

• 临床研究 •

41 例骨髓增生异常综合征染色体核型的研究

王 坤, 谢守军

(承德医学院附属医院检验科, 河北承德 067000)

摘 要:**目的** 探讨骨髓增生异常综合征染色体核型异常的分布。**方法** 计数分类 500 个有核细胞观察有核细胞增生程度及红系、粒系和巨核系细胞的异常发育情况。应用 RHG 显带技术显带。**结果** 染色体数目异常 8 例, 结构异常 9 例。检测出复杂核型异常 8 例(47.1%, 复杂核型异常为异常核型大于等于 3 种)。骨髓增生异常综合征的恶性克隆检出率为 41.5%。**结论** 常规染色体核型异常与 MDS 的发生、发展密切相关。染色体分析直观可靠, 是每例疑似或确诊 MDS 患者诊断和鉴别诊断的重要手段。

关键词:骨髓增生异常综合征; 染色体核型; 显带技术

DOI:10.3969/j.issn.1673-4130.2015.04.049 **文献标识码:**A **文章编号:**1673-4130(2015)04-0546-02

骨髓增生异常综合征(myelodysplastic syndrome, MDS)是常见的造血系统恶性肿瘤, 以无效造血、病态造血和细胞遗传学异常为主要生物学特征, 具有极高的异质性。MDS 的异常染色体核型检出率约为 40%~70%。本实验研究了 41 例不同分型阶段 MDS 患者的细胞遗传学检查及其他相关资料, 探讨常规染色体检查在 MDS 诊断中的价值。

1 材料与方法

1.1 一般资料 选择 2012 年 1 月至 2013 年 12 月经本院确诊的 41 例连续 MDS 患者, 对所有患者进行了详尽的病史采集、体格检查和实验室检查, 包括骨髓象分析和染色体检查。其中男 23 例, 女 18 例, 年龄 17~84 岁, 中位年龄 56 岁。初诊时主要的临床表现是贫血、乏力, 皮肤瘀斑, 以及持续 6 个月以上的 1 系、2 系或全血细胞减少。

1.2 方法

1.2.1 骨髓涂片 计数分类 500 个有核细胞观察有核细胞增生程度及红系、粒系和巨核系细胞的异常发育情况。

1.2.2 染色体制备 采用骨髓细胞短期培养法制备染色体标本, 然后应用 RHG 显带技术显带。分析中期细胞数 16-28 个, 依据人类细胞遗传学国际命名体制(ISCN2005)命名核型异常。

2 结 果

2.1 分型结果 参照 2006 年维也纳骨髓增生异常综合征的

最低诊断标准及 2008 年的 WHO 诊断分型标准确诊的 41 例 MDS 患者中难治性贫血伴一系发育异常(RCUD)7 例^[1-2], 难治性贫血伴环形铁粒幼细胞(RARS)4 例, 难治性贫血伴多系发育异常(RCMD)10 例, 难治性贫血伴有原始细胞过多-I(RAEB-I)11 例, 难治性贫血伴有原始细胞过多-II(RAEB-II)9 例。其中一例患者未满足维也纳最低诊断标准被拟诊为意义未定的特发性血细胞减少(ICUS), 随访 12 个月后, 渐进出现输血依赖性和多系病态造血最终诊断为 RCMD。

2.2 染色体结果分析 41 例患者中 2 例未见中期分裂相, 22 例为正常染色体核型, 17 例为异常染色体核型, 异常染色体核型的检出率为 41.5%(17/41)。其中染色体数目异常 8 例, 结构异常 9 例。检测出复杂核型异常 8 例(47.1%, 复杂核型异常为异常核型不低于 3 种)。复杂核型在各亚型中的分布情况, MDS-RA 1 例(12.5%), MDS-RARS 1 例(12.5%), MDS-RCMD 3 例(30.0%), MDS-RAEB-I 3 例(37.5%)。+82 例, 其中 1 例为单纯性+8, 另外 1 例为+8 合并其他异常。-5、5q- 各 2 例, -7、7q- 各 2 例, 20q- 1 例。14 号染色体随体增大 1 例, 但是该患者的外周血经植物血凝素刺激培养 72 h 后, 14 号随体并未发现异常, 随访 20 个月后复查骨髓像分析和染色体检查, 染色体结果与初诊一致, 但是骨髓分析确诊为 MDS-RARS。具体核型异常情况见表 1。

表 1 17 例染色体异常 MDS 患者染色体核型分析

编号	性别	年龄(岁)	MDS 分型	染色体核型分析
1	女	79	MDS-RCMD	49. XX. +1. +11. +22. del(5)(q12q13)[5]/50. XX. del(5). +1. +11. +14. +22[5]
2	男	35	MDS-RAEB- I	46. XY. del(7)(q22)[20]
3	女	40	MDS-RAEB- II	46. XX. inv(3)(q21;q26)[15]
4	女	75	MDS-RCMD	46. XX. del(22)(q11)[15]
5	男	48	MDS-RAEB- I	46. XY. -7. -20. +mark1. +mark2[8]
6	女	40	MDS-RCMD	46. XX. del(5)(q12q31)[15]
7	男	71	MDS-RARS	46. XY[15], 14 号随体大
8	男	67	MDS-RAEB- I	44. XY. del(6)(q16). -7. t(12;14)(p10;q10). -2. 17q+. -19. +mark[18]/46. xy[2]
9	女	29	MDS-RA	46. XX. t(9;22)(q34;q11)[15]
10	女	48	MDS-RAEB- I	46. XX. del(20)(q12)[10]
11	女	64	MDS-RCMD	47. XX. der(13)t(1;13)(q10;p10). +8[10]

续表 1 17 例染色体异常 MDS 患者染色体核型分析				
编号	性别	年龄(岁)	MDS 分型	染色体核型分析
12	女	57	MDS-RCMD	47. XX. +8[10]/46. XX[10]
13	女	25	MDS-RAEB-I	43. X. 2q+. 4p-. -5. -6. -x. -13. 15q+. +mark[8]/44. X. 2q+. 4p-. -5. -6. -x. +mark[4]/44. X. 2q+. 4p-. -5. -15. -x. +mark[1]/46. XX[2]
14	女	67	MDS-RCMD	44. X. -13. -14. -y. +mark[2]/46. XX[6]
15	男	61	MDS-RCMD	46. XY. add(1)(q44)[7]
16	男	55	MDS-RA	44. XY. -2. -5. -11. -17. -22. +mark[2]/46. XY[18]
17	女	32	MDS-RARS	49. XX. +2. +9. +21[1]/46. xx[2]

3 讨 论

MDS 是造血干细胞恶性克隆性疾病,获得性克隆异常染色体的检出恰恰反映了 MDS 这种恶性克隆的本质,因此常规染色体核型检查是确诊或除外 MDS 的重要依据。一般认为,尽管 MDS 染色体畸变缺乏特异性,但只要出现克隆性染色体异常,常被归为 MDS。本研究结果显示,骨髓增生异常综合征的恶性克隆检出率为 41.5%,与有关报道近似^[3]。MDS 患者染色体异常包括数目异常或结构异常,或两者兼而有之,以单纯数目异常最为常见。最常见的染色体异常有+8,-5/5q-, -7/7q-, 20q-, -Y^[4]。在 17 例染色体异常患者中+8、-5、5q-、-7、7q- 各 2 例,20q- 1 例。+8 是 MDS 疾病中最常见的染色体异常。本研究中 1 例+8 患者的细胞形态学初诊时即满足 MDS 的确诊标准,另 1 例+8 患者曾初诊为 ICUS,随访 12 个月依据细胞形态学和临床特征满足 MDS 最低诊断标准确诊为 MDS-RCMD。本组患者 5 号染色体缺失的检出率为 11.8%。5q- 异常主要发生在多潜能干细胞水平上,其染色体改变通常在患者血液学异常被证实时一并查出,但单纯的 del(5)(q12q31)一般认为只发生于老年女性患者,本项研究结果亦证实这一点。7 号染色体缺失是 MDS 较常见的一种畸变,预后差,易进展为急性白血病。单体 7 综合征与儿童慢粒单白血病密切相关。本研究中例 2 患者为 7q-, 例 5、7 患者为单体 7 合并其他染色体异常的复杂核型异常。第 20 号染色体长臂缺失已证明在 5% 的 MDS 患者中发生。但特别指出的是,不伴有明显病态造血的微小克隆 del(20)(q12),诊断 MDS 需特别谨慎,应动态观察,及时复检。14 号染色体随体增大通常认为是多态效应,一般不具有表型效应,但在临床工作中发

• 临床研究 •

现染色体多态性会产生一些临床效应例如:不孕不育等^[5]。14 号染色体随体增大与 MDS 发生是否存在相关关系还有待进一步研究。

常规染色体核型异常与 MDS 的发生、发展密切相关。染色体分析直观可靠,是每例疑似或确诊 MDS 患者诊断和鉴别诊断的重要手段^[6-7]。本研究结果表明,其与细胞形态学结合有助于减少 MDS 的漏诊和误诊。

参考文献

[1] 何广胜,邵宗鸿. 骨髓增生异常综合征维也纳诊断标准解读(一)[J]. 中国实用内科杂志,2008,28(10):884-887.

[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,2009,32(2):109-110.

[3] Babicka L,Ransdorfova S,Brezinova J,et al. Analysis of complex chromosomal rearrangements in adult patients with MDS and AML by multicolor FISH[J]. Leuk Res,2007,31(1):39-47.

[4] Haase D. Cytogenetic features in myelodysplastic syndromes[J]. Ann Hematol,2008,87(7):515-526.

[5] 谢守军,王娜. 染色体分析联合骨髓活检诊断无明显病态造血的早期骨髓增生异常综合征[J]. 中国实验诊断学,2009,13(2):241-244.

[6] 吕树文,那春龙,程利梅,等. 无明显病态造血的低危骨髓增生异常综合征 9 例分析[J]. 中国误诊学杂志,2012,12(2):423.

[7] 巴荣,朱彦,陆益龙,等. 42 例骨髓增生异常综合征患者染色体分析[J]. 齐齐哈尔医学院学报,2005,26(1):29.

(收稿日期:2014-09-25)

临床生化检验结果的自动审核

冯 强

(泰安市中心医院检验科,山东泰安 271000)

摘 要:**目的** 应用临床生化检验结果自动审核功能,实现检验报告快速发放。**方法** 对 17 088 例临床生化检验结果,进行人工审核与自动审核的阳性率与标本周转时间(TAT)对比。**结果** 17 088 份血常规的人工审核阳性 1 548 例,占 9.06%。自动审核阳性率 1 717 例,占 10.05%;经统计学分析,差异无显著性意义;人工审核平均 TAT 时间 2.6 h,与自动审核平均 TAT 时间 1.2 h 相比,差异有显著性意义($P<0.05$)。**结论** 临床生化检验结果自动审核准确性高、方便高效,值得推广应用。

关键词:临床生化; 自动审核; 人工审核; 标本周转时间

DOI:10.3969/j.issn.1673-4130.2015.04.050 **文献标识码:**A **文章编号:**1673-4130(2015)04-0547-02

目前,医院门诊量不断增加,临床医师和患者对检验结果的需求也逐渐提高,临床检验项目也随之增加,与此同时,检验人员的结果审核的工作量也大大增加。检验结果的审核是临床检验工作的重要一环,也是检验分析后阶段的主要内容^[1]。