

李娟/肖扬/刘俊茹◎主编

血液系统疑难病例 精析及诊断思路

Xueye Xitong Yinan Bingli Jingxi Ji Zhenduan Silu

广东省出版集团
广东科技出版社

李 娟/肖 扬/刘俊茹◎主编

血液系统疑难病例 精析及诊断思路

Xueye Xitong Yinan Bingli Jingxi Ji Zhenduan Silu

广东科技出版社
· 广州 ·

图书在版编目 (CIP) 数据

血液系统疑难病例精析及诊断思路 / 李娟, 肖扬, 刘俊茹
主编. —广州: 广东科技出版社, 2014. 3

ISBN 978-7-5359-6336-9

I. ①血… II. ①李… ②肖… ③刘… III. ①血液病—
疑难病—病案—分析 IV. ①R552

中国版本图书馆CIP数据核字 (2013) 第278480号

责任编辑: 丁嘉凌

封面设计: 余坤泽

责任校对: 蒋鸣亚 盘婉薇 冯思婧 谭曦 罗美玲 杨峻松 陈静 陈素华

责任印制: 罗华之

出版发行: 广东科技出版社

(广州市环市东路水荫路11号 邮政编码: 510075)

<http://www.gdstp.com.cn>

E-mail: gdkjyxb@gdstp.com.cn (营销中心)

E-mail: gdkjzbb@gdstp.com.cn (总编办)

经 销: 广东新华发行集团股份有限公司

印 刷: 顺德区帝图印刷有限公司

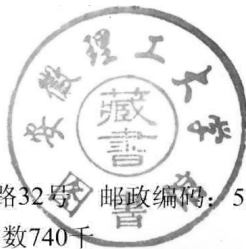
(广东佛山市顺德区大良凤翔工业园昌宏路32号 邮政编码: 528222)

规 格: 787mm×1 092mm 1/16 印张36.75 字数740千

版 次: 2014年3月第1版

2014年3月第1次印刷

定 价: 168.00元



如发现因印装质量问题影响阅读, 请与承印厂联系调换。

主 编 简 介

李娟，1984年中山医科大学本科毕业，毕业后即留中山大学（原中山医科大学）附属第一医院工作至今，后获血液专业硕士及博士研究生学位。曾在香港中文大学进修，目前是教授、主任医师、博士生导师，中山大学血液病研究所所长，中山大学附属第一医院大内科主任，血液科主任，广东省医学会血液病学分会主任委员、第二届中国医师协会血液科医师分会常委、第八届中华医学会血液分会委员。《中华血液学杂志》、《临床血液学杂志》《中国实用内科杂志》编委。长期从事血液病的临床工作，在多发性骨髓瘤特别是难治复发多发性骨髓瘤的发病机理、新的治疗方法探讨及血液系统疾病合并感染方面积累了丰富的经验。主持过或目前正主持的基金项目有国家自然科学基金、广东省自然科学基金、广东省重点攻关课题、广东省卫生厅课题等，以第一作者或通讯作者发表论文118篇，SCI收录18篇。以第一负责人获广东省科技进步一等奖，主编专著《现代临床血液病学》、《多发性骨髓瘤现状与进展》、《血液病临床诊断与治疗方案》。



肖扬，广州军区广州总医院血液科主任，细胞生物治疗与研究中心主任，主任医师，硕士研究生导师；第二军医大学、中山大学、南方医科大学兼职教授；中华医学会血液学分会委员，全军医学科学技术委员会血液学专业委员会委员，中国医师协会再生医学专业委员会委员、广东省医学会血液学分会副主任委员，广东省医师协会血液学分会副主任委员、广东省医学会细胞治疗专业



委员会常委、广东省医疗事故鉴定专家组及造血干细胞移植专家组成员，美国血液学及细胞生物治疗学会会员。从事血液病临床工作近30年，研究方向为造血干细胞移植及细胞生物治疗；在血液系统疑难危重病例的诊治方面积累了丰富的临床经验，近年主持或参与国家自然科学基金课题、军队十二五重点项目课题、省部级课题10余项，在国内外期刊发表论著40余篇，出版专著3部；获军队及省部级科技进步及医疗成果奖3项，干细胞及体细胞无血清培养国家发明专利2项。



刘俊茹，中山大学附属第一医院血液科主治医师，2007年获中山大学医学博士学位。任广东省医学会血液病学分会委员和秘书。以第一作者发表论著10余篇，其中SCI收录4篇。

编委会名单

(按姓氏笔画排序)

马丽萍	方志刚	王秀菊	王春燕	王顺清	王颖超	邓婷芬
冯佳	冯莹	叶絮	关则兵	刘丹	刘凌	刘启发
刘俊茹	刘增慧	孙竞	朱康儿	许世林	许晓军	余国攀
宋奎	张倩	张涛	张婧	张玉平	张红宇	张新友
李娟	李滢	李卫华	李玉华	李庆山	李勇华	李益清
李澄宇	汪涯雅	汪鹏程	肖扬	肖洁	邱大发	陈洁
陈小卫	陈美兰	麦伟	周铭	周旭红	周红升	孟凡义
庞妍	庞纓	林秀梅	林淑华	欧阳玲	罗先明	郑润辉
郑雅龄	钟凤鸾	徐丹	徐文宁	聂大年	郭煜	高飏
黄贵年	黄海彬	黄蓓晖	曾文彬	曾芸馨	童秀珍	蒋祖军
覃鹏飞	谢玮	谢双锋	蔡晓东	谭获	潘学谊	黎伟超

内 容 提 要

本书精选了广东省各大医院提供的共107个血液系统疑难病例，内容涵盖了血液系统的各个领域，包括白血病、贫血性疾病、出凝血疾病、浆细胞疾病、淋巴瘤、造血干细胞移植等。本书病例或诊断有一定难度，或属罕见病，治疗过程曲折。每个病例均对诊断思维、治疗方法等进行了简明扼要的最新进展的综述，可供各级血液病专科医生参考。

序 言

生命的意义在于无穷地探索未知的东西。

这是一本有特色的血液系统疾病疑难病例集，每个病例均从病史、初步诊断、查体和辅助检查、诊断过程任一有蛛丝马迹的地方提出疑问，进而推断分析和判断治疗效果，进一步进行追踪，得出最终诊断。我非常欣喜地看到广东省的这些优秀中青年医师，他们有一种探索的精神贯穿始末，他们不满足现状，勇于提问，孜孜不倦……血液科的发展需要这样一群努力探索新知的人！

这本书另一特色是不仅使用了跟上时代的现代检查项目，而且配有治疗过程中的数据图表和细致的影像学资料，病例资料齐全。每一病例均有许多新进展的内容，紧跟血液学发展的步伐。该书是一本可读性强、实用性强的参考书籍。这本书是近年来广东省血液科工作者的临床心血，是他们潜心钻研、创新开拓的见证，是这一代人在血液科发展史上的烙印……

宝剑锋从磨砺出，梅花香自苦寒来，真诚地推荐此书给那些追求医学进步和发展的临床工作者！愿广东省血液学专业发展欣欣向荣，愿中国血液界更上一层楼！

A stylized handwritten signature in black ink, appearing to read '赵静' (Zhao Jing).

2013.2.8

目 录

贫 血

再生障碍性贫血伴Hematogones一例	2
以溶血性贫血为首表现的肝豆状核变性一例	7
酗酒导致铁粒幼细胞贫血一例	12
阵发性睡眠性血红蛋白尿症并发脾梗死一例	17
以纯红细胞再生障碍性贫血为首表现的原发性骨髓弥漫性大B细胞性淋巴瘤一例	21
伴骨髓戈谢细胞增多的 β 海洋性贫血一例	29
以自身免疫性溶血性贫血首发的弥漫性大B细胞性淋巴瘤一例	35
急性髓细胞性白血病合并自身免疫性溶血性贫血两例	41
老年性Castleman病合并自身免疫性溶血性贫血一例	47

白 血 病

T幼淋巴细胞白血病一例	54
变异型毛细胞性白血病一例	59
急性白血病并发脂膜炎一例	64
地西他滨联合化疗治疗骨髓增生异常综合征转化的急性髓系白血病一例	68
侵袭性NK细胞白血病一例	73
慢性中性粒细胞白血病一例	79
一过性T细胞反应性增生后的B幼淋巴细胞白血病一例	84
慢性粒细胞白血骨髓外急变（中枢神经系统）一例	88
慢性粒细胞白血病合并非霍奇金淋巴瘤一例	91
急性早幼粒细胞白血病合并重型分化综合征一例	96
儿童淋巴瘤母细胞淋巴瘤合并急性髓细胞性白血病一例	103
急性髓细胞性白血病合并弥漫性肺泡出血一例	108
幼淋巴细胞白血病一例	112

急性白血病治疗期间药物所致幽门梗阻一例	119
急性早幼粒细胞白血病伴PML-RAR α 融合基因信号缺失一例	124
妊娠合并急性早幼粒细胞白血病一例	128

出凝血疾病

遗传性血栓性血小板减少性紫癜一例	134
不典型血栓性血小板减少性紫癜一例	139
继发性血栓性血小板减少性紫癜一例	146
血栓性血小板减少性紫癜合并甲亢一例	153
获得性凝血因子XIII缺乏症一例	158
以脑出血为首发表现的肝豆状核变性一例	162
肺部真菌感染合并弥散性血管内凝血一例	168
以凝血功能障碍为首发表现的抗中性粒细胞抗体相关性血管炎一例	173
以弥散性血管内凝血为首发的血管炎一例	179
以全身瘀斑为首发症状的骨转移癌一例	184
假性血小板减少症一例	188
抗磷脂抗体综合征一例	194
甲流疫苗所致血小板减少症一例	200
系统性红斑狼疮合并FXI缺乏一例	206
获得性血友病两例	211
以特发性血小板减少性紫癜为初发表现的系统性红斑狼疮一例	221

浆细胞病

误诊为多发性骨髓瘤的原发性系统性淀粉样变一例	228
以胸痛、高钙血症为主要临床表现的Waldenströme巨球蛋白血症一例	235
以肠梗阻为主要表现的多发性骨髓瘤一例	240
不分泌型原发性巨球蛋白血症一例	245
以髓外浸润首发的多发性骨髓瘤一例	251
利妥昔单抗治疗合并骨髓衰竭的Waldenströme巨球蛋白血症一例	256
多发性骨髓瘤克隆演变一例	261
伴多发椎管内占位、胰腺占位的多发性骨髓瘤一例	268
高度复杂核型多发性骨髓瘤一例	272

POEMS综合征一例	279
ITP治疗后并发多发性骨髓瘤及中枢神经系统侵犯	285
多发性骨髓瘤合并慢性中性粒细胞白血病、膀胱移行上皮癌一例	289

淋 巴 瘤

伴多个单克隆免疫球蛋白升高的边缘区淋巴瘤一例	296
皮肤浸润为首发的母细胞样型套细胞淋巴瘤一例	302
以肝脾肿大为首发的结节性淋巴细胞为主型霍奇金淋巴瘤向富T细胞的 大B细胞淋巴瘤转化一例	307
肝脾T细胞淋巴瘤一例	313
以噬血细胞综合征为首发症状的外周T细胞淋巴瘤一例	318
易误诊为霍奇金淋巴瘤的富于T细胞/组织细胞的大B细胞淋巴瘤一例	325
原发性肺部淋巴瘤一例	330
血管内大B细胞淋巴瘤一例	335
误诊的脾边缘区淋巴瘤病例报告	339
误诊为附红细胞体病的非霍奇金淋巴瘤一例	345
以马尾神经系统浸润为首发症状的非霍奇金淋巴瘤一例	352

骨髓增生异常综合征/骨髓增生性肿瘤

小剂量伊马替尼治疗慢性嗜酸性粒细胞白血病一例	358
不典型慢性髓细胞性白血病一例	364
慢性嗜碱性粒细胞白血病伴原发性血小板增多症一例	369
血小板增多、假性高血钾一例	376
伴有del(5)染色体异常的骨髓增生异常综合征一例	382
雷利度胺成功治疗5q-综合征一例	387
原发性血小板增多症转化为骨髓增生异常综合征(MDS-RAEB)一例	390
骨髓增生异常/骨髓增殖性肿瘤(不能分类型)一例	393
低增生骨髓增生异常综合征伴骨髓纤维化一例	400

移 植

骨髓间充质干细胞治疗重型再障移植后造血延迟一例	408
-------------------------------	-----



多发性骨髓瘤非亲缘异基因造血干细胞移植术后肺移植抗宿主病一例	412
非亲缘异基因造血干细胞移植治疗移植高风险重型再生障碍性贫血一例	418
非血缘供者脐血移植后并发弥漫性肺泡出血一例	423
复发性多软骨炎合并移植后淋巴细胞增殖性疾病一例	427
无关供者异基因造血干细胞移植成功治疗合并感染性心内膜炎及 肺部真菌感染的重型再生障碍性贫血一例	433
异基因造血干细胞移植后并发脑多发脓肿一例	437
异基因造血干细胞移植后肉芽肿性肺炎一例	442
异基因造血干细胞移植术后并发毛细血管渗漏综合征一例	447

感染性疾病

肠道组织胞浆菌病误诊一例	454
误诊为肝脾T细胞淋巴瘤的传染性单核细胞增多症伴脾破裂一例	459
肝结核一例	466
假鼻疽伯克霍尔德菌败血症一例	470
巨细胞病毒病引起严重血小板减少一例	475
以中性粒细胞缺乏为主要表现的艾滋病一例	480
组织胞浆菌病一例	485

其 他

伴单克隆免疫球蛋白血症的干燥综合征一例	490
伴全血细胞减少的氨苯砜综合征一例	495
误诊为急性淋巴细胞白血病的神经源性小圆细胞恶性肿瘤一例	501
长期发热伴多脏器结节一例	506
常见变异型免疫缺陷病一例	512
肥大细胞增多症病一例	517
高嗜酸性粒细胞综合征一例	523
朗格汉斯细胞组织细胞增生症一例	529
联合化疗序贯自体造血干细胞移植治疗噬血细胞综合征一例	533
乳腺孤立性粒细胞肉瘤一例	541
噬血细胞综合征一例	545
以肾损害、高血压为首发症状的Castleman病一例	550

尤文氏肉瘤误诊为急性白血病一例	555
自身免疫性粒细胞缺乏症一例	560
组织细胞坏死性淋巴结炎一例	565
组织细胞肉瘤一例	569

贫血

再生障碍性贫血伴Hematogones一例

一、病史介绍

患者女性，17岁，因“月经增多，皮肤瘀点、瘀斑4天，乏力1天”，于2011-11-28入院。患者4天前开始出现月经量增多，伴全身皮肤散在出血点、瘀斑，自觉发热，未测体温，伴咳嗽、咳少量黄色黏痰，伴恶心、无呕吐，伴纳差，间有腹痛，为脐下阵发性绞痛，无腹胀、腹泻，无停止肛门排气、排便，无牙龈出血、鼻出血，无胸闷、气促、心悸，无排黑便、排血尿，在外院门诊就诊，查血常规示白细胞计数（WBC） $1.1 \times 10^9/L$ ，中性粒细胞（Neu） $0.2 \times 10^9/L$ ，血红蛋白（Hb） $106g/L$ ，血小板计数（PLT） $7 \times 10^9/L$ ，凝血功能、肝肾功能未见特殊异常，1天前患者出现全身乏力，以下肢为重，无关节疼痛，无全身骨痛。现为求进一步诊治，拟“全血细胞减少查因”收入我科。患者此次起病以来，睡眠、胃纳、精神欠佳，小便正常，近3天无大便。

既往史 既往体健，否认肝炎、结核传染病史，否认高血压、糖尿病病史，否认手术外伤史，否认输血史，否认药物食物过敏史。

个人史 否认疫水、疫区接触史，否认嗜烟酒。婚育史、家族史无特殊。

二、初步诊断

全血细胞减少查因：再生障碍性贫血（重型）？

三、入院后查体

体温（T） $37.2^{\circ}C$ ；脉搏（P）111次/min；呼吸（R）20次/min；血压（Bp）99/61mmHg。神清，轻度贫血貌，全身皮肤散在瘀点、瘀斑，浅表淋巴结未扪及，胸骨无压痛，双肺呼吸音清，未闻及干湿啰音；叩诊心浊音界正常，心率111次/min，律齐，各瓣膜区未闻杂音，腹软，无压痛和反跳痛，全腹未扪及包块，肝脾肋下未及，墨菲（Murphy）征阴性，输尿管行程无压痛，麦氏点无压痛和反跳痛；双肾区无叩击痛，叩诊肝脾浊音界存在，肝区无叩击痛；无移动性浊音，肠鸣音正常，未闻及血管杂音。

四、辅助检查

血常规 WBC $0.64 \times 10^9/L$ ，Neu $0.05 \times 10^9/L$ ，Hb $95g/L$ ，PLT $10 \times 10^9/L$ ，网织红

细胞百分比 (Ret%) 0.12%; 肝肾功能无异常 [天门冬氨酸氨基转移酶 (AST)、丙氨酸氨基转移酶 (ALT)、总胆红素 (TBIL)、直接胆红素 (DBIL)、间接胆红素 (IBIL)、肌酐 (Cr)、尿素氮 (BUN)、尿酸 (UA)]; 红细胞沉降率 (ESR) 75mm/h; 输血前八项 [乙肝病毒表面抗原 (HBsAg)、乙肝病毒表面抗体 (HBsAb)、乙肝病毒e抗原 (HBeAg)、乙肝病毒e抗体 (HBeAb)、乙肝病毒核心抗体 (HBcAb)、丙肝病毒抗体 (抗-HCV)、人获得性免疫缺陷病毒 (抗-HIV)、快速血浆反应素试验 (RPR)]、大便常规、尿常规、自身抗体 [抗双链DNA抗体 (ds-DNA)、rRNP、SSA、SSB、SM、nRNP、Jo-1、Scl-70、抗核抗体 (ANA)]、风湿三项 (ASO、RF、CRP)、蔗糖溶血试验、酸溶血试验、CD55/CD59未见特殊异常, 胸片、心电图、B超未见特殊异常。

骨髓涂片 增生减低, G:E=1.3:1, 粒系比例显著降低, 仅见少量成熟中性/嗜酸性粒细胞, 红系比例显著降低, 仅见少量晚幼红细胞, 成熟红细胞呈正细胞正色素性, 淋巴细胞比例占97%, 其中幼稚淋巴细胞占2%, 全片未见巨核细胞, 血小板呈单个/散在分布, 骨髓小粒中以非造血细胞为主, 可见单核细胞/网细胞。意见: 增生减低骨髓象, 淋巴细胞比例显著升高, 可见幼稚淋巴细胞 (图1)。

血涂片 白细胞总数减低, 分类比例以淋巴细胞为主, 形态未见明显异常, 成熟红细胞呈正细胞正色素性, 分类100个红细胞未见有核红细胞, 血小板呈单个/散在分布, 少见。

骨髓活检 送检骨髓组织, 镜下见骨小梁间大部分为脂肪组织, 造血组织容积约为10%, 以较成熟的淋巴细胞为主, 红系细胞甚少, 未见巨核细胞 (图2)。

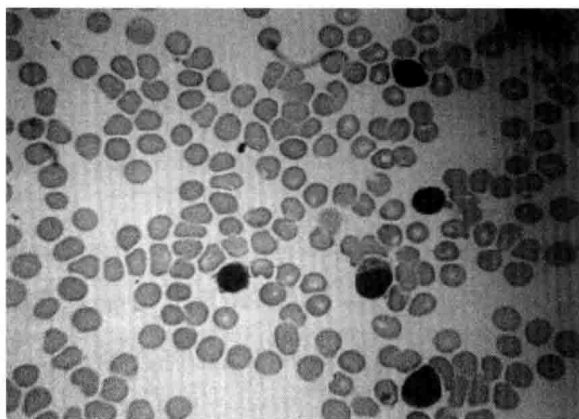


图1 骨髓检查涂片

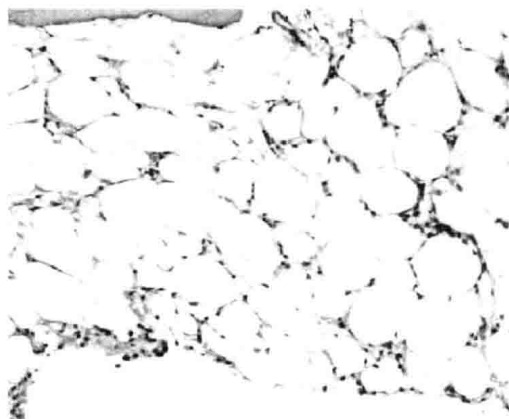


图2 骨髓活检

骨髓流式细胞检测 淋巴细胞 77%, 髓细胞 4%, 前体B淋巴细胞 10%, 提示前体B淋巴细胞增多 (图3)。

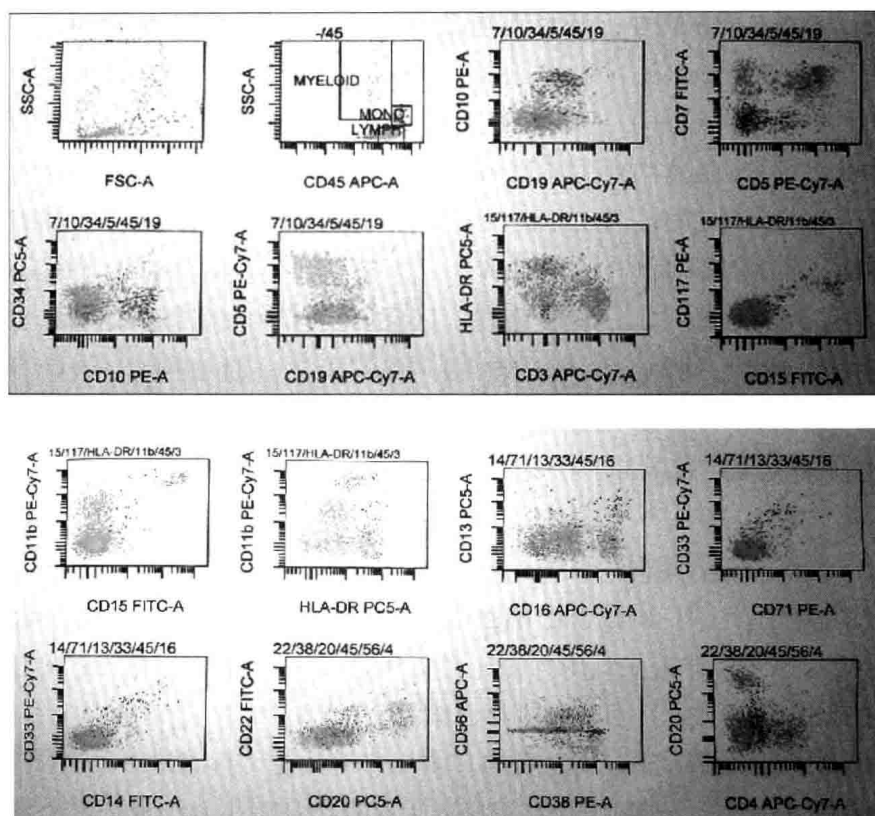


图3 骨髓流式细胞检测

五、诊断思路

患者入院第1天（2011-11-28）行骨髓穿刺等检查，当天下午骨髓室口头报告：见到较多幼稚淋巴细胞，不排除急性淋巴细胞白血病可能。

患者入院第2天（2011-11-29）骨髓穿刺涂片所见“幼稚淋巴细胞”多数为正常淋巴细胞，淋巴细胞比例占97%，其中幼稚淋巴细胞占2%。意见：增生减低骨髓象，淋巴细胞比例显著升高，可见幼稚淋巴细胞。

做骨髓流式检查。

患者入院第3天（2011-11-30）送检骨髓组织做骨髓活检，镜下见骨小梁间大部分为脂肪组织，造血组织容积约为10%，以较成熟的淋巴细胞为主，红系细胞甚少，未见巨核细胞。

诊断疑点

1. 为什么骨髓室第1天骨髓涂片口头报告看到一群较多的“幼稚淋巴细胞”，而第二天又认为这群细胞为正常淋巴细胞，这到底是一群什么细胞？
2. 这个患者是否可以排除急性淋巴细胞白血病？

进一步分析及诊断 基于上述疑点，我们进一步结合患者的骨髓流式报告，认