

ERTONG XUEYE
YU ZHONGLIU JIBING

儿童血液 与 肿瘤疾病

主编 符仁义、刘玉峰
副主编 李强 孔佩艳



本书介绍了儿科血液学和肿瘤学的最新进展及临床疾病诊治等内容。全书分四篇三十五章，详尽介绍了儿童红细胞疾病、白血病疾病、出血性疾病、恶性血液病和肿瘤性疾病。内容新颖，实用性强，非常适合各级儿科临床医师、儿科科研工作者及医学高等院校教师阅读参考。童血液和肿瘤疾病在儿科领域占有重要的地位，其发生、发展、病理和临床转归都存在着与成人迥然的独立特点。近年来，随着感染性疾病的有效控制，儿童血液和肿瘤疾病已成为严重威胁儿童生命和健康的重要原因。儿童血液专业主要采用化疗治疗白血病使许多白血病患儿痊愈，并长期无病生存。儿童实体肿瘤淋巴瘤的情况与之雷同，近20年来许多发达国家儿科血液专业的医务人员承担着各种儿童肿瘤的诊治工作，并和多学科协作合作，积累了丰富的经验，总结了很多成熟的技术，逐步形成了儿童血液/肿瘤专业。我国一些规模较大、技术先进的医院也与国际同步，开展了同样的工作，但国内目前尚未形成专门的童血液/肿瘤学科（专业）。

这本由长期从事这项临床工作并卓有成就的中青年专家符仁义、刘玉峰等教授编写的《儿童血液与肿瘤疾病》，综合了作者丰富的经验并结合国内外的最新进展，涵盖了儿童血液系统疾病的内容，又涉猎了儿童常见肿瘤，确是一本不可多得的、既实用又具有先进水平的诊疗参考书。

R725.5

FRY

C.1

128410

ERTONG XUEYE
YU ZHONGLIU JIBING

儿童血液与 肿瘤疾病

主编 符仁义 刘玉峰
副主编 李强 孔佩艳



河南科学技术出版社
· 郑州 ·

解放军医学图书馆[书]



C0250989

内 容 提 要

本书介绍了儿科血液学和肿瘤学的最新进展及临床疾病诊治等内容。全书分四篇三十五章, 详尽介绍了儿童红细胞疾病、白血病疾病、出血性疾病、恶性血液病和肿瘤性疾病。内容新颖, 实用性强, 非常适合各级儿科临床医师、儿科科研工作者及医学高等院校师生阅读参考。

图书在版编目 (CIP) 数据

儿童血液与肿瘤疾病/符仁义, 刘玉峰主编. —郑州: 河南科学技术出版社, 2005. 1
ISBN 7-5349-2844-3

I. 儿… II. ①符…②刘… III. ①小儿疾病: 血液病-诊疗②小儿疾病: 肿瘤-诊疗 IV. ①R725.5②R73

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2004) 第 139911 号

出版发行: 河南科学技术出版社

地址: 郑州市经五路 66 号 邮编: 450002

电话: (0371) 5737028

责任编辑: 马艳茹

责任校对: 李 华 申卫娟

封面设计: 高银燕 张 伟

版式设计: 栾亚平

印 刷: 河南第一新华印刷厂

经 销: 全国新华书店

幅面尺寸: 185mm×260mm 印张: 36.5 字数: 806 千字

版 次: 2005 年 1 月第 1 版 2005 年 1 月第 1 次印刷

印 数: 1—2 000

定 价: 85.00 元

如发现印、装质量问题, 影响阅读, 请与出版社联系。

《儿童血液与肿瘤疾病》编委名单

主 编 符仁义 刘玉峰

副主编 李 强 孔佩艳

编 委 (以姓氏笔画为序)

马 廉	王永刚	孔佩艳	卢新天	田 新	朱易萍
刘 衡	刘文英	刘玉峰	李 戈	李 强	李丰益
李世均	邬学真	汤静燕	杨 平	杨跃煌	何璐璐
陈 艳	陈 静	罗春华	赵 刚	赵玉红	赵艳梅
姜 毅	袁粒星	徐 鸣	高 举	高 蕾	唐锁勤
符仁义	彭 强	谢晓恬			

作者简介

- | | | |
|-----|------------------|------------|
| 马 康 | 汕头大学附属第二医院 | 教授 硕士生导师 |
| 王永刚 | 四川大学华西医院 | 硕士研究生 |
| 孔佩艳 | 重庆第三军医大学附属新桥医院 | 副教授 硕士生导师 |
| 卢新天 | 北京大学第一医院 | 教授 硕士生导师 |
| 朱易萍 | 四川大学华西第二医院 | 副教授 硕士生导师 |
| 刘 衡 | 四川大学华西第二医院 | 博士研究生 |
| 刘文英 | 四川大学华西医院 | 教授 博士生导师 |
| 刘玉峰 | 郑州大学第一附属医院 | 教授 硕士生导师 |
| 李 戈 | 四川省人民医院 | 主任医师 硕士生导师 |
| 李 强 | 四川大学华西第二医院 | 教授 博士生导师 |
| 李丰益 | 四川大学华西第二医院 | 副教授 |
| 李世均 | 四川省第四人民医院 | 副主任医师 |
| 邬学真 | 四川大学华西第二医院 | 博士研究生 |
| 汤静燕 | 上海第二医科大学上海儿童医学中心 | 教授 硕士生导师 |
| 杨 平 | 北京中国人民解放军海军总医院 | 主任医师 |
| 杨跃煌 | 昆明市儿童医院 | 教授 硕士生导师 |
| 何璐璐 | 四川大学华西第二医院 | 博士研究生 |
| 陈 艳 | 四川大学华西第二医院 | 副教授 博士研究生 |
| 陈 静 | 首都儿科研究所 | 主任医师 |
| 罗春华 | 四川大学华西第二医院 | 教授 博士生导师 |
| 赵 刚 | 广东省武警总医院 | 副主任医师 |
| 赵玉红 | 广州市儿童医院 | 主治医师 博士 |
| 赵艳梅 | 北京中国人民解放军总医院 | 硕士研究生 |
| 姜 毅 | 北京大学第一医院 | 教授 硕士生导师 |
| 袁粒星 | 四川大学华西第二医院 | 副教授 |
| 徐 鸣 | 成都市儿童医院 | 副主任医师 |
| 高 举 | 四川大学华西第二医院 | 副教授 硕士生导师 |
| 高 蕾 | 重庆第三军医大学附属新桥医院 | 硕士研究生 |
| 唐锁勤 | 北京中国人民解放军总医院 | 教授 硕士生导师 |
| 符仁义 | 四川大学华西第二医院 | 教授 博士生导师 |
| 彭 强 | 四川大学华西医院 | 博士研究生 |
| 谢晓恬 | 上海同济大学附属同济医院 | 教授 硕士生导师 |
| 田 新 | 四川大学华西医院 | 博士研究生 |

序

儿童血液和肿瘤疾病在儿科领域占有重要的地位，其发生、发展、病理和临床转归都存在着与成人迥然的独立特点。近年来，随着感染性疾病的有效控制，儿童血液和肿瘤疾病已成为严重威胁儿童生命和健康的重要原因。

儿童血液专业主要采用化疗治疗白血病使许多白血病患者痊愈，并长期无病生存。儿童实体肿瘤淋巴瘤的情况与之雷同，近30~40年来，许多发达国家儿科血液专业的医务人员承担着各种儿童肿瘤的诊治工作，并和多学科协调合作，积累了丰富的经验，总结了很多成熟的技术，逐步形成了儿童血液/肿瘤专业。我国一些规模较大、技术先进的医院也与国际同步，开展了同样的工作，但国内目前尚未形成专门的儿童血液/肿瘤学科（专业）。

这本由长期从事这项临床工作并卓有成就的中青年专家符仁义、刘玉峰等教授编写的《儿童血液与肿瘤疾病》，综合了作者丰富的经验并结合国内外的最新进展，涵盖了儿童血液系统疾病的内容，又涉猎了儿童常见肿瘤，确是一本不可多得的、既实用又具有先进水平的诊疗参考书。

由于国内尚未见同类版本，相信本书的面世，必将对我国儿童血液/肿瘤学科的形成和发展发挥重要的推动作用。



2004年10月

前言

儿童血液/肿瘤学在先进国家已独立发展了四十余年，2004年9月国际儿童肿瘤学会（International Society of Pediatric Oncology, SIOP）在奥斯陆召开了第36届年会，充分显示了近年来本学科在儿童白血病、儿童恶性淋巴瘤、肾母细胞瘤等诸多领域中取得的举世瞩目的进展。

儿童恶性疾病的发生、发展、病理和临床转归都有区别于成人，具有自己的独特特点，治疗上除了根治外，还要考虑儿童生长发育、长期生存的质量和社会心理影响等。因此，我们相信这门学科在我国将会得到迅速发展并与国际接轨。

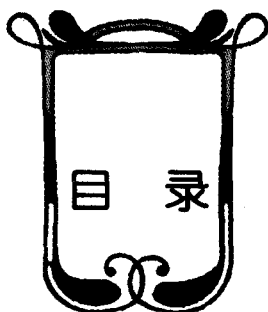
本书的参编者多为长期从事临床工作并卓有成就的中青年专家，按照他们的专长、经验并结合国内外的最新进展，编写了各自的章节，目的是为那些从事本学科临床工作的医师，以及那些兼治儿童血液肿瘤性疾病的儿科医师、立志从事本学科的研究生、实习医师等，提供一本简明、实用和具有先进水平的儿童血液/肿瘤诊治参考书籍。

本书涵盖了儿童血液病内容，又覆盖了儿童常见肿瘤，国内尚未见此版本。由于编者的经验和学术水平有限，疏漏之处在所难免，敬请读者不吝指正。

在本书的出版过程中，我们得到了中华医学会儿科分会小儿血液组组长、四川大学华西二院博士生导师廖清奎教授和《实用儿科杂志》原主编郭学鹏教授的大力帮助和指导，在此一并致谢。

符仁义 刘玉峰

2004年8月



第一篇 红细胞疾病

第一章 儿童贫血的分类及诊断	(1)
第二章 新生儿期贫血	(20)
第一节 概述	(20)
第二节 失血性贫血	(22)
第三节 溶血性贫血	(24)
第四节 红细胞生成障碍	(27)
第三章 缺铁性贫血	(31)
第四章 巨幼红细胞性贫血	(43)
第一节 维生素 B ₁₂ 缺乏性巨幼红细胞性贫血	(43)
第二节 叶酸缺乏性巨幼红细胞性贫血	(48)
第五章 全身性疾病的血液学表现	(52)
第一节 不同器官疾病的血液学改变	(52)
第二节 慢性疾病所致血液学改变	(57)
第三节 骨髓浸润性疾病的血液学改变	(63)
第六章 骨髓衰竭	(68)
第一节 先天性造血功能衰竭性疾病	(69)
第二节 再生障碍性贫血	(75)
第三节 其他骨髓衰竭疾病	(102)
第七章 溶血性贫血	(107)
第一节 概述	(107)
第二节 红细胞膜结构缺陷	(110)
第三节 红细胞酶缺乏	(117)
第四节 自身免疫性溶血性贫血	(124)



儿童血液与肿瘤疾病

第五节 血红蛋白病	(126)
第六节 阵发性睡眠性血红蛋白尿症	(141)
第八章 红细胞增多症	(149)
第一节 概述	(149)
第二节 相对性红细胞增多症	(150)
第三节 儿童真性红细胞增多症	(153)

第二篇 白细胞疾病

第九章 中性粒细胞减少症	(157)
第十章 中性粒细胞增多症	(161)
第十一章 中性粒细胞功能异常	(164)
第一节 白细胞黏附功能缺陷病	(164)
第二节 慢性肉芽肿病	(165)
第三节 葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症	(166)
第四节 髓系过氧化物酶缺乏症	(166)
第五节 契-东综合征	(167)
第六节 焦勃综合征	(168)
第十二章 嗜酸性粒细胞增多症及其他粒细胞异常	(169)
第一节 嗜酸性粒细胞增多症	(169)
第二节 其他粒细胞异常	(173)
第十三章 EB病毒感染及相关性疾病	(175)
第十四章 免疫缺陷病	(186)
第一节 联合免疫缺陷病	(187)
第二节 酶缺乏所致免疫缺陷病	(191)
第三节 体液免疫缺陷综合征	(193)
第四节 先天性胸腺发育不良症	(195)
第五节 原发性补体缺陷病	(197)
第六节 继发性免疫缺陷病	(198)
第七节 获得性免疫缺陷综合征	(200)

第三篇 出血性疾病

第十五章 血管因素引起的出血性疾病	(206)
第一节 遗传性毛细血管扩张症	(206)
第二节 过敏性紫癜	(208)
第三节 单纯性紫癜	(210)
第十六章 血小板质或量异常引起的出血性疾病	(212)

第一节 免疫性血小板减少	(212)
第二节 血小板功能异常性疾病	(219)
第十七章 血友病及血管性血友病	(224)
第一节 血友病	(224)
第二节 血管性血友病	(229)
第十八章 出血性疾病的鉴别诊断	(233)
第一节 概述	(233)
第二节 鉴别诊断	(237)

第四篇 恶性血液病及肿瘤

第十九章 淋巴组织增生性疾病的鉴别诊断	(241)
第一节 淋巴结肿大	(241)
第二节 脾肿大	(251)
第二十章 骨髓增生异常综合征	(264)
第二十一章 儿童白血病	(270)
第一节 白血病概述	(270)
第二节 急性白血病的临床表现	(282)
第三节 儿童急性白血病的化疗原则及常用药物	(287)
第四节 儿童急性淋巴细胞白血病的治疗	(293)
第五节 儿童急性非淋巴细胞白血病的治疗	(317)
第六节 儿童急性白血病的辅助治疗	(322)
第七节 先天性白血病	(325)
第八节 治疗体会与展望	(326)
第九节 儿童慢性粒细胞白血病	(328)
第二十二章 霍奇金病	(337)
第二十三章 儿童非霍奇金淋巴瘤	(342)
第二十四章 中枢神经系统肿瘤	(351)
第一节 总论	(351)
第二节 各种肿瘤的具体治疗	(359)
第二十五章 神经母细胞瘤	(367)
第二十六章 肾肿瘤	(386)
第一节 肾母细胞瘤	(386)
第二节 其他肾脏肿瘤	(394)
第二十七章 横纹肌肉瘤	(396)
第二十八章 恶性骨肿瘤	(403)
第一节 骨肉瘤	(403)
第二节 尤文肉瘤	(409)



第二十九章 组织细胞增高综合征	(414)
第一节 朗格汉斯细胞组织细胞增多症	(414)
第二节 噬血细胞综合征	(426)
第三节 恶性组织细胞增生症	(429)
第三十章 视网膜母细胞瘤	(433)
第三十一章 消化道肿瘤	(438)
第一节 食管肿瘤	(438)
第二节 胃肿瘤	(439)
第三节 胃肠肿瘤	(440)
第四节 大肠癌	(442)
第五节 消化道类癌	(444)
第六节 消化道类癌综合征	(445)
第三十二章 其他肿瘤	(447)
第一节 生殖细胞瘤	(447)
第二节 肝母细胞瘤	(453)
第三十三章 造血干细胞移植	(455)
第一节 概述	(455)
第二节 外周血造血干细胞移植	(459)
第三节 骨髓移植	(464)
第四节 造血干细胞移植并发症	(470)
第五节 造血干细胞移植实用技术	(477)
第三十四章 肿瘤疾病的支持治疗和急诊处理	(482)
第一节 肿瘤和代谢急症	(482)
第二节 肿瘤的支持治疗	(488)
第三节 肿瘤疼痛的处理	(507)
第四节 恶心和呕吐的处理	(513)
第五节 肿瘤患者的营养支持	(513)
第六节 儿童肿瘤的心理支持	(515)
第三十五章 儿童癌症治疗的远期效应	(518)
附录 儿童血液肿瘤性疾病诊断和治疗常用参考值表	(530)
参考文献	(563)



第一篇

红细胞疾病

第一章 儿童贫血的分类及诊断

贫血 (anemia) 是指外周单位体积血液中红细胞 (RBC) 数或血红蛋白 (Hb) 量及红细胞压积 (Hct) 低于正常值。通常血红蛋白浓度的降低都伴有红细胞数量或红细胞压积的减少, 但个别轻型小细胞低色素型贫血可仅有血红蛋白量的降低而无红细胞数量或红细胞压积的减少。单位容积血液中的血红蛋白量的正常范围, 因地区、年龄、性别以及生理性血浆容量的变化而异。婴儿和儿童的血红蛋白量比成人低 15% 左右。男女性别间差异在青春期后才逐渐明显。一般儿童贫血时血红蛋白标准 (WHO) (以海平面为准): >1 个月, <90g/L; >4 个月, <100g/L; 6 个月~6 岁, <110g/L; ~14 岁, <120g/L。出生后 10d 内的新生儿血红蛋白 <145g/L 为贫血, 10d~3 个月婴儿因生理性贫血等因素影响, 以 Hb <100g/L 为贫血。

贫血是一种症状, 而不是具体的疾病。各种疾病都可伴贫血。如果许多原因不同的贫血具有类似的临床表现和血细胞形态学的特征, 可归纳为一种综合病症。因贫血本身的临床症状缺乏特异性, 又常有原发病的表现, 而容易造成误诊和漏诊。

【发病机制】

人体骨髓造血功能及过程与造血组织中的造血干细胞 (hematopoietic stem cell, HSC) 密切相关。造血干细胞具有自我复制和分化成各系列祖细胞的能力。造血干细胞的增殖及分化又与造血微环境密切相关。造血微环境主要包括微血管部分 (由小动脉、毛细血管、血窦及静脉组成)、结缔组织部分 (纤维、基质及细胞组成) 以及与血管系统和结缔组织相伴随的神经纤维。造血微环境促使 HSC 落户、定向和增殖等。当某些化学、物理、病毒感染和免疫等因素损伤干细胞, 使自我复制和分化发生障碍, 或由于



儿童血液与肿瘤疾病

骨髓微环境的缺陷使 HSC 不能增殖和分化, 均可能引起造血障碍, 导致外周血全血细胞减少。红系祖细胞和幼红细胞的免疫性损伤, 或红细胞生成素的免疫性破坏, 可导致选择性红系细胞生成障碍, 外周血有红细胞和血红蛋白减少, 而白细胞和血小板可以正常。

人体正常造血, 还需要有足够的造血要素, 如某些微量元素 (铁、钴、铜)、维生素 (维生素 B₁₂、叶酸、维生素 C、维生素 B₆、烟酸、维生素 B₂、泛酸和维生素 B₁) 和蛋白质 (某些氨基酸) 等。缺乏任何一种造血要素都可引起贫血。任何原因所引起的血红蛋白合成障碍, 不论是缺铁或铁代谢紊乱 (慢性系统疾病贫血), 还是珠蛋白的合成障碍 (血红蛋白病) 以及卟啉代谢紊乱 (铅中毒) 等, 可导致造血不良性贫血, 且可有小红细胞及血红蛋白含量减少 (低色素) 的低色素性贫血。

红细胞的平均寿命约 120d, 衰老的红细胞被单核-巨噬细胞所吞噬、破坏。红细胞的生存期与红细胞膜的结构、红细胞内酶活性及血红蛋白分子等有关。红细胞内在缺陷可导致红细胞寿命缩短, 破坏加速, 如超过了骨髓代偿性增生的程度, 则引起各种类型的溶血性贫血。

贫血的发病机制是综合性的, 如恶性淋巴瘤病例的贫血不仅因肿瘤细胞侵犯造血组织引起骨髓病性贫血, 也可同时导致自体免疫性溶血性贫血。巨幼细胞贫血既有脱氧核糖核酸 (DNA) 合成障碍导致的红细胞生成不良, 又有红细胞破坏过多和骨髓内溶血等因素形成的。

【病理生理】

贫血的病理生理学基础是红细胞、血红蛋白减少, 血液携氧功能减低。全身组织和器官发生缺氧。首先体内相应的代偿措施发挥作用, 如脉率变快、心搏出量增加、呼吸加速、红细胞生成素增加以及血红蛋白与氧的亲合力减退等; 有些脏器 (如肾脏等) 则发生血管收缩, 使更多血液流向缺氧较为敏感的器官如脑、心脏等。这些代偿作用加上供氧不足, 引起一系列的临床表现。

由于肾脏的缺氧、缺血, 致血浆和尿内红细胞生成素 (erythropoietin, EPO) 显著增加, 其主要作用于红细胞系定向祖细胞, 增殖分化为更多幼红细胞, 提高血中红细胞数量及血红蛋白量以改善组织缺氧状态。另外, 因为缺氧致代偿性红细胞内合成更多的 2, 3-二磷酸甘油酸 (2, 3-DPG), 使其与脱氧血红蛋白中的 β 链结合而降低血红蛋白对氧的亲合力, 解离曲线右移, 使组织获得更多的氧。

【贫血的分类】

临床上对贫血一般采用病因分类和形态分类两种方法。

(一) 病因分类 依据疾病发生的原因和发病机制进行分类, 对诊断及治疗均有指导意义。

1. 红细胞及血红蛋白生成不足

(1) 营养性贫血: 包括巨幼红细胞性贫血 (维生素 B₁₂ 或叶酸缺乏)、维生素 C 缺乏性贫血、维生素 B₆ 缺乏性贫血、蛋白质缺乏性贫血、甲状腺素低下性贫血。

(2) 骨髓衰竭:

A. 红系祖细胞衰竭: 包括先天性纯红细胞再生障碍性贫血 (Diamond - Blackfan

anemia)、获得性纯红细胞再生障碍性贫血。

B. 三系细胞衰竭：包括体质性、范可尼贫血 (Fanconi's Anemia, FA)、家族性不伴畸形再障、先天性角化不良 (dyskeratosis congenita)、获得性纯红细胞再生障碍性贫血 (特发性, 继发性)。

C. 骨髓受浸润：包括白血病、淋巴瘤、神经母细胞瘤等。

(3) 造血不良性贫血 (dyshematopoietic anemia)：包括红系造血障碍、铁利用降低、感染、肾衰竭、结缔组织病及播散性恶性肿瘤等。

2. 溶血性贫血

(1) 红细胞内在异常：

A. 红细胞膜结构缺陷：如遗传性球形细胞增多症、椭圆形细胞增多症、阵发性睡眠性血红蛋白尿、皱缩性细胞增多症等。

B. 红细胞酶缺陷：如葡萄糖-6-磷酸脱氢酶 (G-6-PD) 缺乏症、丙酮酸激酶缺乏症、己糖激酶缺乏症等。

C. 珠蛋白异常 (血红蛋白合成缺陷)：如海洋性贫血、镰状细胞贫血及其他血红蛋白病。

(2) 红细胞外在因素：

A. 免疫性：如血型不合的输血，新生儿免疫性溶血性贫血被动获得抗体 (Rh、ABO 血型不合等) 同种免疫性溶血，以及后天获得性主动产生抗体所致自身免疫性溶血性贫血、症状性免疫性溶血性贫血 (结缔组织病时的溶血)、药物所致的免疫性溶血。

B. 非免疫因素：如药物、理化因素 (烧伤、苯胼)、毒素、物理机械因素 (行军性血红蛋白尿、微血管病性贫血) 等。

3. 失血性贫血

(1) 急性失血性贫血：如出血性疾病、外伤性急性出血。

(2) 慢性失血性贫血：肠道畸形、肠息肉、鲜牛奶过敏、钩虫病、特发性肺含铁血黄素沉着症等。

(二) 形态学分类

1. 根据红细胞指数分类 根据红细胞平均容积 (MCV)、红细胞平均血红蛋白含量 (MCH)、红细胞平均血红蛋白浓度 (MCHC) 进行贫血的形态学分类，分为正细胞正色素性贫血、大细胞正色素性贫血、小细胞正色素性贫血。

2. 根据红细胞平均容积和红细胞分布宽度 (RDW) 指数分类 根据 MCV 和 RDW 等参数定贫血的新的分类方法见表 1-1-1。



表 1-1-1 根据 MCV 和 RDW 的贫血分类法

	MCV 低	MCV 正常	MCV 高
RDW 正常	均一小细胞性 地中海贫血杂合子 慢性疾病	均一正细胞性 正常人 慢性疾病 无贫血的血红蛋白病 化疗 慢性粒细胞性白血病 出血 遗传性球形红细胞增多症	均一大细胞性 再生障碍性贫血 白血病前期
RDW 高	不均一小细胞性 铁缺乏 重型 β -地中海贫血 血红蛋白 H 病 红细胞破碎	不均一正细胞性 早期铁或叶酸缺乏 混合性缺乏 血红蛋白病 骨髓纤维化 铁粒幼细胞性贫血	不均一大细胞性 叶酸缺乏 维生素 B ₁₂ 缺乏 免疫性溶血性贫血 血冷凝集素病

【临床表现】

贫血的临床表现与其原发病原因、轻重程度、起病缓急等因素有关。一般而论，急性贫血如急性溶血或失血时，虽贫血程度不很重，亦可引起严重症状或症状较轻，慢性贫血当代偿不全时才逐渐出现症状。贫血时由于组织与器官缺氧而产生一系列症状。

(一) 一般表现

- (1) 不同程度的贫血表现。
- (2) 常有不活泼、易疲倦、厌食、烦躁等。
- (3) 皮肤、黏膜苍白，如果贫血伴有黄疸、发绀或其他皮肤色素沉着改变时，可掩盖皮肤苍白的表现。
- (4) 病程较长的患儿常有易疲倦、毛发干枯、营养低下、体格发育迟缓等症状。

(二) 造血器官反应 儿童发生贫血时，尤其是婴儿期，往往出现骨髓外造血表现，如肝、脾和淋巴结可呈不同程度肿大。婴儿患重症贫血时，除再生障碍性贫血外，多有肝、脾肿大。

(三) 各系统症状

1. 循环和呼吸系统 可出现心动过速、脉搏加快、动脉压增高、呼吸加快，是机体对缺氧的代偿反应。在重度贫血时，代偿功能失调，可出现心脏扩大和充血性心力衰竭。
2. 消化系统 胃肠蠕动及消化酶的分泌功能均受影响，出现食欲减退、恶心、腹胀或便秘等。偶有舌炎、舌乳头萎缩等。
3. 神经系统 常表现为精神不振、注意力不集中、情绪易激动等。年长儿可有头痛、头昏、眼前有黑点或耳鸣等症状。
4. 其他 溶血性贫血可有黄疸、血红蛋白尿。地中海贫血可有头颅增大，额骨、顶骨、枕骨突出，发育障碍，肝脾极度肿大。遗传性球形红细胞增多症可伴慢性、反复发作性溶血，可有胆石症的表现和体征。

(四) 原发病的表现 原发病的表现常因引起贫血的原发疾病而异(见有关章节)。

【贫血诊断】

当一个患者表现出贫血时,确定是单个细胞系(如红细胞)还是多细胞系(即红细胞、白细胞和血小板)是重要的。两个或三个细胞系统的问题通常提示骨髓受累(如再生障碍性贫血、白血病)、免疫紊乱(如结缔组织病、艾滋病)、外周血细胞破坏(如免疫性中性粒细胞减少、特发性血细胞减少性紫癜、单纯或并发的免疫性溶血性贫血)或血细胞分离(如脾功能亢进)等。

(一) 贫血程度诊断分度标准 贫血程度诊断分度标准见表1-1-2。

表1-1-2 贫血程度的分级

分度	红细胞 ($\times 10^{12}/L$)	血红蛋白 (g/L)
轻度	>3.00	>90
中度	$2.00 \sim 3.00$	$60 \sim 90$
重度	$1.00 \sim 2.00$	$30 \sim 60$
极重度	<1.00	<30

(二) 诊断方法

1. 病史询问 病史询问应注意以下内容:

- (1) 贫血的起病年龄、喂养方法、饮食、病程进展和特征性表现等。
- (2) 有无致病因素存在。
- (3) 是否有引起贫血的慢性疾病。
- (4) 有无遗传因素。
- (5) 对常用抗贫血药物治疗的反应。

2. 体格检查

(1) 一般状况:幼年发病,病程缓慢应考虑遗传性溶血性贫血,恶性肿瘤患者常呈衰竭状态。营养不良所致贫血可伴有消瘦、水肿等营养不良表现。血压增高、水肿提示肾脏疾病。表情淡漠、反应迟钝和面部浮肿提示甲状腺功能减退。

(2) 特殊体征:可为明确贫血性质提供依据。

A. 皮肤黄疸:是溶血性贫血的重要表现之一,常呈浅柠檬色。急性溶血时黄疸可加重,新生儿溶血性贫血常有严重黄疸,并出现核黄疸的神经系统症状。皮肤出现淤点、淤斑,提示血小板减少性紫癜、再生障碍性贫血、白血病等。下肢踝部内侧或外侧慢性溃疡,可考虑为慢性溶血性贫血(遗传性球形红细胞增多症、镰状细胞贫血)。皮肤蜘蛛痣、肝掌,提示肝脏疾病所致贫血。指甲扁平或凹陷,常为缺铁性贫血特征。舌乳头萎缩,舌质淡、光滑,多见于巨幼细胞贫血、缺铁性贫血。

B. 面容、骨骼:重型地中海贫血可因骨髓造血亢进而出有颅骨增厚、颧骨隆起、鼻梁塌陷的特殊面容。胸骨压痛提示白血病或溶血性贫血。有多处骨骼疼痛,尤其是肋骨、脊柱、额骨疼痛,要考虑多发性骨髓瘤、骨转移癌、白血病。

C. 淋巴结、脾肿大:贫血伴有明显局部或全身性淋巴结肿大常应考虑恶性淋巴瘤、



急性或慢性淋巴细胞白血病，恶性组织细胞增多症等。贫血伴轻、中度脾肿大，要考虑溶血性贫血、恶性淋巴瘤、肝硬化、寄生虫感染，如脾明显肿大常为慢性粒细胞白血病、骨髓纤维化。

D. 神经系统表现：维生素 B₁₂ 缺乏所致巨幼细胞贫血可有末梢神经炎和脊髓后束和侧束联合变性，出现震颤，触觉、位置和感觉减退或消失，行动困难以及智力低下、呆滞等。

3. 实验室检查

(1) 一般血液学检查：

A. 血常规：血常规是诊断贫血和判断贫血程度的基本检查。全血细胞计数以确定贫血是由于单细胞系（仅红细胞），还是三个细胞系（红细胞、白细胞、血小板）的异常引起的。红细胞计数和血红蛋白含量比例可初步反映贫血的形态学分类特征。在正常情况下，一般为 33 万 ~ 34 万个红细胞含 1 克血红蛋白，即其比例为 33:1 ~ 43:1。如贫血患者的这一比例为正常，提示为正红细胞性贫血；如比例明显减低，提示为大红细胞性贫血；反之，则提示为小低色素性贫血。外周血白细胞、血小板计数的改变，对贫血诊断可提供重要依据（表 1-1-3）。

表 1-1-3 白细胞和血小板计数改变对贫血诊断的意义

白细胞、血小板计数变化	贫血的诊断
贫血，白细胞、血小板计数正常	缺铁性贫血、纯红细胞再生障碍性贫血、溶血性贫血、铁粒幼细胞贫血、巨幼细胞贫血、继发性贫血
贫血，白细胞或血小板计数减少	阵发性睡眠性血红蛋白尿症（paroxysmal nocturnal hemoglobinuria, PNH）、Evans 综合征、巨幼细胞贫血、特发性血小板减少性紫癜并发失血性贫血
贫血，白细胞增多	白血病、骨髓纤维化、新生儿溶血、急性失血性贫血
贫血、白细胞和血小板减少 （全血细胞减少）	再生障碍性贫血、PNH、急性白血病、骨髓增生异常综合征、恶性组织细胞增多症、脾功能亢进、巨幼细胞贫血、癌骨髓转移、急性造血停滞

B. 红细胞指数的测定：包括 MCV、MCH、MCHC。根据红细胞指数可以进行贫血的形态分类，有助于推测贫血的病因（表 1-1-4）。

表 1-1-4 贫血的形态分类及病因诊断

类 型	红 细 胞 指 数			病 因
	MCV (fl)	MCH (pg)	MCHC	
正细胞正色素性贫血	80 ~ 94	26 ~ 32	0.32 ~ 0.36	急性失血性贫血、溶血性贫血、再生障碍性贫血、纯红细胞再生障碍性贫血
大细胞正色素性贫血	>100	>32	0.32 ~ 0.36	巨幼细胞贫血、急性溶血性贫血、肝病性贫血
小细胞正色素性贫血	<80	<26	<0.30	缺铁性贫血、铁粒幼细胞贫血、慢性感染、地中海贫血

C. 网织红细胞计数：能反映骨髓造血功能，对贫血病因分类诊断有参考价值。网织红细胞计数通常以百分数和绝对值来表示。正常人为 0.005 ~ 0.015（0.5% ~