

小儿先天性纯红细胞再生障碍性贫血\_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\\_E5\\_85\\_88\\_E5\\_c22\\_609072.htm](https://www.100test.com/kao_ti2020/609/2021_2022__E5_B0_8F_E5_84_BF_E5_85_88_E5_c22_609072.htm) 先天性纯红细胞再生障碍性贫血(con-genital pure red blood cell anemia)又名diamond-blackfan综合征，简称先天纯红再障。发病机理尚不明。部分病例有家族史，提示可能与遗传有关。近年来通过骨髓细胞体外培养研究，发现自身淋巴细胞对正常幼红细胞集落形成有抑制作用。从而认为本病可能是一种免疫性疾病。【诊断】(一)临床表现1.发病年龄 90%病例1岁半以内发病，出生时发病者占25%。大多数病例于生后3~4周出现贫血症状。2.贫血表现 起病缓慢，逐渐加重，表现面色苍白，精神萎靡，软弱无力，无肝脾淋巴结肿大，重症病例可出现心脏扩大，甚至心力衰竭。无出血倾向，晚期易有感染。3.伴发畸形 约1/4病例伴先天畸形，如特殊面容(上唇厚，眼距宽)、肾脏畸形、骨骼异常，先天性心脏病、突眼、斜视、唇腭裂、颈蹼、指(趾)畸形，皮肤色素异常等。(二)实验室检查1.血象 血红蛋白常低于40g/l，为正细胞正色素性贫血。白细胞、血小板正常，网织红细胞明显减低或缺如。2.骨髓象 多增生正常。幼红细胞极少或缺如(一般占5%以下有诊断意义)。粒细胞系及巨核细胞系正常。【治疗】(一)肾上腺皮质激素疗法 75%患儿有效，尤其是早期开始治疗者疗效好，能使血红蛋白升至正常。开始用量为泼尼松2~4mg/(kg·d)，分3~4次口服。如有效，可在1~3周内骨髓幼红细胞及网织红细胞增多，4~6周血红蛋白可达正常。然后逐渐减量，改为隔日或每周服药3次，直到找到一最小有效量(可小至2.5mg/d)继续应

用。也可试停药一个时期以观察是否有激素依赖。如足量连续应用4~6周仍无好转，表明激素无效(约占10%~15%病例)，也应逐渐减量停药改用他法。但应用氯化钴、雄激素已证明无效。(二)免疫抑制剂的应用对激素无效的病例，可试用环磷酰胺或硫唑嘌呤 $2\text{mg}/(\text{kg}\cdot\text{d})$ 。(三)输血上述药物无效者，需间断输血(浓缩红细胞)，最好维持血红蛋白在 $75\text{g/l}$ 以上，但反复输血应注意含铁血黄素沉着症问题，必要时应用去铁敏。(四)其他对药物无效病例可试用脾切除，以减少输血次数。骨髓移植对本病的作用尚无定论。

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](http://www.100test.com)