细胞病态造血。3．50%患者有染色体异常，常见的有5q-、+8、-7、+19、20q+、11q+

、7q-等。细胞遗传异常提示本症系一种细胞克隆性疾病。4 . 血清铁可高达 $35.8\mu\text{mol/L}$ ，总铁结合力减少，但饱和度增加。血清铁饱和度增高表明体内贮藏铁增多。血清间接胆红素轻度升高，提示骨髓原位溶血。红细胞内游离原卟啉增多而血清叶酸偏低。诊断根据难治性贫血，红细胞具有双形性，骨髓可见环形铁粒幼细胞及幼红细胞无效生成，诊断一般不困难。应注重与其他低色素贫血相鉴别，如缺铁性贫血及海洋性贫血。对原发性获得性铁粒幼细胞贫血者应与继发性SA，遗传性SA以及维生素B6反应性SA相鉴别。当骨髓出现较多原幼细胞时，应警惕向急性白血病转化的可能。治疗1 . 口服维生素B6 200mg/d 至少三个月。血清或红细胞内叶酸浓度偏低者宜加用叶酸 $60\sim 80\text{mg/d}$ ，但效果不明显。2 . 达那唑口服 0.1g ，每日3次，至少三个月，部分病人贫血可暂时改善。宜注重肝转氨酶的改变。3 . 贫血症状明显，有心衰或冠状动脉供血不足的征象时，应定期少量输血。当体内铁负荷过重时，可使用去铁铵甲磺酸盐（去铁敏）肌肉注射以促进铁从尿中排泄，每次肌注 $0.5\sim 1.0\text{g}$ ，每周1~2次。预防及预后如不转化为白血病，可存活多年。部分病人病情发展，贫血加重，白细胞缺乏及血小板减少，而死于骨髓衰竭。长期输血可引起血色病，部分也可转成急性白血病。骨髓中仅有红系异常而未累及其他系造血细胞的患者，生存情况较好

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