

• 个案分析 •

急性淋巴细胞白血病合并假性甲状旁腺功能减退 1 例*

代湘云¹, 石静云², 吴涛^{1△}, 毛东锋¹, 王存邦¹, 白海¹

(1. 兰州军区兰州总医院全军血液病中心, 甘肃兰州 730050; 2. 甘肃省妇幼保健院新生儿重症救护中心, 甘肃兰州 730050)

关键词:急性淋巴细胞白血病; 假性甲状旁腺功能减退; 低钙; 高磷**DOI:**10.3969/j.issn.1673-4130.2018.19.034 **中图法分类号:**R557;R582**文章编号:**1673-4130(2018)19-2461-02 **文献标识码:**C

急性淋巴细胞白血病是一种起源于淋巴细胞 B 系或 T 系细胞在骨髓内异常增生的恶性肿瘤, 多见于儿童^[1]。急性淋巴细胞白血病可并发多种疾病, 但合并假性甲状旁腺功能减退(PHP)极为罕见。兰州军区兰州总医院收治 1 例急性淋巴细胞白血病合并 PHP 患者, 现报道如下。

1 临床资料

患者, 男, 18 岁, 2013 年 7 月 7 日, 因“患急性淋巴细胞白血病 2 年 8 个月, 继续治疗”入院。患者于 2013 年 6 月初出现头晕、乏力, 活动后加重, 未予重视, 此后上述症状反复出现, 至 6 月下旬上述症状加重, 且逐渐出现鼻腔出血, 量多, 不易止。于 2013 年 7 月 7 日就诊于兰州军区兰州总医院全军血液病中心, 查血常规示: WBC $39.13 \times 10^9/L$, WBC 不分类, HGB 67 g/L, PLT $37 \times 10^9/L$ 。外周血细胞形态检查提示: 原始淋巴细胞占 80.0%, 幼稚淋巴细胞占 15.0%。骨髓提示: 原淋 + 幼淋占 96.8%。免疫分型示: CD34、CD19、CD22、CD5、HLA-DR 均阳性, CD123 占 16.5%; BCR/ABL 融合基因阴性。腹部 B 超示: 脾肿大(脾门处厚 7.1 cm, 肋下平脐)。浅表淋巴结 B 超示: 双侧颌下、颈部、腋窝、腹股沟淋巴结肿大(最大为 1.8 cm × 0.7 cm)。明确诊断: 急性淋巴细胞白血病 B 细胞性 BCR/ABL 融合基因(-)中危组。确诊后于 7 月 9 日予 VDLP 方案诱导化疗后病情达 CR1, 治疗中检测脑脊液: WBC $4 \times 10^6/L$, 蛋白定性阳性, 脑脊液蛋白 580 mg/L。补充诊断: 中枢神经系统白血病。予鞘内推注 MTX + DEX。此后按期治疗。2015 年 7 月复查骨髓示: 原淋 + 幼淋占 96.0%, 提示急性淋巴细胞白血病复发, 给予 VDLP 4 周方案诱导化疗。此后患者未行任何治疗, 期间多次复查骨髓均未缓解, 脑脊液蛋白定性均阳性。此次入院复查骨髓仍未缓解(原淋 + 幼淋占 84.8%), 排除化疗禁忌给予

Hyper-CVAD B 方案化疗, 化疗第 1 天患者突然出现上半身麻木, 双手肌肉呈强直性收缩, 拇指内收, 其他四指并紧, 掌指关节屈曲, 腕关节略屈曲, 伴有渐进性意识不清, 无口吐白沫、口角歪斜、大小便失禁等, 立即查电解质示: 钙 1.70 mmol/L (2.00 ~ 2.54 mmol/L)、镁 0.58 mmol/L (0.60 ~ 1.25 mmol/L)、磷 1.98 mmol/L (0.80 ~ 1.50 mmol/L)、钾 2.50 mmol/L (3.50 ~ 5.30 mmol/L); 甲状旁腺激素测定 16.2 pmol/L (1.30 ~ 9.30 mmol/L), 排除化疗引起的不良反应, 并请内分泌科会诊后多考虑 PHP, 建议给予补充钙剂对症处理, 后患者症状逐渐好转, 复查电解质及甲状旁腺激素逐渐恢复正常, 上述症状再未出现, 化疗结束, 好转出院。患者既往无任何特殊病史及家族史。

2 讨论

PHP 是一种极少见的遗传性疾病, 主要是由于甲状旁腺激素的靶器官对其反应完全或不完全丧失引起的症状, 其甲状旁腺激素多高于正常^[2]。有研究证实, PHP 属于 X 染色体伴显性或常染色体隐性、显性遗传性疾病, 且是由母系等位基因突变引起的^[3], 女性发病较多, 男女发病率之比约为 1:2。PHP 因受累的靶器官不同而临床表现不尽相同, 但其共同特征为 PHP 的特征, 如低血钙、高血磷、手足搐搦等, 可有低尿钙、低尿磷, 常伴有先天性发育畸形, 可有智力减退并呈特殊体态, 如身材矮小、肥胖、圆脸、颈粗短、指趾短小畸形, 常见第一、四、五掌骨或跖骨缩短, 生长激素缺乏提示促生长激素释放激素抵抗, 可致肥胖及身材矮小等^[4]。PHP 与甲状旁腺功能减退(HP)的区别在于, HP 多因甲状腺手术或颈部手术误将甲状旁腺切除或损伤, 导致甲状旁腺素分泌过少和(或)效应不足而引起的一组临床综合征, 其常见类型有特发性 HP、继发性 HP、低血镁性 HP 等, 除此之外, 还应与

* 基金项目: 甘肃省自然科学基金资助项目(145RJZA151)。

△ 通信作者, E-mail: wutaozhen@yeah.net。

本文引用格式: 代湘云, 石静云, 吴涛, 等. 急性淋巴细胞白血病合并假性甲状旁腺功能减退 1 例[J]. 国际检验医学杂志, 2018, 39(19):

假假性甲状旁腺机能减退症(PPHP)、Tuener 综合征、Fahr 病等相鉴别^[5]。考虑到该例患者有急性淋巴细胞白血病病史及目前正处于化疗期间,排除化疗引起的不良反应,根据此次发病的临床症状、体征、实验室检查及治疗有效等,明确诊断为 PHP^[6-7]。此病一旦诊断明确,需长期补充钙、维生素 D 及其衍生物等,定期复查,预后较好^[2]。

综上所述,PHP 是一种罕见的遗传性疾病,发病有家族倾向性,以低钙、高磷及甲状旁腺激素多升高为主要特征,患者可有发育异常、智力低下、反应迟钝,也可出现头痛、癫痫、手足抽搐及神经精神症状等^[8]。诊断主要依靠血钙、磷、甲状旁腺激素检验及行 PHP 的刺激试验等。此例患者基本符合以上诊断条件,PHP 诊断明确,但发病原因尚不清楚,有待进一步研究。

参考文献

- [1] 张阳,刘红. Ph 样急性淋巴细胞白血病的分子遗传学进展:第 56 届美国血液学会年会报道[J]. 白血病·淋巴瘤,2015,24(2):74-78.
- [2] AL-AZEM H, KHAN A A. Hypoparathyroidism [J]. Best • 个案分析 •

Pract Res Clin Endocrinol Metab,2012,26(4):517-522.

- [3] ALVES C, SAMPAIO S, BARBIERI A M, et al. Pseudohypoparathyroidism type Ia: a novel GNAS mutation in a Brazilian boy presenting with an early primary hypothyroidism[J]. JPEM,2013,26(5/6):557-560.
- [4] POLICEPATIL S M, CAPLAN R H, DOLAN M. Hypocalcemic myopathy secondary to hypoparathyroidism [J]. WMJ,2012,111(4):173-175.
- [5] MANTOVANI G, FERRANT E, GIAVOLI C, et al. Recombinant human GH replacement therapy in children with pseudohypoparathyroidism type I a; first study on the effect on growth[J]. J Clin Endocrinol Metabol,2010,95(11):5011-5017.
- [6] 邹德慧.《中国成人急性淋巴细胞白血病诊断与治疗的指南(2016 版)》解读[J]. 临床血液学杂志,2017,30(5):680-682.
- [7] 曲玲,张婷婷,母义明. 15 例假性甲状旁腺功能减退症的临床分析[J]. 南方医科大学学报,2012,32(5):685-686.
- [8] 马铁凡. 假性甲状旁腺功能减退症 35 例临床分析[D]. 郑州:郑州大学,2017.

(收稿日期:2018-02-10 修回日期:2018-04-28)

1 例伴 MLL-AF10 幼儿急性巨核细胞白血病生物学特征分析

刘亚楠¹, 夏敏¹, 王欢¹, 孙恒娟¹, 杜成坎¹, 马旭², 张泓^{1△}

(1. 上海市儿童医院检验科, 上海 200040; 2. 上海源奇生物医药科技有限公司, 上海 201400)

关键词: 白血病; 融合基因; MLL-AF10

DOI:10.3969/j.issn.1673-4130.2018.19.035

文章编号:1673-4130(2018)19-2462-03

中图法分类号:R733.7

文献标识码:C

急性巨核细胞白血病(AMKL)是一种罕见的急性髓系白血病,常见于婴幼儿,该病具有发病急,病程短,病情凶险,复发率高等特点。因其缺乏典型的临床表现并具有复杂的生物学特征,临床误诊率较高。现将上海市儿童医院收治的 1 例 AMKL 患儿报道如下,以提高对 AMKL 的认识。

1 临床资料

患儿,女,1 岁 8 个月,因“发现血小板下降 1 月余”就诊。患儿起初因无明显诱因出现发热,伴咳嗽,至当地医院就诊,查血常规“白细胞(WBC) 6.9 × 10⁹/L,血红蛋白(Hb) 92 g/L,血小板(PLT) 26 × 10⁹/L,C 反应蛋白(CRP)7.18 mg/L”,遂于当地住院治疗,给予抗感染治疗后,患儿 PLT 上升至 52 × 10⁹/L,半月后门诊复查“PLT 47 × 10⁹/L”,外院随访

PLT 未见明显好转,后至上海市儿童医院就诊,查血常规“WBC 3.26 × 10⁹/L,中性粒细胞(NE) 9%,淋巴细胞(LY) 87%,Hb 93 g/L,PLT 27 × 10⁹/L,CRP 2 mg/L”,遂以“PLT 减少症”收治入院。入院查体:神清,反应可,皮肤黏膜未及出血点,未及浅表淋巴结肿大,咽稍红,无发绀,无吸凹。双肺呼吸音粗,两肺未及干湿啰音,心音有力,律齐,未及病理包块,肝肋下 0.5 cm,质软,脾肋下 1 cm,质软,四肢张力可,关节无压痛,生理反射存在,病理反射未引出。

患儿随后完善相关检查。骨髓穿刺结果显示:骨髓增生明显活跃。原始巨核细胞和幼稚巨核细胞占 33%,此类细胞体积较小,胞体圆或不规则形;细胞染色质粗而浓集,核仁不明显;胞质呈蓝色或灰蓝色,边缘不整齐,呈云雾状或毛刺状,可有伪足样突起,部分

△ 通信作者, E-mail: zhangh@children.com.cn.