

• 个案与短篇 •

外科腹痛患者诊断骨髓增生异常综合征 1 例

周雪情, 胡松林, 刘行超[△]

(广西桂林市第 181 医院检验科, 广西桂林 541002)

DOI: 10.3969/j.issn.1673-4130.2014.23.072

文献标识码: C

文章编号: 1673-4130(2014)23-3295-01

骨髓增生异常综合征(MDS)是一种高度异质性的疾病,其发病机制还不甚清楚,其各种亚型在病理生理、临床表现及预后等方面都有差异^[1]。因此,不同患者可能有不同的临床表现,甚至表现出一些非血液系统疾病的症状。本院近期就收治 1 例以腹痛为主要症状的患者,最终诊断为骨髓增生异常综合征难治性贫血(MDS-RA)。

1 临床资料

患者黄某,女,77 岁。因无明显诱因出现右下腹疼痛 1 d 并阵发性加重 1 d,伴有发热、呕吐等症状。于当地医院对症处理后(具体诊疗不详),效果不佳,来本院就诊。门诊以“腹痛查因:急性阑尾炎?”收治普通外科。患者明显贫血貌,精神、睡眠及食欲欠佳,并自述有贫血史一年余,未行正规治疗。查体右下腹压痛明显,反跳痛(一),未触及肿块,肝脾肋下未触及,莫非征阴性。入院后查血常规:白细胞(WBC) $13.56 \times 10^9/L$ 、红细胞(RBC) $2.45 \times 10^{12}/L$ 、血红蛋白(HGB) 57 g/L、血小板(PLT) $103 \times 10^9/L$,全自动五分类血球仪 Sysmex XT1800 报警提示:(1)有核红细胞,异常淋巴/原始?,白细胞异常散点图;(2)红细胞大小不一,贫血;(3)血小板聚集,血小板异常分布。手工推片复片,显微镜下计数 200 个白细胞:淋巴细胞占 7.0%,单核细胞占 3.0%,中性分叶核粒细胞占 79.5%,中性杆状核粒细胞占 7.5%,原幼细胞占 3.0%,有核红细胞 2 个/100 WBC;(4)镜下见白细胞有少量聚集,并可见中性粒细胞胞浆中颗粒减少、双核、核发育不良等;红细胞大小不等,可见双相性红细胞;(5)血小板散在分布,可见少量大血小板。肝肾功能未见明显异常。叶酸、维生素 B₁₂ 检查正常,铁蛋白轻度增高,甲肝、乙肝、丙肝、HIV 病毒、梅毒检查均为阴性。X 线检查示:(1)动脉硬化;(2)腹部未见胃肠穿孔及梗阻征象。腹部彩超提示:肝、胆、脾、肾、阑尾区未见明显异常。腹部 CT 检查未见明显异常。经抗感染等对症处理后,患者腹痛症状明显好转。随后行骨髓细胞学检查,原始粒细胞占 5.0%,且三系有明显的病态造血,骨髓铁染色:外铁 + + +,内铁 66%,未见环形铁幼粒细胞。最后按 WHO 分型标准诊断为骨髓增生异常综合征难治性贫血(MDS-RA)^[2]。

2 讨论

骨髓增生异常综合征(MDS)一般起病相对缓渐,往往起病后数周甚至数月后方开始就诊。患者的主要症状和体征是各类血细胞的减少,表现为贫血、出血、感染等,一般无肝、脾、淋巴结肿大。但在疾病后期也可出现肝、脾、淋巴结肿大。对本例患者自觉腹痛为主要症状的,文献上少有报道。可能与腹部或消化道炎症有关,经抗感染等对症处理后已明显好转。

MDS 是一组异质性克隆性造血干细胞疾病,其生物学特

征是一系或多系发育异常和无效造血,可伴有原始细胞增多,转化为急性白血病(AML)的危险性明显增高^[3]。该病也是一种常见于老年人的造血系统肿瘤,临床治疗效果及预后较差。如能在 MDS 早期诊断明确,也可在很大程度上提高患者的生活质量和延长患者的生存时间。

对于 MDS 的诊断,主要是血细胞的发育异常,表现在以下几方面:(1)粒细胞系发育异常:外周血出现幼稚或原始细胞,粒细胞中颗粒减少或缺如,双核,佩格勒畸形等。骨髓中原始粒细胞(I 型,II 型)比例增高(<20%),出现 Auer 小体,粒细胞中颗粒减少或缺如,出现内外浆、粒细胞呈巨幼样改变等。(2)红细胞系发育异常:外周血出现红细胞大小不均、异常红细胞形态、有核红细胞等。骨髓中幼红细胞呈巨幼样改变,多核、核分叶、核出芽和核碎裂等,可出现环形铁粒幼红细胞。(3)巨核细胞系发育异常:外周血出现大血小板和巨大血小板,异常血小板形态。骨髓中见小巨核细胞和微小巨核细胞,或多圆核巨核细胞等。

目前,大多数医院 MDS 的首要诊断主要依靠形态学改变即病态造血,但病态造血缺乏特异性,而且部分病例早期缺乏病态造血改变。国内报道 MDS 评估病态造血的系列及程度,细胞形态学分类在辨认红细胞系和巨核细胞系的异常方面有优势,而粒细胞系的判断受制片、染色等因素的干扰较多,易造成假阳性结果^[4]。因此,需要借助更多的辅助检查,如流式细胞术确定骨髓原始细胞数量,通过染色体核型分析可诊断 5q- 综合征等,骨髓病理活组织检查发现不成熟前体细胞异常定位,弥补形态学病态造血的局限性^[5]。以便对 MDS 作出有效的早期诊断,并选择合理的治疗方案及判断预后,使患者能得到及时、有效的临床诊疗。

参考文献

- [1] 许文荣,王建中. 临床血液学检验[M]. 5 版. 北京:人民卫生出版社,2012:245-246.
- [2] 肖志坚,WHO(2008)骨髓增生异常综合征诊断标准[J]. 国际输血及血液学杂志,2009,52(1):109-110.
- [3] 张之南,沈悌. 血液学诊断及疗效标准[M]. 3 版. 北京:科学出版社,2007:157.
- [4] 刘艳娟,徐娟,万岁桂,等. 实用流式细胞术-血液病篇[M]. 北京:北京大学出版社,2010:132-133.
- [5] 朱琳,郝立君,任雪瑞,等. 骨髓增生异常综合征细胞形态学及细胞化学特征的研究[J]. 肿瘤研究与临床,2013,25(2):131-132.

(收稿日期:2014-05-10)