

珠蛋白生成障碍性贫血合并其他类型贫血 2 例报道

柳明波, 胡 明(广西医科大学第十附属医院/钦州市第一人民医院检验科, 广西钦州 535000)

【关键词】 珠蛋白生成障碍性贫血; 巨幼细胞性贫血; 缺铁性贫血

DOI:10.3969/j.issn.1672-9455.2014.02.074 文献标志码:B 文章编号:1672-9455(2014)02-0283-02

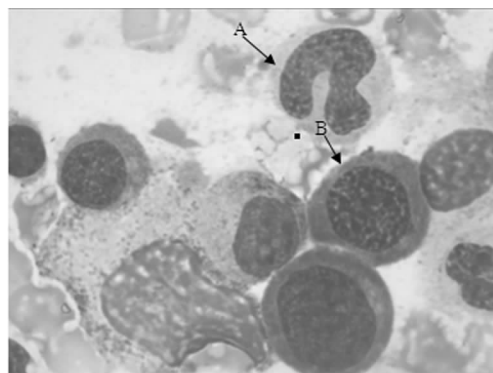
珠蛋白生成障碍性贫血是最常见的血液遗传病之一, 现已成为东南亚地区及我国南方特别是两广地区最常见的一种单基因遗传病。而在广西壮族自治区的一项抽样调查发现珠蛋白生成障碍性贫血基因携带率高达 20% 以上^[1]。因此在该地区贫血诊断中, 必须把珠蛋白生成障碍性贫血作为贫血原因的重要疾病之一。而且珠蛋白生成障碍性贫血合并其他类型贫血的病例也给贫血诊断带来了一些困难。本文报道了 2 例珠蛋白生成障碍性贫血合并其他类型贫血的病例, 提出了一些针对此类贫血合并病例的诊断方法和策略。

1 临床资料

1.1 病例 1 患者, 男, 80 岁, 因“头晕、眼花 10 d”入院。伴有乏力、气紧, 时有咳嗽、咳痰, 既往 3 年前曾患“肺结核”, 不规则服药, 具体不详。中度贫血外貌, 口唇无发绀, 桶状胸, 两肺叩诊呈过清音, 两肺呼吸音粗, 可闻及少许湿性啰音, 心率 78 次/分, 心律齐, 腹部等检查无异常。入院后检查血常规: 白细胞(WBC)计数 $6.37 \times 10^9/L$, 红细胞(RBC)计数 $2.04 \times 10^{12}/L$, 血红蛋白(Hb) 62 g/L, 血细胞比容(Hct) 18.0%, 平均红细胞体积(MCV) 88.10 fL, 平均红细胞血红蛋白量(MCH) 30.40 pg, 平均红细胞血红蛋白浓度(MCHC) 344 g/L, 红细胞体积分布宽度(RDW) 18.6%, 血小板计数(PLT) $279 \times 10^9/L$, 网织红细胞总数(RET) $0.31 \times 10^{12}/L$, 网织红细胞百分率(RET%) 6.75%。生化检查: 总胆红素 14.6 $\mu\text{mol/L}$, 间接胆红素 9.3 $\mu\text{mol/L}$, 乳酸脱氢酶 253 U/L, 血清铁 29.3 $\mu\text{mol/L}$, 血清铁蛋白 440.4 ng/mL(正常值: 30.0~400.0 ng/mL)。Hb 电泳: Hb A2 2.3%, Hb F < 1.0%。葡萄糖 6-磷酸脱氢酶(G-6-PD)活性: 8.6 U。珠蛋白生成障碍性贫血基因检测: 标准型 $\alpha\alpha/--^{SEA}$ (东南亚型)杂合。骨髓涂片: 巨幼细胞性贫血骨髓象(图 1)。诊断: (1)慢性阻塞性肺疾病, (2)肺结核, (3)巨幼细胞性贫血, (4) α 珠蛋白生成障碍性贫血。给予抗痨及对症治疗, 同时予叶酸 10 mg 口服, 每天 3 次, 维生素 B₁₂ 500 μg 肌肉注射每天 1 次。Hb 迅速上升, 1 个月后至 91 g/L。

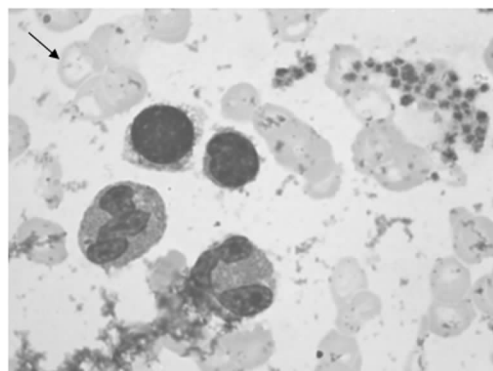
1.2 病例 2 患者, 男, 3 岁, 患儿自诉 1 周前无明显诱因出现四肢关节肿痛, 活动受限。查体: 发育正常, 营养欠佳, 面色中度苍白, 贫血貌, 全身皮肤中度苍白、黄染。咽充血(+), 双扁桃体无肿大, 肺部听诊无啰音。以“关节肿痛查因、贫血查因”收入院。患儿母亲有珠蛋白生成障碍性贫血病史。血常规检查显示: WBC $13.31 \times 10^9/L$, RBC $5.23 \times 10^{12}/L$, Hb 73 g/L, Hct 25.9%, MCV 49.50 fL, MCH 14.00 pg, MCHC 283 g/L, RDW 17.8%, PLT $279 \times 10^9/L$, RET $0.10 \times 10^{12}/L$, RET% 1.96%。生化检查: 总胆红素 2.8 $\mu\text{mol/L}$, 间接胆红素 1.2 $\mu\text{mol/L}$, 乳酸脱氢酶 184 U/L, 血清铁 4.5 $\mu\text{mol/L}$, 血清铁蛋白 100.5 ng/mL(正常值: 30.0~400.0 ng/mL)。Hb 电泳: Hb A2 2.1%, Hb F 1.8%。G-6-PD 酶活性: 6.3 U。珠蛋

白生成障碍性贫血基因检测: 标准型 $\alpha\alpha/--^{SEA}$ (东南亚型)杂合。骨髓涂片发现: 细胞外铁(-), 细胞内铁 0%, 考虑缺铁性贫血(图 2、3)。诊断: (1)风湿热, (2)急性支气管肺炎(链球菌感染), (3)缺铁性贫血, (4)珠蛋白生成障碍性贫血。住院期间抗感染对症治疗, 应用补铁剂, 出院后继续服用葡萄糖酸亚铁糖浆, 每天 3 次, 每次 5 mL。3 个月后复查 Hb 为 98 g/L。



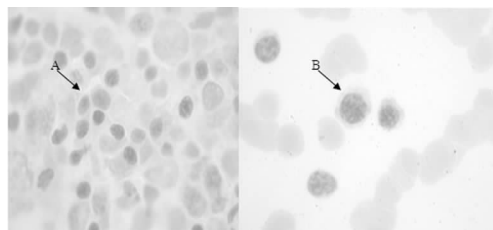
注: A 所示粒细胞系统巨幼变; B 所示红细胞系统巨幼变。

图 1 巨幼变骨髓象(瑞氏染色 $\times 1000$)



注: 红细胞大小不等, 中央淡染区扩大。

图 2 增生性骨髓象(瑞氏染色 $\times 1000$)



注: A 细胞外铁阴性, B 细胞内铁 0%。

图 3 缺铁性骨髓象(铁染色 $\times 1000$)

2 讨论

查找贫血的原因一直是临床鉴别诊断比较困难的一部分。

贫血诊断遵循基本程序,首先根据 Hb、RBC、Hct 3 项参数判断有无贫血和贫血的程度,然后从形态学分类上对贫血的类型作出诊断^[2]。从外周血涂片红细胞形态的观察骨髓象检查,以及必要的生化检查和溶血性贫血的实验室检查等,依靠这些还不能对贫血作出准确的诊断。病例 1 中按 MCV、MCH 和 MCHC 进行贫血的形态学分类是正细胞正色素性贫血,但是骨髓涂片检查提示三系细胞巨幼样改变,由于实验室条件限制并没有获得血清维生素 B₁₂ 或叶酸检测的直接证据。然而进一步的珠蛋白生成障碍性贫血基因检测结果解释了正细胞正色素性贫血的形态学表现^[3]。而病例 2 中缺铁性贫血和珠蛋白生成障碍性贫血同样为小细胞低色素性贫血,尽管血清铁、铁蛋白测定以及骨髓涂片可以帮助诊断缺铁性贫血,但如果不排除珠蛋白生成障碍性贫血,无疑会给后期治疗预期带来干扰。缺铁得到纠正后,珠蛋白生成障碍性贫血就被显露出来,从血象上看与缺铁性贫血极其相似,因此在确诊珠蛋白生成障碍性贫血前医生可能还会一直补铁,但实际上已经过度治疗。

珠蛋白生成障碍性贫血是广西壮族自治区一种常见的遗传性血液病,该地区人群的珠蛋白生成障碍性贫血基因携带率高达 24.5%,珠蛋白生成障碍性贫血已经成为该地区的公共卫生问题^[4]。而在日常临床诊断贫血时,珠蛋白生成障碍性贫血常常可认为是一种基础性疾病,特别是轻型珠蛋白生成障碍性贫血或携带者,常规检查和筛查实验极不容易查出^[5]。然而也不能忽略这个问题,如果忽略很可能造成误诊或漏诊,而且也会影响对预后的判断。罗瑞贵等^[6]认为广西壮族自治区的正细胞或小细胞性贫血,若 RDW≥16%,均应考虑巨幼细胞性贫血,

尽管这样可以减少一部分的漏诊,但若能先排除珠蛋白生成障碍性贫血更好^[7]。而随着该地区珠蛋白生成障碍性贫血基因分子诊断技术的成熟和推广,珠蛋白生成障碍性贫血基因检测可作为该地区贫血鉴别诊断的重要手段之一。

参考文献

[1] 熊符, 娄季武, 魏小凤, 等. 广西地区 79 例 β-地中海贫血复合 α-地中海贫血患者血液学特征分析[J]. 中华血液学杂志, 2012, 33(10): 856-859.
 [2] 左大鹏. 贫血的实验室检查程序和诊断[J]. 中华检验医学杂志, 2004, 27(2): 127-128.
 [3] 贾冰, 林志芳, 纪新梅, 等. 常用筛查方法在地中海贫血诊断中的临床应用[J]. 检验医学与临床, 2010, 7(13): 1339-1340.
 [4] 徐湘民. 地中海贫血预防控制操作指南[M]. 北京: 人民军医出版社, 2011: 25-30.
 [5] Gu X, Zeng Y. A review of the molecular diagnosis of thalassemia[J]. Hematology, 2002, 7(4): 203-209.
 [6] 罗瑞贵, 尹晓林. 地中海贫血伴巨幼红细胞性贫血 2 例[J]. 临床血液学杂志, 2008, 21(5): 555.
 [7] 彭兰芬, 汤惠华, 付文金, 等. 东莞市地中海贫血基因类型与异常血红蛋白种类调查分析[J]. 检验医学与临床, 2011, 8(2): 142-144.

(收稿日期: 2013-08-04 修回日期: 2013-09-22)

衡阳市风疹流行病学调查及其影响因素分析

周 凌, 华 颖, 颜淑妮, 邓荣婧(湖南省衡阳市疾病预防控制中心 421001)

【关键词】 风疹; 衡阳市; 流行病学

DOI: 10.3969/j.issn.1672-9455.2014.02.075 文献标志码: B 文章编号: 1672-9455(2014)02-0284-02

风疹是由风疹病毒(RV)通过呼吸道和直接接触传播引起的急性病毒性传染病。一年四季均可发病,以冬春季节为主,一般间隔 3~5 年,呈周期性流行^[1-2]。2004 年开始我国正式启动疾病监测信息管理系统,风疹按丙类传染病进行管理^[3],风疹报告发病率呈现逐年上升趋势,2004~2008 年分别为 1.85/10 万、1.95/10 万、2.84/10 万、5.70/10 万、9.11/10 万^[4-5],每年 4~5 月为风疹发病高峰期。现将衡阳市 9 个区(县、市)疾控中心送检的风疹疑似病例血清数据分析结果报道如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料 选择衡阳市 9 个区(县、市)疾控中心 2010~2012 年送检的风疹疑似病例血清 153 份,其中男 85 例,女 68 例。

1.2 试剂 珠海海泰生物科技有限公司生产的风疹 IgM 酶联免疫试剂盒(湖南省疾病预防控制中心统一发放,在有效期内使用)。

1.3 仪器设备 Anthos Fluido 24200 自动洗板机(安图生物公司)、2010 型酶标仪(安图生物公司)、HHB11 恒温培养箱(哈尔滨东联电子公司)、离心机 TDZ5-WS(上海医用分析仪表厂)、水浴箱 BY180A(上海浦东物理光学仪器厂)。

1.4 血液检测 采用真空采血法,采集被检测者非抗凝静脉血 5 mL 于抗凝真空采血管,分离血清。采用酶联免疫吸附试验(ELISA)检测血清样品中风疹抗体,严格按照试剂说明书操作。

1.5 统计学处理 采用 SPSS13.0 进行数据分析,计数资料比较采用 χ^2 检验,以 $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结 果

衡阳市 2010~2012 年每年风疹的发病情况见表 1,地区分布见表 2,年龄分布特点见表 3,季节分布见图 1。调查结果显示,风疹发病率以雁峰和蒸湘两个区较高;风疹病例发病高发季节集中在 3~6 月;8~14 岁的发病率最高,为 36 例(23.5%)。

表 1 衡阳市 2010~2012 年风疹发病情况

年份	n	阳性数(n)	风疹阳性率(%)
2010	13	1	7.7
2011	56	21	37.5
2012	84	47	56.0
合计	153	69	45.1