

入遗传代谢病检查范围之内,以提高患儿的生存率与生活质量。产前诊断也非常重要,尤其有近亲婚史或有不明原因婴幼儿死亡家族史者,应予高度重视并定期进行产前遗传性疾病筛查,一旦疑诊本病,可予维生素 B<sub>12</sub> 预防性治疗。

参考文献

[1] Thiele J, Van Raamsdonk JM. Gene discovery in methylmalonic aciduria and homocystinuria[J]. Clin Genet, 2006, 69(5): 402-

• 个案与短篇 •

403.

[2] 张尧,宋金青,刘平,等. 甲基丙二酸尿症合并同型半胱氨酸血症 57 例临床分析[J]. 中华儿科杂志, 2007, 45(7): 513-517.  
[3] 顾学范,叶军. 新生儿疾病筛查[M]. 上海: 上海科学技术文献出版社, 2003.

(收稿日期: 2014-01-12)

# 急性红白血病(M6)引起血型抗原减弱 1 例

康晓珍, 魏寿忠, 林桂花

(福建医科大学附属宁德市医院输血科, 福建宁德 352100)

DOI: 10.3969/j.issn.1673-4130.2014.10.073      文献标识码: C      文章编号: 1673-4130(2014)10-1375-02

血型是由人体第 9 号染色体长臂血型基因控制, 一般不会轻易改变, 但在某些白血病、肝硬化、恶性肿瘤等疾病患者体内可能会出现 ABO 血型抗原减弱。笔者在进行血型鉴定时发现 1 例急性红白血病(M6)患者的正、反定型不符, 现报道如下。

## 1 资料与方法

**1.1 一般资料** 患者, 女, 67 岁, 于 2013 年 4 月无明显诱因出现“心悸、乏力, 活动后加剧, 偶感头晕”, 就诊于福建某省级医院, 经相关检查后诊断为“急性红白血病(M6)”。血型为 AB 型, 建议化疗, 被患者拒绝, 院外服用“维甲酸、达那唑及叶酸”治疗。2013 年 8 月 16 日, 患者以“心悸、乏力加重, 伴有皮疹”来本院就诊, 血常规示: 血红蛋白 92.0 g/L, 血小板  $6 \times 10^9$  /L, 血涂片发现幼稚红细胞, 直接抗人球蛋白试验及不规则抗体筛查均显示为阴性。申请输注血小板 10 U 治疗。血型微柱法检测提示正、反定型不符, 行进一步鉴定。

**1.2 主要仪器与试剂** 主要仪器: ORTHO AutoVue Innova 全自动血型仪(美国强生公司); 主要试剂: 抗 A、抗 B、抗 H 血型定型试剂购自上海血液生物医药有限责任公司, ABO 试剂红细胞为本科自制, 血型鉴定卡购自美国强生公司, Diamed LISS/Coombs 低离子/抗人球蛋白卡购自瑞士 Diamed 公司, 酸放散试剂购自长春博迅生物技术有限责任公司。

**1.3 ABO 血型鉴定** 用含枸橼酸钠抗凝剂的真空采血管抽取静脉血 3 mL,  $3\,000\text{ r/min}$  离心 10 min, 于全自动血型仪进行血型检测。试管法正、反定型参照《全国临床检验操作规程》(第 3 版)

**1.4 吸收放散试验** 取患者洗涤后的压积红细胞与效价调整为 32 的抗 A、抗 B 血清等量混合, 于 4℃ 冰箱内吸收 1 h, 收集吸收液, 取压积红细胞加等量生理盐水置 56℃ 水浴中放散 10 min, 离心取上清液, 即放散液, 测定吸收液及放散液的抗 A、抗 B 抗体效价。

## 2 结 果

血型仪鉴定血型为 A 型。在试管法正定型中, 患者红细胞与抗 A 血清出现 3+, 与抗 B 血清在显微镜下可观察到弱凝集, 红细胞与抗 B 血清在玻片上 1 min 后出现弱凝集。吸收试验显示, 其上清液与 Ac 反应为阴性, 抗 B 抗体效价为 16; 56℃ 热放散 10 min 后, 放散液抗 A 抗体效价为 32, 抗 B 抗体效价 2, 证实该患者有 A、B 抗原的存在。

## 3 讨 论

ABH 抗原变异已被认为是髓系白血病常见的症状, 国内、

外均有报道<sup>[1]</sup>。少数患者红细胞 ABO 血型正、反定型不相符合<sup>[2]</sup>, 然而对其发生机制尚未明确。有文献报道, 白血病发病过程中出现血型抗原减弱, 可能与体内血型基因突变有关, 人类病毒致癌基因 c2abl 位于第 9 号染色体上的 q34 位点, 而 ABO 血型抗原表达基因位点也位于此处。Reid 等<sup>[3]</sup>认为, 由于血型基因突变可导致形成血型抗原的相应酶活性减低, 阻断 H 抗原向 A、B 抗原转化, 使血型抗原减少。但多数学者认为, ABO 血型变异的机制是急性髓细胞白血病患者白血病细胞异常增生, 使正常红系细胞增生相对受到抑制, 红细胞的代谢受到干扰<sup>[4]</sup>。由于红细胞血型物质随红细胞的成熟而不断增强, 若红系成熟受到抑制, 可造成 ABH 抗原物质减弱或红细胞表面抗原的密度和分布发生异常, 不利于抗原、抗体结合<sup>[4-5]</sup>。

本例患者正定型血型仪检测时 B 抗原不凝集, 可能与患者红细胞及白细胞两系同时恶性增生, 红细胞成熟障碍有关, 使红细胞膜表面的血型 B 抗原减弱, 导致红细胞与抗 B 血清反应减弱; 还可能与强生血型鉴定卡中的血清抗体效价有关。因此, 在进行 ABO 定型时, 必须严格按照操作规程进行正、反定型, 尽可能减少人为因素、亚型、不规则抗体、抗原减弱或抗体缺失而引起的血型鉴定错误。在出现正、反定型不符时, 应排除仪器、试剂及人为因素, 结合病史进一步分析, 必要时进行基因分型, 确保安全、有效输血。

## 参考文献

[1] 聂心教, 许秀英. 慢性粒细胞白血病引起血型抗原减弱 1 例[J]. 临床血液学杂志, 1995, 8(3): 138.  
[2] Bianco T, Farmer BJ, Sage RE, et al. Loss of red cell A, B, and H antigens is frequent in myeloid malignancies[J]. Blood, 2001, 97(11): 3633-3639.  
[3] Reid ME, Bird GW. Associations between human red cell blood group antigens and disease[J]. Transfus Med Rev, 1990, 4(1): 47-55.  
[4] Hafner V, Coatmelec M, Niculescu R. Temporary changes and permanent changes in the erythrocyte blood-group antigens in malignant hemopathies[J]. Rom J Intern Med, 1997, 34(3/4): 183-188.  
[5] Olsson ML, Chester MA. Frequent occurrence of a variant O1 gene at the blood group ABO locus[J]. Vox Sang, 1996, 70(1): 26-30.

(收稿日期: 2014-02-09)