

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_ti2020/307/2021_2022__E9_81_97_E4_BC_A0_E6_80_A7_E7_c22_307535.htm 名称遗传性球形细胞增多症所属科室血液内科病理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***，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