

病例报告 ·

兄妹同患婴儿骨髓增生异常综合征

王秉慧,陈滢,谢丽娜

(解放军一六九医院儿科,湖南 衡阳 421002)

[中图分类号] R55 [文献标识码] E

例1,男,11月。因面色苍白2个月于1998年4月入院。查体:重度贫血貌,皮肤、粘膜无出血点,肝、脾及淋巴结不大。外周血 RBC $1.96 \times 10^{12}/L$, Hb 52 g/L, Ret 0.025, PLT $213 \times 10^9/L$, WBC $11.8 \times 10^9/L$, N 0.25, L 0.73, M 0.02。骨髓象:有核细胞增生极度活跃,粒系 0.12,早幼粒细胞 0.01。红系 0.815,以中、晚幼红增生为主,部分幼红细胞呈巨幼样变,红细胞分裂象,双核多见。可见豪-周小体、嗜多色,嗜碱性点彩。骨髓铁染色:细胞外铁(+),铁粒幼红细胞阳性率为70%,其中环形铁粒幼红细胞占47%。血红蛋白电泳:HbA₂ 1.5%,未见血红蛋白异常带。红细胞渗透脆性试验:开始溶血0.42%,完全溶血0.32%。诊断:骨髓增生异常综合征-难治性贫血伴环形铁粒幼细胞增多(MDS-RAS)。未作特殊治疗,仅给予维生素B₆治疗,效果差,贫血症状无改善,输血200 ml后出院,半年后死于感染。

例2,女,9个月,例1之胞妹。因进行性面色苍白3个月于2002年1月入院。查体:重度贫血貌,皮肤、粘膜无出血点,肝、脾及淋巴结不大。外周血 RBC $1.82 \times 10^{12}/L$, Hb 44 g/L, Ret 0.092, PLT $142 \times 10^9/L$, WBC $13.4 \times 10^9/L$, N 0.33, L 0.64, M 0.03。骨髓象:有核细胞增生明显活跃,粒系0.275,原粒细胞0.025,早幼粒细胞0.02。红系0.55,以中、晚幼红为主,可见类巨幼变、中期核分裂及嗜碱性点彩。骨髓铁染色:细胞外铁(++),铁粒幼红细胞阳性率为49%,其中环形铁粒幼红细胞占3%。外周血培养法染色体核型分析未见明显异常。其父母染色体检查亦未见明显异常。诊断:骨髓增生异常综合征-难治性贫血(MDS-RA)。家长拒绝治疗,出院1个月后死亡。

讨论:骨髓增生异常综合征(MDS)主要发生于

高龄人群,儿童患者非常少见。在儿童MDS中,婴幼儿的发病率显著高于年长的儿童^[1]。儿童MDS的发病机制不明,其分型和临床表现有一些与成人不同的特点^[2]:如难治性贫血伴原始细胞增多(RAEB),转变中的RAEB(RAEB-t),慢性粒单核细胞白血病(CMML)多见,RAS罕见,病情进展迅猛,转白血病率和死亡率高。此外约1/3儿童MDS并先天性或遗传性疾病,如Down综合征、Fanconi综合征、Bloom综合征、家族性-7综合征、细胞线粒体病等。这些儿童MDS多发生于2岁以内,急性白血病转化率较原发性儿童MDS为低^[3]。由于儿童MDS中RAS罕见,某些疾病如细胞线粒体病,在血液系统方面表现为RAS,有时在几个月甚至在几年内RAS是唯一的病征^[4]。故在儿童MDS中一旦发现RAS,应注意是否为细胞线粒体病。本文2例为同胞兄妹,均在婴儿期发病,1例为MDS-RAS,另1例为MDS-RA,虽例2的染色体及其父母的染色体检查均无异常,但其发病原因应高度怀疑与遗传因素有关。

[参考文献]

- [1] Hasle H, Kerndrup G, Jacobsen BB. Childhood myelodysplastic syndrome in Denmark: incidence and predisposing conditions [J]. Leukemia, 1995, 9(9): 1569-1572.
- [2] 卢燕. 儿童骨髓增生异常综合征 [J]. 医师进修杂志, 2001, 24(6): 54-55.
- [3] 张凤奎,郝玉书. 儿童骨髓增生异常综合征研究进展 [J]. 中华血液学杂志, 1999, 20(7): 388-389.
- [4] Mielot F, Buisine J, Duchayne E, et al. Myelodysplastic syndromes in childhood: is the FAB classification relevant Report of 81 children from a French multicentre study. French Group of Cellular Hematology [J]. Leuk Lymphoma, 1998, 28(5-6): 531-540.

(本文编辑:吉耕中)

[收稿日期] 2002-10-24; [修回日期] 2003-01-20

[作者简介] 王秉慧(1963-),男,大学,副主任医师。主攻方向:小儿血液病。