

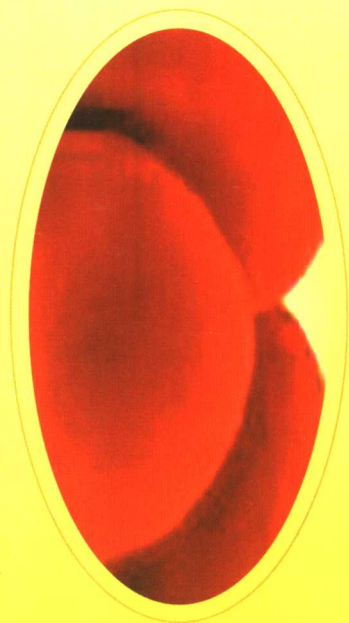


临床诊疗精要系列丛书

LINCHUANG ZHENLIAO JINGYAO XILIECONGSHU

血液科 诊疗精要

◎ 主编 孔佩艳 陈幸华



 军事医学科学出版社

ZHENLIAOJINGYAO

XUEYEKE

XUEYEKE

XUEYEKE

ZHENLIAO

JINGYAO

JINGYAO

ZHENLIAO

• XUEYEKE

• ZHENLIAO

• JINGYAO

◇ 临床诊疗精要系列丛书 ◇

血液科诊疗精要

主 编 孔佩艳 陈幸华

副主编 刘 红 张 曦 彭贤贵

编 委 刘 林 杨文博 常 城

曾东风 梁 雪 高 蕾

赵咏梅 龚 奕

军事医学科学出版社

· 北 京 ·

图书在版编目(CIP)数据

血液科诊疗精要/孔佩艳,陈幸华主编.

- 北京:军事医学科学出版社,2006

(临床诊疗精要系列丛书)

ISBN 7-80121-808-6

I. 血 II. ①孔… ②陈… III. 血液病-诊疗

IV. R55

中国版本图书馆CIP数据核字(2006)第101708号

出版:军事医学科学出版社

地址:北京市海淀区太平路27号

邮编:100850

联系电话:发行部:(010)63801284

63800294

编辑部:(010)66884418,66884402 转 6213,6216,6315

传真:(010)63801284

网址:<http://www.mmsp.cn>

印装:京南印装厂

发行:新华书店

开本:850mm×1168mm 1/32

印张:13.25

字数:338千字

版次:2006年12月第1版

印次:2006年12月第1次

定价:26.00元

本社图书凡缺、损、倒、脱页者,本社发行部负责调换

内 容 提 要

本书由具有丰富血液学研究基础和临床经验的专家、教授编写。全书内容共分三个部分:第一篇为血液病常见症状学,介绍血液系统疾病常见的临床症状及其发生机制;第二篇为血液系统疾病概述及基本诊疗方法,包括造血系统疾病总论、造血调控、造血干细胞移植、成分输血及输血反应、血液学检验等内容;第三篇为血液科常见病的诊断与治疗部分,分别叙述血液科常见病的诊断和治疗方法、经验。本书内容新颖、实用性强,紧密结合临床实际,是从事血液内科学、内科学、肿瘤学及遗传性疾病的临床医师和科研人员的重要参考书,同时也是医学生和实习医生临床学习的基本指导手册。

目 录

第一篇 血液病常见症状学	(1)
第二篇 血液科常见病的诊断与治疗	(65)
第一章 造血系统疾病总论	(65)
第二章 造血调控概述	(95)
第三章 造血干细胞移植	(107)
第四章 成分输血及输血反应	(143)
第五章 血液检验	(151)
第三篇 血液科常见病的诊断和治疗	(200)
第六章 贫 血	(200)
第七章 骨髓增殖性疾病	(238)
第八章 脾功能亢进	(251)
第九章 出血性疾病	(257)
第十章 血栓形成和血栓性疾病	(304)
第十一章 白血病	(316)
第十二章 恶性淋巴瘤	(345)
第十三章 多发性骨髓瘤	(366)
第十四章 恶性组织细胞增生症	(373)
第十五章 血液科常用诊疗技术	(376)
附录	(386)
附 1 血液科常用药物	(386)
附 2 血液科常用检验参考值	(400)
附 3 血液科常用量表	(413)

第一篇 血液病常见症状学

第一节 发 热

发热(fever)是临床上常见的一个症状,指机体在致热原作用下,体温调节中枢的调定点上移而引起的调节性体温升高,当体温上升超过正常值(腋下 36.5°C ,口腔 37.0°C)的 0.5°C 时,称为发热。体温升高不超过 38°C 为低热; $38\sim 39^{\circ}\text{C}$ 为中等热; $39\sim 40^{\circ}\text{C}$ 为高热;超过 41°C 为过高热。发热时间超过2周称为长期发热。发热是机体对各种致病因素的一种全身性防卫反应,发热体温过高或时间过长,也会对机体产生不利影响。

【病因及发病机理】

发热激活物(pyrogenic activators)作用于产生内源性致热源(endogenous pyrogen, EP)的细胞,产生、释放EP,刺激下丘脑体温调节中枢使体温“调定点”上移,调节机体产热大于散热,体温升高,出现发热。

(一)发热激活物

发热激活物是可使体内产生内源性致热源的激活物。

1. 微生物:

- (1)革兰阴性细菌:内毒素+肽聚糖。
- (2)革兰阳性细菌:外毒素+肽聚糖。
- (3)病毒:血细胞凝集素+胞膜蛋白。

(4) 立克次体、衣原体、螺旋体、真菌等。

2. 致炎物和炎症灶激活物:

(1) 致炎物硅酸盐、尿酸盐。

(2) 非传染性炎性渗出液。

3. 抗原-抗体复合物。

4. 淋巴因子。

5. 类固醇: 本胆烷醇酮、石胆酸、糖皮质激素、雌激素。

(二) 内源性致热源

内源性致热源 1948 年 Beeson 首先从中性粒细胞获取, 称之为白细胞致热源(leukocyte pyrogen, LP), 进一步研究证明 LP 即为 EP, 目前有 4 种细胞因子被基本确认为内源性致热原, 与人类的热发性疾病相关。包括肿瘤坏死因子 α 、 β (TNF- α 、 β); 白细胞介素 1 (IL-1); 白细胞介素 6 (IL-6); 干扰素 (IFN)。TNF- α 、 β 为内毒素发热和肿瘤发热的主要 EP, 也被称为恶液质素, 增强分解代谢, 引起负氮平衡。IL-1 诱导急性期反应物, 刺激淋巴细胞活化、增殖, 增强吞噬细胞杀菌功能。IL-6 也诱导急性期反应物, 促进 B 淋巴细胞增殖、活化、免疫球蛋白的合成, 以及诱导细胞毒 T-淋巴细胞 (CTL) 的活化。IFN 是引起病毒发热的重要 EP, 有抗病毒、增强 TNF 的作用及增强 NK 细胞活性的作用。EP 为小分子蛋白质, 能自由通过血脑屏障, 可耐热, 主要由肾脏清除, 具有致热性及免疫原性(表 1-1)。

(三) 体温调节中枢

体温调节中枢为位于下丘脑的温敏神经元。

1. 正调节中枢: 视前区-前下丘脑 (preoptic anterior hypothalamus, POAH)。

2. 负调节中枢: 中杏仁核、腹中隔和视上核。

3. EP 可通过血脑屏障直接入脑、通过下丘脑终板血管区 (organum vasculosum laminae terminalis, OVLT) 神经元将信号传到 POAH 及通过迷走神经将发热信息传入中枢, 刺激细胞产生前列

腺素,提高细胞内 $\text{Na}^+/\text{Ca}^{2+}$ 比值, cAMP 升高,使体温调定点上移。调定点上移后,调节体温的功能依然正常,只不过是在高体温水平下进行调节。根据 EP 除直接作用于体温调节中枢外是否还刺激产生另外 EP 作用于中枢的不同,可表现为单峰热或双峰热。体温负调节中枢通过合成释放精氨酸加压素 (AVP) 等介质对抗体温调定点上移。热限 (febrile ceiling, febrile limit) 指发热时体温很少超过 41°C , 这种发热时体温上升的高度被限制在一定范围以下的现象称为热限。体温的负反馈调节可能是其基本机理。

表 1-1 内源性致热源的细胞来源

巨噬细胞及白细胞	肿瘤细胞	其他细胞
血单核细胞	骨髓单核细胞性肿瘤细胞	表皮角化细胞
杆星状细胞	白血病细胞	郎罕细胞
腹腔巨噬细胞	何杰金淋巴瘤细胞	角膜上皮细胞
滑膜巨噬细胞	肾细胞癌细胞	神经胶质细胞
骨髓巨噬细胞		肾小球膜细胞
肥大细胞		内皮细胞
嗜中性白细胞		平滑肌细胞
NK 细胞		胶质细胞

(四) 体温调节效应器

体温调节效应器包括产热装置及散热装置。体温中枢调定点上移后,通过运动神经引起骨骼肌紧张、寒战,产热增多;通过交感神经引起皮肤血管收缩,散热减少,导致机体体温升高。

【诊断要点及注意事项】

(一) 发热的分期

1. 体温上升期 (stadium increment, effervescence) 皮肤苍白、四肢冷厥,“鸡皮”,恶寒,寒战。
2. 高峰期 (fastigium) 自觉酷热,皮肤干燥、发红。
3. 退热期 (stadium decrement, defervescence) 出汗、皮肤红

管扩张。

(二) 热型

1. 稽留热 高热 $39 \sim 40^{\circ}\text{C}$, 持续于高水平, 24 小时内体温波动不超过 1°C 。见于伤寒(缓发缓退)、大叶性肺炎(骤发骤退)等。

2. 弛张热 高热在 24 小时内体温波动大于 1°C , 可达 2°C 或更多, 见于化脓性炎症、败血症等。

3. 间歇热 体温突然上升达 39°C 以上, 数小时后又下降到正常, 一天或数天后又再次升高, 如此反复发作。见于间日疟、三日疟。

4. 不规则热 发热持续时间不定, 热型变化不规则。见于系统性红斑狼疮、肿瘤。

5. 波浪热 数天内逐渐上升至高峰, 然后逐渐下降至正常或微热状态, 数天后又复发, 呈波浪状。可见于布鲁菌病、回归热、鼠咬热等。

(三) 发热时机体机能的变化

主要由交感神经兴奋及血液温度升高引起。

1. 循环 心率加快, 体温每升高 1°C , 心率增加约 10 次(伤寒相对缓脉)。

2. 呼吸 加深加快, 可出现呼吸性碱中毒。

3. 消化 消化液分泌减少, 肠壁蠕动减慢。

4. 中枢神经系统 低热可有头痛、头晕, 高热可有烦躁、谵语、幻觉、惊厥、抽搐、昏迷。

(四) 发热时机体代谢的变化

分解代谢增强。

1. 基础代谢率增加 体温每上升 1°C , 基础代谢率提高 $10\% \sim 13\%$ 。

2. 糖 糖原分解、糖酵解加强。

3. 脂肪 酮血症、酮尿、消瘦。

4. 蛋白 氮负平衡。

5. 维生素代谢 维生素 C、维生素 B 缺乏。

6. 水盐代谢 脱水、高血钾、代谢性酸中毒。

(五) 发热时免疫的变化

发热时免疫系统的功能增强,持续高热,免疫平衡紊乱。

(六) 诊断发热的注意事项

1. 诊断程序 全面的病史采集;仔细的体格检查;实验室检查;特殊检查。

2. 误诊原因 未正确利用现有症状;未及时进行适当检查;错误分析检查结果。

3. 病史 饮酒史;医疗史(药物史、输血史及外科手术史);职业暴露史;动物接触史;旅游史;家族史。

4. 体格检查 轻微肿大的甲状腺(甲状腺炎);牙周病或牙齿松动(牙脓肿);玫瑰疹(伤寒);随体位改变的心杂音(心房黏液瘤);轻度肝脾肿大(伤寒、疟疾);肛门部疼痛(肛周脓肿)。

5. 试验治疗 经验性广谱抗菌治疗(泰能)不宜过长,因其可诱发二重感染;禁用或慎用非甾体解热镇痛药,因其可掩盖病情;禁用或慎用激素,因其可诱发二重感染,抑制机体免疫功能,致使感染扩散。

(七) 发热的处理原则

1. 针对病因治疗。

2. 原因不明的发热,若体温不太高,不要随便退热。

3. 体温过高或持续发热的病人采用适当的退热措施。

4. 针对发热机制中心环节选用适宜的解热措施。

(1)抑制致热性细胞因子生成:如糖皮质激素可抑制 TNF α 、IL-6等的合成。

(2)抑制前列腺素合成:如环氧合酶抑制剂消炎痛,乙酰水杨酸类解热镇痛药。

(3)促进致冷原的生成:非甾体抗炎药如乙酰水杨酸,水杨酸

钠等,可能通过增强精氨酸加压素的释放发挥解热作用。

5. 适时补充发热时营养物质的消耗。

【鉴别诊断】

(一)生理性体温升高

某些生理情况下可出现体温升高,如剧烈运动体温可升至38℃甚至更高;月经前期、妊娠期也可有体温轻度上升。生理性体温升高可自动恢复,无需治疗。

(二)过热

因体温调节机构失调控或调节障碍而产生体温升高,由于体温调定点未发生移动,属于非调节性体温升高,其本质不同于发热,称之为过热(hyperthermia)。见于过度产热,如癫痫抽搐、甲亢;散热障碍,如先天性汗腺缺陷症、中暑;调节中枢障碍,如下丘脑的损伤、出血、炎症等。

(三)感染性发热

1. 一般感染性发热 热前一般有寒战、畏寒,体温不自行下降,经用抗生素有效。

2. 特殊感染性发热

(1)结核:一般午后发热、盗汗、血沉增快、肺部X线片特征性改变、PPD试验阳性、结核抗体阳性、抗痨治疗有效。血或分泌物中找到结核杆菌可确诊。

(2)霉菌:一般继发于免疫功能低下或长期应用广谱抗生素后,有分泌物者呈豆渣样改变,抗霉菌治疗有效。血或分泌物中找到霉菌菌丝可确诊。

(3)支原体:支原体感染一般症状重,体征少,大环内酯类或四环素类抗生素有效,血中找到支原体病原体可确诊。

(4)病毒:病毒感染血中常见异型淋巴细胞增多,血中病毒IgM抗体阳性,或血中查到病毒病原体,抗病毒治疗有效。

(5)寄生虫:寄生虫感染常有嗜酸细胞增多。

(6)疟原虫:间歇性发热,血或骨髓涂片可发现病原体。

(四)非感染性发热

1. 结缔组织病 多见于女性,血沉快,自身抗体阳性。
2. 肿瘤热 与肿瘤病程有一定相关性,热型多不规则,有时可自行下降,
3. 药物热 与应用某种药物相关,停药后热退。

第二节 贫 血

贫血(anemia)是指末梢血单位容积红细胞或血红蛋白量低于正常值。血红蛋白低于以下值者为贫血:成年男性 $<120\text{ g/L}$,成年女性 $<110\text{ g/L}$,孕妇 $<100\text{ g/L}$,新生儿 $<140\text{ g/L}$,1~4个月儿童 $<90\text{ g/L}$,4~6个月儿童 $<100\text{ g/L}$,6个月~6岁 $<110\text{ g/L}$,6~14岁 $<120\text{ g/L}$ 。贫血程度分为轻度中度($90\sim60\text{ g/L}$)、重度($60\sim30\text{ g/L}$)和极重度(30 g/L 以下)。

【病因及发病机理】

(一)红细胞和血红蛋白合成不足

1. 特异性造血因子缺乏或功能障碍:
 - (1)叶酸、维生素 B_{12} 缺乏见于巨幼细胞性贫血。
 - (2)缺铁性贫血、维生素 B_6 反应性贫血见于小细胞性贫血。
2. 再生障碍性贫血(原发性及继发性)。
3. 造血因子缺乏或功能障碍见于感染性、炎症性及癌性贫血、慢性肾病性贫血。

(二)溶血性贫血

1. 红细胞内在异常
 - (1)红细胞膜结构缺陷:遗传性球形细胞增多症、阵发性睡眠性血红蛋白尿。
 - (2)红细胞酶缺陷:葡萄糖6-磷酸脱氢酶缺乏、丙酮酸激酶缺乏。
 - (3)血红蛋白合成缺陷:珠蛋白生成障碍性贫血、血红蛋白

白病。

2. 红细胞外在因素

(1) 免疫性疾病: 被动获得性抗体引起, 如 Rh 血型不合、ABO 血型不合; 主动获得性抗体引起如自身免疫性溶血性贫血、药物引起的免疫性溶血性贫血。

(2) 非免疫性因素: 物理因素、药物、毒素、感染因素等引起, 如铅中毒。

(三) 失血性贫血

急性出血或慢性隐匿性失血。但一般失血性贫血是指急性失血所引起的贫血。

【诊断要点及注意事项】

(一) 病史

1. 有无家族史。
2. 发病缓急。
3. 发病诱因, 如有无外伤失血过多、消化性溃疡、钩虫感染、月经过多、偏食、进食蚕豆、服用氯霉素及磺胺等药物、接触毒素及射线、感染、肿瘤等。
4. 伴随症状, 如发热、出血、骨关节疼痛、黄疸等。

(二) 临床表现

1. 一般表现: 皮肤黏膜苍白, 主要表现在眼睑结膜、口唇、甲床等, 毛发干黄稀疏, 营养不良等。
2. 骨髓淋巴造血系统: 有无肝、脾、淋巴结肿大等。
3. 呼吸循环系统: 缺氧代偿性出现呼吸加速、心动过速, 严重者可能出现心脏扩大、充血性心力衰竭。
4. 消化系统: 胃肠蠕动减缓, 消化酶分泌减少, 出现食欲减退、恶心、腹胀、便秘等。
5. 神经运动系统: 头昏、精神不振、注意力不集中、懒动少言、四肢无力等。

(三) 实验室检查

1. 血常规 红细胞、血红蛋白低于正常。

(1) 贫血红细胞形态:

① 大细胞贫血: $MCV > 94 \text{ fl}$, $MCH > 32 \text{ pg}$, $MCHC$ 320 ~ 360 g/L 见于巨幼细胞性贫血、难治性贫血等。

② 正细胞贫血: MCV 80 ~ 94 fl, MCH 28 ~ 32 pg, $MCHC$ 320 ~ 360 g/L。见于失血性贫血、溶血性贫血、再生障碍性贫血等。

③ 小细胞正色素贫血: $MCV < 80 \text{ fl}$, MCH 28 ~ 32 pg, $MCHC$ 320 ~ 360 g/L。见于遗传性球形细胞增多症等。

④ 小细胞低色素贫血: $MCV < 80 \text{ fl}$, $MCH < 28 \text{ pg}$, $MCHC < 320 \text{ g/L}$ 。见于缺铁性贫血、海洋性贫血等。

(2) 白细胞和血小板计数: 协助诊断白血病和感染性疾病引起的贫血。

2. 网织红细胞计数

(1) 网织红细胞增多: 见于急慢性溶血性贫血、失血性贫血。

(2) 网织红细胞减少: 见于再生障碍性贫血、营养性贫血。

3. 骨髓涂片检查 了解骨髓造血细胞生成的质和量的变化, 对诊断白血病、再生障碍性贫血、骨髓转移瘤等病变有重要价值。

4. 血红蛋白分析 血红蛋白碱变性试验、包涵体生成试验、血红蛋白电泳等对诊断珠蛋白生成障碍性贫血、血红蛋白病有重要意义。

5. 红细胞脆性试验 增高见于遗传性球形红细胞增多症, 减低见于珠蛋白生成障碍性贫血。

6. 特殊检查

(1) 血清铁和铁蛋白检查 了解体内铁代谢情况。

(2) 血清叶酸、维生素 B_{12} 测定 了解体内叶酸、维生素 B_{12} 水平。

(3) 抗人球蛋白试验 诊断自身免疫性溶血性贫血。

(4) 酸溶血、糖水溶血试验 诊断阵发性睡眠性血红蛋白尿。

(5) 红细胞酶活力测定诊断先天性红细胞酶缺陷所致的溶血性贫血。

(四) 诊断贫血的注意事项

1. 有无贫血: 风心病患者面色发红、女性化妆等可掩盖贫血临床表现, 脱水可致血常规检查血红蛋白不低, 因而要综合分析临床及实验室检查, 确定贫血是否存在。

2. 查找贫血的原因: 如缺铁性贫血患者, 除因需要量增加(如生长发育过快及妊娠等)的因素外。其他如胃肠道疾病及钩虫等所致者。如不针对病因进行处理。单纯补铁则很难奏效。其他如溶血性贫血等, 病因也是复杂多样的, 针对病因是治疗的关键。因此对贫血患者必须查找病因。

3. 贫血有可能为多种因素作用所致, 应全面综合分析, 避免漏诊。如肿瘤患者的贫血除疾病影响铁利用引起的慢性病贫血外, 其他如失血因素、肿瘤骨髓转移等也是引起该类患者贫血的重要因素。

【鉴别诊断】

(一) 缺铁性贫血

1. 原因 缺铁性贫血是最常见的小细胞低色素贫血, 常见缺铁的原因有: 铁需要增加而供应不足(妊娠、哺乳、生长发育)、慢性失血铁丢失过多(月经过多、子宫肌瘤、功能性出血、痔疮、慢性胃炎和溃疡病出血、寄生虫尤其是钩虫、阵发性睡眠性血红蛋白尿症)及铁摄入减少和吸收障碍(偏食、慢性腹泻、胃次全切除术后及其他胃肠道疾病等)。

2. 症状 面色苍白、无力、头晕、眼花、耳鸣、食欲不振, 还有缺铁性贫血的特殊表现如舌苔光红、烧灼感、吞咽困难、指甲变脆、无光泽、变平甚可凹下呈勺状(反甲)。

3. 血液学特点

(1) 红细胞和血红蛋白减低, 以后者更为明显, 有时红细胞数尚正常, 血红蛋白已明显减少。

(2) MCV、MCHC 减低。

(3) 红细胞大小不匀,小者多,中心浅染区扩大,重者红细胞呈环状。

(4) 网织红细胞多正常,于补充铁剂后 3~5 天上升,8~10 天。达高峰,随之下降,继之血红蛋白开始上升。

(5) 白细胞数多正常。

(6) 血小板数多正常,但可增高。

(7) 骨髓象以红系增生为主,中、晚幼红细胞多,尤以晚幼红细胞为主,形小边缘不齐,核染色质致密。铁染色显示铁粒幼细胞减少或缺乏(<15%),细胞外铁阴性。在无条件做其他铁代谢检查时,骨髓铁染色为诊断缺铁性贫血的重要依据。铁代谢检查特点:①血清铁减低;②血清铁蛋白减低;③总铁结合力增加;④铁饱和度减低;⑤血浆转铁蛋白受体增加;⑥红细胞游离原卟啉增加。以上骨髓细胞外铁缺乏和铁粒幼细胞减少或缺如为缺铁直接依据。在无甲状腺功能减退和维生素 C 缺乏时,血清铁蛋白 < 12 $\mu\text{g/L}$,高度特异提示缺铁。感染、炎症肝病及恶性病可使铁蛋白增高。血浆转铁蛋白受体浓度不受上述情况影响为缺铁较可靠的指标。

(二) 慢性病贫血

慢性病贫血为全身性疾病引起的症状性贫血,见于感染(传染病和炎症)、风湿病、慢性肝病、内分泌病、慢性肾功能衰竭、肿瘤等。诊断慢性病贫血除有原发疾病外,其铁代谢特点有:①血清铁减低;②转铁蛋白减低;③血清铁蛋白增高;④总铁结合力减低;⑤血浆转铁蛋白受体数和亲和力正常或减低;⑥锌取代铁合成原卟啉 IX,故原卟啉增高;⑦骨髓铁储备增加。慢性病贫血患者血清铁蛋白正常或减低应高度考虑伴缺铁。

(三) 铁粒幼细胞贫血

铁粒幼细胞贫血为一组异质性疾病,其特征为铁利用障碍性低色素贫血,骨髓中出现较多的环状铁粒幼细胞(占有核红细胞

中 $\geq 15\%$),世界卫生组织(WHO)对环状铁粒幼细胞的定义为幼红细胞含铁粒10个以上,绕核周分布 $\geq 1/3$ 核周径。电镜下这些铁粒为含磷酸高铁和过氧化高铁的线粒体。贫血除小细胞低色素外亦可为大细胞性甚至大小细胞双形性。一般有以下分类:①遗传性:可有伴性遗传(性联性)、常染色体显性或隐性遗传,常为维生素B₆反应性,以伴性型多见。②获得性:特发性,可能为骨髓增生异常综合征中的一型;继发性,放疗、化疗、乙醇、异烟肼;其他,铜缺乏、锌过多、Prarson综合征。伴性遗传铁粒幼细胞贫血:男性发病,女性为携带者多无贫血,为X染色体上 δ -氨基- γ -酮戊酸合成酶基因突变活性减低,多于婴儿或儿童期发病,亦可迟至中年甚至老年才发病,临床有铁负荷过多的表现如皮肤色素沉着呈古铜色,肝脾肿大,肝功能受损,性功能减退,糖尿病或心力衰竭。贫血可轻、重或无贫血但MCV低,外周血片常有小细胞低色素和正细胞正色素两型细胞,白细胞数正常,血小板数正常或增高。骨髓象显示红系增生,铁染色有细胞外铁增加,铁粒幼细胞增多,环状铁粒幼细胞占有核红细胞中 $\geq 15\%$ 为诊断必备条件。血清铁、铁蛋白、转铁蛋白饱和度均增高,血清铁清除率加快,红细胞游离原卟啉多减少。获得性铁粒幼细胞贫血:特发性铁粒幼细胞贫血可有红系病态造血,甚可还有粒系和巨核系病态造血。无论有无病态造血均有克隆性血细胞生成,有的有 δ -氨基- γ -酮戊酸合成酶减低,有的可为线粒体呼吸链损伤不能将 Fe^{3+} 还原为 Fe^{2+} 参与血红素合成。60%有染色体异常如+8、5、7、11、20号染色体的缺失和易位等。如继发于放、化疗者几乎100%有染色体异常,如-5/5q-、-7/7q-、13q-等。特发性 δ -氨基- γ -酮戊酸合成酶可与骨髓增生异常综合征中环状铁粒幼细胞难治性贫血同义。发病隐匿,见于中、老年,可有肝脾肿大。血象有小细胞低色素红细胞和正细胞正色素红细胞双相。白细胞和血小板数常正常,有时血小板增多可 $>600 \times 10^9/\text{L}$ 。如有白细胞和(或)血小板减少应仔细观察有无病态造血。骨髓变化和铁代谢特点与遗传性