

[10] ZENGER-HAIN J L, WIKTOR A, GOLDMAN J, et al. X-inactivation pattern in an Ullrich-Turner syndrome patient with a small ring X and normal intelligence[J]. Am J Med Genet, 1993, 47(4): 490-493.

[11] DENNIS N R, COLLINS A L, CROLLA J A, et al. Three patients with ring (X) chromosomes and a severe phenotype[J]. J Med Genet, 1993, 30(6): 482-486.

• 案例分析 • DOI: 10. 3969/j. issn. 1672-9455. 2022. 14. 036

[12] BERGLUND A, STOCHHOLM K, GRAVHOLT C H. The epidemiology of sex chromosome abnormalities[J]. Am J Med Genet C Semin Med Genet, 2020, 184(2): 202-215.

(收稿日期: 2021-11-03 修回日期: 2022-03-18)

孤立性颅内髓系肉瘤 1 例分析

汪丁枝, 吕小林, 万腊根

南昌大学第一附属医院检验科, 江西南昌 330006

关键词: 髓系肉瘤; 白血病; 孤立性

中图法分类号: 739. 4 文献标志码: C 文章编号: 1672-9455(2022)14-2013-03

髓系肉瘤(MS)是一种由原始或幼稚髓系细胞浸润骨髓以外组织器官而形成的肿瘤团块^[1], 根据瘤细胞浸润的性质分为白血病性 MS、原发性 MS 和孤立性 MS(IMS)^[2], IMS 临床上极为罕见, 占 MS 的 1%~2%^[3], 受累的部位以淋巴结、皮肤、骨骼、睾丸及中枢神经系统等为主^[4], 由于 IMS 患者肿瘤细胞未浸润骨髓及外周血, 仅引起局部组织器官功能异常, 因而极易造成临床误诊。现就本院收治的 1 例颅内 IMS 患者诊治过程报道如下。

1 临床资料

患者, 男, 19 岁, 于 2021 年 1 月 18 日突发头痛, 伴恶心、呕吐, 就诊于当地医院, 主诉呕吐物为胃内容物, 休息后无缓解, 无肢体抽搐, 急查头颅 MR 示右侧颞部及左侧颞顶部多发占位, 临床拟诊断为“脑膜瘤”, 为进一步诊治入住本院。患者既往健康, 发育良好, 否认结核病、高血压、糖尿病等病史, 体格检查: 体温 36. 7℃, 心率 82 次/分, 呼吸频率 20 次/分, 血压 140 mm Hg/80 mm Hg, 神志清楚, 语言流畅, 双侧瞳孔等大等圆, 对光反射灵敏, 全身浅表无淋巴结肿大, 心、肺、腹部查体未见异常, 脊柱及四肢无畸形。实验室检查: 白细胞计数(WBC) 3.4×10^9 /L、红细胞计数(RBC) 3.99×10^{12} /L、血红蛋白(Hb) 119 g/L、血小板计数(PLT) 119×10^9 /L、中性粒细胞百分比(N) 0. 38、淋巴细胞百分比(L) 0. 55、单核细胞百分比(M) 0. 07; D-二聚体(D-D) 0. 88 mg/L、凝血酶原时间(PT) 11. 1 s、活化部分凝血酶时间(APTT) 28. 8 s、纤维蛋白原(Fbg) 2. 21 g/L、凝血酶时间(TT) 18. 0 s; 丙氨酸氨基转移酶(ALT) 16. 7 U/L、天门冬氨酸氨基转移酶(AST) 28. 7 U/L、总胆红素(TBIL) 11. 0 μ mol/L、间接胆红素(DBIL) 1. 7 μ mol/L、总蛋白(TP) 56. 7 g/L、清蛋白(ALB) 40. 4 g/L、球蛋白(GLB) 16. 3 g/L、谷氨酰转肽酶(GGT) 11. 0 U/L、碱性磷酸酶(ALP) 52. 9 U/L、肌酐(Cr) 49. 9 μ mol/L、血尿素氮(BUN) 5. 8 mmol/L、尿酸(UA) 259. 5

μ mol/L、血糖(GLU) 4. 92 mol/L; 甲胎蛋白(AFP) 4. 97 ng/mL、癌胚抗原(CEA) 1. 20 ng/mL、糖类抗原(CA) 125 4. 98 U/mL、CA153 17. 41 U/mL、CA199 7. 99 U/mL、神经元特异性烯醇化酶(NSE) 14. 22 ng/mL、铁蛋白(FER) 232. 50 μ g/L; 自身抗体、脑脊液检测结果均正常; 心电图(ECG) 示窦性心律; 胸部 CT 及腹部彩超示肺、肝、胆、脾等脏器未见明显异常; 头部磁共振(MRI) 检查示右侧颞叶、左侧颞叶、左侧枕部分别有 3. 2 cm $\times$ 1. 6 cm、2. 0 cm $\times$ 0. 9 cm、2. 8 cm $\times$ 1. 8 cm 类圆形占位影, 冠状位示颅内多发肿块与颅骨、硬脑膜广基相连, 颅脑磁共振静脉成像(MRV) 示上矢状窦局部显示不清, 考虑多发脑膜瘤累及上矢状窦。结合患者体征及各项检查结果, 临床诊断为“脑膜瘤”。于 2021 年 1 月 28 日在全身麻醉下行左顶叶肿瘤切除术。术后病理细胞学检查示: 肿瘤细胞呈弥漫片状分布, 肿瘤细胞异质性较大, 胞体大小不一, 形态不规则, 细胞核呈卵圆形或多核畸形, 核仁显隐不一; 另外可见少量嗜酸性粒细胞, 见图 1。

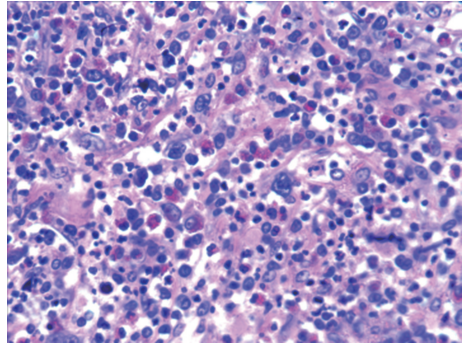
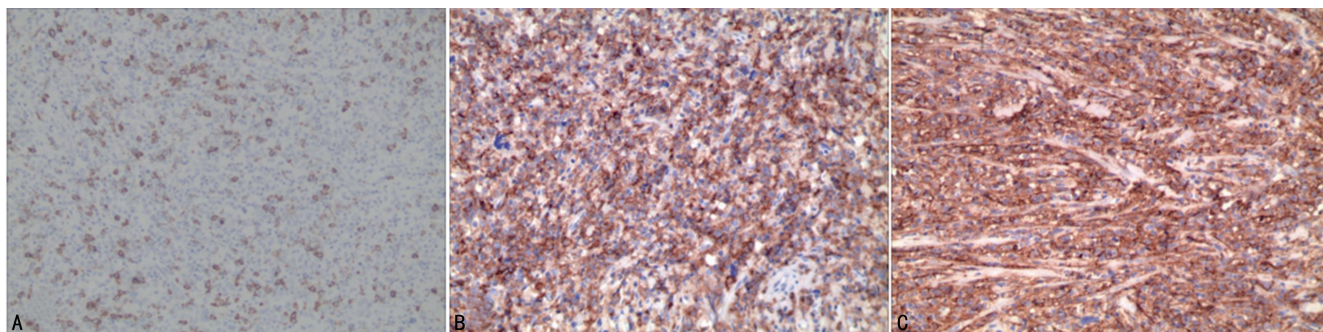


图 1 左顶枕硬膜病理组织细胞学检查结果 (HE 染色, $\times 200$)

免疫组化检测结果见图 2, LCA+, CD13+, CD117 散在+, CD33+, CD61+, CD38+, CD43+, CD163+, CD68+, Lyso 部分+, MPO 少许+, Vimentin 部分+, Ki-67 部分+, CK-, EMA-, S-100-,

CD1a⁻, CD34⁻, TdT⁻, CD15⁻, CD30⁻, CD14⁻, CD25 部分⁺, CD3⁻, CD7⁻, CD138⁻, CD20⁻, Langerin⁻, NSE⁻。病理诊断结果为“颅内 MS”。复旦大学附属华山医院病理会诊报告示:(左顶枕硬膜)造血系统(髓系)恶性肿瘤,建议进行外周血与骨髓检查。后期细胞形态学、骨髓病理及细胞免疫分

型、融合基因检测均示外周血及骨髓未见肿瘤细胞浸润,综合患者体征及检查修正诊断为“颅内 IMS”,确诊后临床医生欲予以腰穿+鞘内注射阿糖胞苷和地塞米松预防中枢神经系统白血病治疗,但患者拒绝化疗,要求出院。



注:A为POX(×40);B为CD33(×40),C为CD13(×40)。

图2 免疫组化检测结果

2 讨论

MS 又名绿色瘤,1811 年 BURNS 首次报道该疾病,2001 年世界卫生组织(WHO)将其纳入髓系肿瘤并命名^[5],白血病性 MS 多继发于急性髓性白血病(AML)、慢性粒细胞白血病(CML)及骨髓增生异常综合征(MDS)等骨髓增殖性疾病,IMS 患者其髓系肿瘤细胞仅浸润骨髓以外组织器官,发病率极低,约为 1/500 000^[6],IMS 可发生于全身各部位,其中以皮肤、骨骼、淋巴结、胃肠道等组织为主,中枢神经系统的 IMS 发病率较低,以颅顶部为主,好发于儿童和青年人。由于 IMS 患者临床仅表现为骨髓以外组织孤立性肿块,造成局部病变部位组织浸润压迫症状,如胸痛、头晕、呕吐、声音嘶哑等,而无血液病表现,因而极易漏诊、误诊^[7]。本案例中患者为青年男性,突发头痛伴恶心呕吐,头颅扫描示颞部及颞顶部结节,血常规、骨髓细胞学等检测基本正常,临床拟诊“脑膜瘤”。由于 IMS 属于血液系统恶性实体肿瘤,无骨髓及外周血侵犯,极易误诊为淋巴瘤、尤文肉瘤、横纹肌肉瘤等疾病,目前病理组织活检及细胞免疫组化为诊断 IMS 的主要检查方法,流式细胞术有益于进一步提高 MS 诊断率,资料显示 MS 患者病理组织中可见细胞伴随髓系分化及嗜酸性粒细胞比例升高,TRAWEK 等^[8]研究显示 MPO、CD20、CD43、CD68 等指标可以成功识别 96% 的 MS,因而对于临床疑似 MS 患者应联合多项免疫组化检测结果进行鉴别,以防误诊。本例患者外周血细胞及骨髓细胞检查示细胞数量及细胞形态基本正常,左顶枕硬膜病理切片示肿瘤细胞呈弥漫片状分布,嗜酸性粒细胞易见,肿瘤细胞表达 CD13、CD33、CD43、CD68、Lyso、MPO,而 CK、EMA、S-100、CD3、CD7、CD138、CD20、NSE 均为阴性,影像学检查示头颅为肿瘤浸润唯一部位,因而

符合 IMS 诊断。由于 IMS 的罕见性和复杂性,目前尚无标准的治疗方案,世界卫生组织建议 IMS 的治疗应与 AML 等同对待^[9],现行的治疗主要有放疗、手术、化疗及骨髓移植等治疗方案^[10],其中放疗及手术治疗均为局部治疗方案,若仅实施此类方案治疗患者易于进展为急性白血病,规范化疗及骨髓移植患者则可获得较长的缓解期。KAUR 等^[11]的研究结果显示,67% 仅接受手术或放疗方案治疗的 MS 患者两年内均进展为 AML,而接受造血干细胞移植的患者则长期处于缓解状态。由此可见对 MS 患者积极予以化疗方案治疗,并择机实施造血干细胞移植治疗,可提高患者长期生存率。

IMS 是一种罕见血液系统恶性实体肿瘤,缺乏特异性临床特征,误诊率高,极易进展为 AML,早期诊断及规范化疗可延长患者生存期,若条件允许择机行造血干细胞移植则有益于明显改善患者预后。

参考文献

- [1] SWERDLOW S H, CAMPO E, HARRIS N L, et al. WHO classification of tumors of haematopoietic and lymphoid tissues[M]. Lyon: IARC Press, 2008: 140-141.
- [2] 黄晓飞, 匡晓燕, 姜树恒, 等. 髓系肉瘤髓外浸润误诊为结核性腹膜炎 1 例[J]. 临床与实验病理杂志, 2020, 36(4): 494-495.
- [3] 马成成, 柴晔. 原发性眼眶髓系肉瘤 1 例[J]. 临床肿瘤杂志, 2020, 25(1): 93-96.
- [4] LEE J W, KIM Y T, MIN Y H, et al. Granulocytic sarcoma of the uterine cervix[J]. Int J Gynecol Cancer, 2004, 14(3): 553-557.
- [5] VARDIMAN J W, HARRIS N L, BRUNNING R D. The World Health Organization (WHO) classification of the myeloid neoplasms[J]. Blood, 2002, 100(7): 2292-2302.
- [6] WILSON C S, MEDEJROS L J. Extramedullary manifes-

tations of myeloid neoplasms[J]. Am J Clin Pathol, 2015, 144(2):219-239.

[7] GAJENDRA S, GOEL S, SHARMA R, et al. Myeloid sarcoma presented as generalized lymphadenopathy: mimicking malignant lymphoma[J]. Indian J Hematol Blood Transfus, 2018, 34(1):173-177.

[8] TRAWEEK S T, ARBER D A, RAPPAPORT H, et al. Extramedullary myeloid cell tumors. An immunohistochemical and morphologic study of 28 cases[J]. Am J Surg Pathol, 1993, 17(10):1011-1019.

[9] ARBER D A, ORAZI A, HASSERJIAN R, et al. The 2016 revision to the World Health Organization classification of myeloid neoplasms and acute leukemia [J]. Blood, 2016, 127(20):2391-2405.

[10] 魏玉萍, 包慎, 陈俊敏, 等. 原发睾丸髓系肉瘤一例报告并文献复习[J]. 中华肿瘤防治杂志, 2020, 27(12):1014-1016.

[11] KAUR V, SWAMI A, ALAPAT D, et al. Clinical characteristics, molecular profile and outcomes of myeloid sarcoma: a single institution experience over 13 years[J]. Hematology, 2018, 23(1):17-24.

（收稿日期:2021-11-03 修回日期:2022-03-29）

• 案例分析 • DOI:10.3969/j.issn.1672-9455.2022.14.037

HIV 第四代试剂初筛假阳性患者 1 例分析

刘杰¹, 张大鹏²

1. 四川省达州市达川区人民医院检验科, 四川达州 635000; 2. 重庆医科大学感染性疾病教育部重点实验室, 重庆 400010

关键词: 艾滋病; 人类免疫缺陷病毒; 抗体筛查
中图分类号: R446.5 **文献标志码:** C

文章编号: 1672-9455(2022)14-2015-02

自 1985 年我国发现第 1 例人类免疫缺陷病毒 (HIV) 感染者以来, 我国的 HIV 感染者逐年增加, 尽早发现 HIV 感染者和艾滋病患者, 及早提供咨询、治疗对控制疾病的流行尤为重要^[1]。对 HIV 的检测, 1985 年美国食品药品监督管理局 (FDA) 批准使用第一代酶联免疫吸附试验 (ELISA) 检测试剂, 第一代试剂主要为病毒裂解物或部分纯化的病毒抗原包被反应板, 由于宿主细胞成分的污染和杂蛋白的存在, 故假阳性较高。1990 年第二代试剂出现, 主要特征是使用重组或合成多肽抗原, 灵敏度和特异度均较第一代试剂有所提高, 窗口期平均比第一代试剂缩短 20.3 d。1994 年开发出了第三代试剂, 相对于第二代试剂检出 HIV 抗体的时间可以提前 4~5 d, 同时灵敏度有所提高。1998 年出现第四代试剂, 第四代试剂则在第三代试剂的基础上进一步增加了 p24 抗原的检测, 同时进行 HIV 抗体及 p24 抗原的检测, 可提高试剂灵敏度, 缩短窗口期, 减少急性感染者窗口期漏检, 与第三代试剂相比, 第四代试剂检测窗口期平均缩短 4~5 d^[2]。目前, 四川省达州市达川区人民医院 (以下简称本院) 检验科采用第四代 HIV 初筛试剂时, 发现 1 例 HIV 初筛阳性患者, 随访发现第四代试剂复检仍为阳性, 蛋白质免疫印迹 (WB) 试验确诊为阴性。为进一步确诊, 对该患者进行 HIV-1 核酸检测及外周血 CD4⁺ 和 CD8⁺ T 淋巴细胞比值分析, 现报道如下。

1 资料与方法

1.1 病例资料 患者, 男, 68 岁, 平时健康状况欠佳, 慢性胃炎 10 余年, 高血压 5 年。入院 7 d 前, 患者右侧肢体无力、吐词不清, 于 2020 年 5 月 27 日到本院

就诊, 头颅 MRI 示: 脑梗死。入院当天血红蛋白 (Hb) 为 134 g/L, 血小板计数为 141×10⁹/L, 白细胞计数为 4.15×10⁹/L, 中性粒细胞百分比为 70.7%, 淋巴细胞百分比为 19.8%; 肝功能指标正常。患者无流行病学史。入院进行常规输血前筛查。

1.2 试剂与仪器

1.2.1 初筛试剂 HIV 抗原/抗体初筛试剂 A 由迈克生物股份有限公司提供 (批号: 1119071), HIV 抗体初筛试剂 B 由郑州安图生物工程股份有限公司提供 (批号: 191126), 快速诊断 HIV 抗体初筛试剂 C 由厦门英科新创科技有限公司提供 (批号 20191208E2)。

1.2.2 检测仪器 迈克 I3000 全自动化学发光仪, 安图 A2000Plus 全自动化学发光仪, BD Calibur 流式细胞仪。

1.3 方法 采用试剂 A 进行初筛试验, 根据《全国艾滋病检测技术规范 (2020 年修订版)》^[3] 的要求, 对初筛有反应的标本, 可选择抗原或抗体检测试剂复检, 若复检两次结果均有反应或一种有反应, 一种无反应, 需进行 HIV 抗体确证试验; 结果均无反应, 需进行 HIV-1 核酸检测或 2~4 周随访。结果均无反应的标本送往达州市疾病预防控制中心 (CDC), 进行 HIV 抗体蛋白印迹试验及 HIV-1 核酸检测。外周血 CD4⁺ 和 CD8⁺ T 淋巴细胞检测于本院检验科开展。

2 结果

2.1 HIV 初筛试验结果 本院检验科使用初筛试剂 A 的 S/CO 值为 477.875 (阳性)。选择两种 HIV 抗体检测试剂 (试剂 B、试剂 C) 对标本进行复检, 试剂 B 的 S/CO 值为 0.016, 试剂 C 为阴性, 见表 1。因 HIV