

小儿范可尼贫血_儿科疾病库 PDF转换可能丢失图片或格式，
建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/609/2021_2022__E5_B0_8F_E5_84_BF_E8_8C_83_E5_c22_609071.htm 范可尼贫血(fanconi anemia)是一种以全血细胞减少伴先天性畸形为特征的常染色体隐性遗传性疾病。其发病可能与dna修复机制有缺陷有关。

【诊断】(一)发病年龄 多于儿童期发病。男孩以4~7岁、女孩以6~10岁发病者较多。(二)家族史 约10%~30%父母为近亲结婚。(三)临床表现1. 贫血的一般表现，出血倾向及易感染。多见皮肤色素沉着，或片状棕色斑，体格、智力可发育落后。无肝、脾、淋巴结肿大。2. 先天畸形常见骨骼畸形，如拇指缺如或畸形、第一掌骨发育不全、尺骨畸形、脚趾畸形、小头畸形等，也可有肾畸形，眼、耳、生殖器畸形，先天性心脏病等。(四)实验室检查1. 血象 典型表现为全血细胞减少。多先有血小板减少，逐渐发展为全血细胞减少。少数病例可仅一系或两系细胞减少。贫血可呈大细胞性。网织红细胞减少。粒细胞可见中毒颗粒。2. 骨髓象 与再生障碍性贫血相同。可有灶性增生，可出现巨幼样幼红细胞。骨髓体外干细胞培养示粒、红系细胞集落减少。3. 生化改变 约半数患儿出现氨基酸尿(多为脯氨酸尿)，胎儿血红蛋白增多(5%~15%)。红细胞长期存在(抗原(正常2岁前消失))。4. 染色体异常 外周血淋巴细胞培养作染色体分析可见断裂、单体交换、环形染色体等畸变。姐妹染色体交换减少更具诊断意义。【治疗】(一)一般支持疗法 同再生障碍性贫血。贫血重时应予输血。(二)激素疗法 给予一种雄激素及一种皮质激素多数病例有效。常用羟甲烯龙[最多可用

至 $5\text{mg}/(\text{kg}\cdot\text{d})$]加较小量泼尼松 $[1\text{mg}/(\text{kg}\cdot\text{d})]$ ，一般于用药后2~4个月即有明显生血反应，用至血红蛋白达正常水平后逐渐减量，以维持量维持血红蛋白在正常低限水平。治疗期间应注意肝功损害等毒副作用问题。（三）有条件者可做骨髓移植。【预后】未用雄激素治疗前，一旦出现贫血，5年生存率约为50%。经用激素治疗后生存率大为提高，但有5%~10%病例发生急性粒细胞白血病或其他恶性肿瘤。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