



# 血液病的 实验诊断与临床

主编 李兴华 王恩波 王婷婷 何浩明



上海交通大学出版社  
SHANGHAI JIAO TONG UNIVERSITY PRESS

# 血液病的实验诊断与临床

主编 李兴华 王恩波  
王婷婷 何浩明

上海交通大学出版社

## 内容简介

本书共分 10 章:血液学概论、血液的生理、生化基础、血液病常见的临床症状、血液病常用的诊断技术、免疫学测定技术与分子生物学在医学检验中的应用、血液病的一般实验项目及意义、血液病的特种检验项目及意义、血液病的实验诊断与临床、输血和输血反应、造血干细胞移植。

本书内容新颖、实用性强,适用于血液科、内科、检验科等医师及广大临床医师参阅,亦适用于高等医学院校医疗系、检验系的学员参考。

## 图书在版编目(CIP)数据

血液病的实验诊断与临床 / 李兴华等主编. —上海:

上海交通大学出版社, 2014

ISBN 978-7-313-11859-2

I. ①血… II. ①李… III. ①血液病-实验室诊断

IV. ①R552.04

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2014) 第 178125 号

## 血液病的实验诊断与临床

主 编: 李兴华等

出版发行: 上海交通大学出版社

邮政编码: 200030

出 版 人: 韩建民

印 制: 常熟文化印刷有限公司

开 本: 787 mm×960 mm 1/16

字 数: 288 千字

版 次: 2014 年 9 月第 1 版

书 号: ISBN 978-7-313-11859-2/R

定 价: 36.00 元

地 址: 上海市番禺路 951 号

电 话: 021-64071208

经 销: 全国新华书店

印 张: 16

印 次: 2014 年 9 月第 1 次印刷

版权所有 侵权必究

告读者: 如发现本书有印装质量问题请与印刷厂质量科联系

联系电话: 0512-52219025

# 血液病的实验诊断与临床

主 编 李兴华 王恩波 王婷婷 何浩明

副主编 (排名不分先后)

王 纓 芮志莲 刘忠伦 张春雷 姚加平

李 静 刘小林 王小燕 张云燕

## 编著人员名单

李兴华(江苏省连云港市第一人民医院)

王恩波(江苏省连云港市第一人民医院)

王婷婷(江苏省无锡市人民医院)

何浩明(江苏省连云港市第一人民医院)

王 纓(江苏省常州市中医院)

芮志莲(江苏省溧阳市人民医院)

刘忠伦(江苏省连云港市第一人民医院)

张春雷(江苏省沐阳县中医院)

姚加平(江苏省灌云县人民医院)

李 静(江苏省灌云县人民医院)

刘小林(江苏省常州市武进中医院)

王小燕(江苏省南京江宁人民医院)

张云燕(江苏省连云港市第一人民医院)

# 前 言

血液病学为临床上的常见病、多发病。有许多血液病仅以一些非特征症状为表现。其诊断往往依赖于实验室相关检查来进一步地明确诊断。近年来,由于单克隆抗体、重组 DNA 技术、细胞遗传学和分子生物学等的检测技术飞跃发展,血液病的发病机制进一步地得到了阐明。面对这些新进展,一个普通的临床医师,对一些疑难血液病诊治常感困惑,期望有一本能够提高血液病诊治能力的参考书。为此,编著者参考了国内外的大量文献,撰写了《血液病的实验诊断与临床》一书,以供广大医务工作者在诊治工作中参考。

本书第一章介绍血液病的概论;第二章介绍血液病的生理、生化基础;第三章介绍血液病常见的临床症状;第四章介绍血液病常用的诊断技术;第五章介绍免疫学测定技术与分子生物学在医学检验中的应用;第六章介绍血液病的一般检验项目及意义;第七章介绍血液病特种检验项目及意义;第八章介绍常见血液病的实验诊断与临床;第九章介绍输血与输血反应;第十章介绍造血干细胞移植。由于本书主要供临床医师使用,故对此类试验只介绍方法、适应证及正常值和临床意义,而不叙述详细的操作方法。本书内容力求反映新的科学发展,以备进一步为临床上开展工作所需。

一般血液病专著及教科书,系统性及理论性较强。这对于一个血液病的诊治医师来说无疑是必要的。但是如能将基础知识和临床

实践应用加以联系,融会贯通,既有理论指导,又有临床实际应用的本领,能在实际工作中解决临床疑难病症,这更是一个十分有益的尝试。

当前,血液病的实验诊断日新月异。在本书与读者见面时,仍会有较多的新内容未能及时添入,只能留在再版时修正了,请广大读者谅解。

本书适合高等医学院校检验系、医疗系的师生和广大医务工作者阅读。由于编著者水平有限,加上时间紧、任务重,本书存在的疏漏和不妥之处,欢迎广大读者批评指正。

本书在编写过程中,参考了国内外有关文献,在此对有关作者表示真挚的谢意和崇高的敬意。同时,本书出版还得到上海交通大学出版社的大力支持,在此一并致谢!

编著者

2014年1月

# 目 录

|                        |    |
|------------------------|----|
| 第一章 血液病概论 .....        | 1  |
| 第一节 血液病的发展简史 .....     | 1  |
| 第二节 血液的形态学 .....       | 2  |
| 第三节 血液的生物化学 .....      | 3  |
| 第四节 血液免疫学 .....        | 4  |
| 第五节 血液遗传学 .....        | 5  |
| 第六节 血液分子生物学 .....      | 6  |
| 第二章 血液的生理、生化基础 .....   | 7  |
| 第一节 血液的基本组成与理化特征 ..... | 7  |
| 第二节 血细胞和血浆的生理功能 .....  | 8  |
| 第三节 血凝、抗凝与纤维蛋白溶解 ..... | 16 |
| 第四节 血型 .....           | 20 |
| 第三章 血液病常见的临床症状 .....   | 23 |
| 第一节 发热 .....           | 23 |
| 第二节 黄疸 .....           | 24 |
| 第三节 贫血 .....           | 25 |
| 第四节 皮肤、黏膜出血 .....      | 26 |
| 第五节 淋巴结肿大 .....        | 27 |
| 第六节 脾肿大 .....          | 28 |
| 第七节 血红蛋白尿 .....        | 30 |
| 第八节 发绀 .....           | 31 |

|                                   |     |
|-----------------------------------|-----|
| 第四章 血液病的常用诊断技术 .....              | 33  |
| 第一节 骨髓穿刺 .....                    | 33  |
| 第二节 骨髓活检 .....                    | 34  |
| 第三节 淋巴结穿刺和淋巴结活检 .....             | 35  |
| 第四节 脾脏活体组织穿刺 .....                | 36  |
| 第五节 肝脏活体组织穿刺 .....                | 37  |
| 第六节 腰椎穿刺 .....                    | 38  |
| 第五章 免疫学测定技术与分子生物学在医学检验中的应用 .....  | 40  |
| 第一节 免疫学测定技术的新进展 .....             | 40  |
| 第二节 分子生物学在医学检验中的应用 .....          | 45  |
| 第六章 血液病的一般实验诊断项目及意义 .....         | 50  |
| 第一节 血液的一般检验 .....                 | 50  |
| 第二节 红细胞的其他检验 .....                | 63  |
| 第三节 骨髓和细胞化学检查 .....               | 64  |
| 第四节 贫血的实验诊断 .....                 | 86  |
| 第五节 出凝血的实验诊断 .....                | 101 |
| 第七章 血液疾病特种检验项目及意义 .....           | 122 |
| 第一节 血液疾病的特种检验 .....               | 122 |
| 第二节 血液病与染色体 .....                 | 134 |
| 第八章 血液病的实验诊断与临床 .....             | 139 |
| 第一节 缺铁性贫血 .....                   | 139 |
| 第二节 巨幼细胞性贫血 .....                 | 141 |
| 第三节 再生障碍性贫血 .....                 | 143 |
| 第四节 遗传性球形红细胞增多症 .....             | 147 |
| 第五节 红细胞葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G6PD)缺乏症 ..... | 148 |
| 第六节 白细胞减少和粒细胞缺乏症 .....            | 149 |
| 第七节 骨髓增生异常综合征 .....               | 151 |

|                        |         |
|------------------------|---------|
| 第八节 急性白血病 .....        | 153     |
| 第九节 慢性髓细胞白血病 .....     | 158     |
| 第十节 慢性淋巴细胞白血病 .....    | 160     |
| 第十一节 淋巴瘤 .....         | 164     |
| 第十二节 多发性骨髓瘤 .....      | 166     |
| 第十三节 真性红细胞增多症 .....    | 170     |
| 第十四节 原发性血小板增多症 .....   | 173     |
| 第十五节 脾功能亢进 .....       | 174     |
| 第十六节 过敏性紫癜 .....       | 176     |
| 第十七节 特发性血小板减少性紫癜 ..... | 178     |
| 第十八节 血栓性血小板减少性紫癜 ..... | 179     |
| 第十九节 血友病 .....         | 182     |
| 第二十节 血管性血友病 .....      | 185     |
| 第二十一节 弥散性血管内凝血 .....   | 186     |
| 第二十二节 血栓性疾病 .....      | 189     |
| <br>第九章 输血和输血反应 .....  | <br>193 |
| <br>第十章 造血干细胞移植 .....  | <br>199 |
| <br>附录 .....           | <br>204 |
| 附录一 血液病常用实验检查参考值 ..... | 204     |
| 1. 血液学一般检查 .....       | 204     |
| 2. 骨髓细胞检查 .....        | 205     |
| 3. 红细胞检查 .....         | 207     |
| 4. 血液流变学检查 .....       | 222     |
| 附录二 血液病常用肿瘤治疗药物 .....  | 223     |
| 附录三 血液病学常用英汉缩略语 .....  | 233     |
| <br>参考文献 .....         | <br>244 |

# 第一章 血液病概论

## 第一节 血液病的发展简史

早在数千年前,人们就已经认识到血液是维持生命的要素。但由于当时的科学水平的限制,人们对血液病的认识不足,对血液及其与健康 and 疾病的关系只能做出一些朴素而又神秘的解释。

16 世纪末至 17 世纪初,有人利用凸透镜和凹透镜的光学性能,设计了一架光学显微镜并不断加以改进,为发现血细胞奠定了基础。1673 年,莱文胡克首先在光学显微镜下观察到了人的红细胞。1747 年,赛纳克观察到了白细胞。1774 年,休森对比了人与各种动物的血细胞,指出红细胞并非球形而是扁平圆体,并且讨论了淋巴液中与血液中的白细胞的关系。1660 年,马尔皮吉在洗涤血凝块时发现纤维样物质残留,最先揭示了血液凝固的实质。1842 年,多恩发现了血小板。

19 世纪中期以后,血液学有了重要发展。首先是 1852 年 Vierordt 使用刻度毛细管第一次成功地进行了红细胞计数,经不断改进,发明了血细胞计数和血红蛋白计数方法。其次是 1868 年诺伊曼等证实了红细胞来源于骨髓中的有核细胞,揭示了骨髓的造血功能,使人们的视野从血液扩展到了造血组织。1880 年,埃利希发明了血细胞染色法,为血细胞形态研究开辟了新的途径。虽然血细胞的形态研究已有两百多年的历史,但到目前为止,血细胞涂片仍是研究血液病的重要手段之一。

埃希利以后,在罗曼诺夫斯基、赖特等先后对染液做了种种改进的基础上,一些学者还发明了活体染色法、氧化酶和过氧酶反应。利用这些方法,1900 年,内格利准确地认识了原粒细胞,1910 年,赖特证明了巨核细胞产生血小板,1914 年,Aschoff 和 Kiyono 提出网状内皮系统概念等,大大地丰富了血液形态学的基本内容。

在其他方面,1990 年,Landsteiner 发现了人血液中的同种凝集原和同种凝集

素,从而确立了血型系统和同型输血的原则。这是对输血工作的重大贡献,从而挽救了无数人的生命。1926年,迈诺特和墨非治疗恶性贫血获得成功,从而将病理生物学的概念和研究方法引入血液中,结束了单纯的形态观察局面。1926年,卡斯尔证实了内因子缺陷是恶性贫血的原因。1940年,Landsteiner和威纳发现了另一个重要的血型系统——Rh血型系统。以上这些也都大大地促进了血液学的发展。

1935年,奎克创立了一期凝血酶原时间试验,推动了凝血因子的实验研究和血液凝固理论的发展。1937年,塞留斯创立了蛋白电泳技术,为异常血浆蛋白的研究提供了重要手段。1945年,库姆斯等创立了抗人球蛋白试验,是对血液免疫学的又一大贡献。

近半个多世纪以来,随着医学科学事业的蓬勃发展、血液学专业知识的深入和研究方法的改进,血液学取得了长足的进步。血液病学是理论与实践紧密结合的综合性学科,涉及范围广泛,与细胞学、生物化学、生物物理学、遗传学、免疫学、分子生物学都有密切的关系。同时,作为医学科学的一个分支,与其他疾病,如消化系统疾病、泌尿系统疾病、内分泌系统疾病、结缔组织疾病以及其他恶性肿瘤、外科、内科、病理产科等也有重要关系。

(李兴华 芮志莲 张云燕)

## 第二节 血液的形态学

血液形态学是在光学显微镜检查法的基础上发展起来的。随着精密仪器的发展,光学显微镜能观察血细胞的形态和结构,相差显微镜能反应出活性状态下细胞微细结构和变化、细胞的运动方式和功能等。例如,中性粒细胞呈阿米巴样运动,淋巴细胞呈手镜样运动,单核细胞以不规则伸伪足方式运动等。荧光显微镜和免疫荧光显微镜技术则可以结合荧光抗体,用于研究细胞结构和化学组成,并对细胞内抗原物质进行定位、定性、定量分析,应用于血液病学的诊断、疗效观察、药物筛选、预后判断;透射电子显微镜和扫描电子显微镜可以观察血细胞内部的超微结构和细胞表面的微细结构,广泛应用于临床诊断和疗效观察。血液形态学在显微镜的基础上,结合组织化学染色、放射自显影技术等,更可以研究各系列细胞学生成的动态变化规律。例如,通过化学试剂对细胞内物质呈现化学反应的有色沉淀物质,以光学显微镜和电子显微镜观察沉淀物,进行定性、定位、定量的研究,以鉴别细胞类型和了解细胞内代谢的情况,从而应用于疾病的诊断和治疗观察;显微(细

胞)分光光度技术则是根据样品物质选择性吸收聚集成束的窄带单色光谱的特性,以吸收峰值和吸收值确定被选择物质的含量;放射自显影技术是使用反射性同位素产生的 $\alpha$ 射线、 $\beta$ 射线作用于感光的胶片上,产生潜影、显影、定影后,根据感光银颗粒所在部位的黑度判定样品放射物的定位、定量分布;X线显微摄影技术是利用不染色标本内各种元素对X线的不同吸收程度来判定细胞内物质,进行定性、定量分析;细胞成分的分离研究方法是使用紫外分光光度计、红外分光光度计、核磁共振、X线衍射和同位素示踪法研究细胞内成分。所以这些技术都为疾病的诊断、判断等奠定了基础。而细胞病理学是在细胞学和组织学基础上发展起来的,在医学史上建立了病变定位学说。血液细胞病理学对白血病、恶性组织细胞增多症、淋巴瘤等的诊断以及鉴别诊断,都起到很大作用。

(王恩波 张春雷 姚加平)

### 第三节 血液的生物化学

据近代医学观察,血细胞和血浆都与生物化学有密切关系。例如,血红蛋白和球蛋白的合成、血红蛋白的结构及代谢、珠蛋白肽链的氨基酸顺序排列等有关。到20世纪60年代末,血红蛋白的四级结构已全部清楚。当血红蛋白中的珠蛋白肽链合成速度减慢或珠蛋白分子结构出现异常时,就会发生异常血红蛋白病或珠蛋白生成障碍性贫血(地中海贫血)。现已发现的异常血红蛋白有300多种,而且绝大多数都进行了一级结构分析,从中发现了除单一氨基酸置换以外的许多复杂的结构异常。这些发现又大大地促进了对血红蛋白分子遗传学的研究。

以前,红细胞被认为是生命活动很少的。随着血液生化的进展,发现了红细胞独特的代谢特点和氧化还原机制。20世纪60年代后期又阐明了红细胞中含量很高的2,3-二磷酸腺苷的生理功能。红细胞代谢功能研究的进展,一方面为血液保存开辟了途径,另一方面又为阐明某些溶血性贫血发病原因提供了线索。1956年,Carson等首先证实了伯氨喹啉类药物性溶血性贫血是由于患者红细胞中葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏所致。以后,又陆续发现了一系列由于先天性红细胞其他酶缺陷所引起的溶血性贫血。生物化学的发展使我们对血小板有了更进一步的认识。血小板膜糖蛋白的成分,膜前列腺素的合成和代谢,血小板内颗粒内容物成分和释放等,都是在血液生化学的基础上发展起来的。现已知血小板膜糖蛋白Ib与血小板的黏附功能有关,膜糖蛋白IIb/IIIa与血小板聚集功能有关。血小板聚集反应的诱导途径,在生化反应上可以分为3条:二磷酸腺苷诱导途径、花生四烯

酸诱导途径和血小板激活因子诱导途径。这对血小板功能缺陷性疾病的发病机制、预防措施研究具有重要的理论指导作用和临床意义。

同样,通过生物化学,大多数凝血因子和抗凝血因子分子结构中的氨基酸排列、因子在裂解时的肽键部位等都被阐明。此外,还了解纤维蛋白溶解酶的作用机制,从而在临床药理学上发展了抗纤维蛋白溶解药物和促纤维蛋白溶解药物。

(刘忠伦 张云燕 李 静)

## 第四节 血液免疫学

红细胞 A、B、O 血型系统以及以后发现的 Rh 血型系统对输血工作起了很大的作用。目前,在红细胞血型系统中所发现的抗原因子约有 400 多种,20 世纪 50 年代又发现了白细胞血型系统和血小板血型系统。这些血型系统的发现,对于器官移植的人类组织相容性抗原配型具有重要意义。对于白细胞也从以往的仅注重单纯形态学转至对其功能的研究,从粒细胞的趋化性、识别和吸附、调理作用、吞噬作用、细菌杀灭和消化,到白细胞的代谢、化学组成,细胞器功能定位都开展了研究,并取得成果。而人们对淋巴细胞的认识也有了很大的改变。小淋巴细胞不再被认为是一种短寿命的终期细胞,而是一个重复循环的非同质性细胞群。它们能在适宜的抗原刺激下始动免疫反应。从功能上它们可以分为 T 细胞和 B 细胞两大类,前者主要与细胞免疫反应有关,后者主要与体液免疫反应有关,是抗体生成细胞的前身,它们行使免疫识别以及消除感染源、移植物、肿瘤的职能。以后又相继发现了 T 细胞中不同亚型和鉴定方法,以及免疫细胞间相互作用的机制和主要组织相容性复合体限制性。1958 年,澳大利亚学者 F. Burnet 提出了克隆选择学说,这是一个划时代的免疫学理论,虽然不尽完善,但解释了大部分免疫学现象,被多数学者接受并被后来的实验所证实。近 30 多年来,随着免疫学的发展,单克隆抗体技术在血液病学上的应用日益广泛,特别是淋巴细胞和免疫球蛋白及其亚单位的检测,对淋巴瘤细胞和浆细胞病的分型起了重要作用。20 世纪 80 年代以来,众多的细胞因子相继被发现,对它们的受体、基因以及生物活性的研究促进了分子免疫学的发展。随着免疫学日新月异的发展,其涉及的领域越来越广,学科的分支也越来越细,这也为血液学的研究提供了强有力的手段。

(王婷婷 刘小林)

## 第五节 血液遗传学

人们很早就意识到在血液病中存在着遗传性疾病,但以往对血液遗传性疾病都是按先证者家系中各成员的调查资料绘成系谱进行分析,以判断其遗传方式的,这给研究工作带来很大的限制。自 20 世纪初以来,随着染色体的制备和观察以及生物化学检测手段的发展,建立了人类细胞遗传学和人类生化遗传学,同时结合其他基础学科的研究技术,使得医学遗传学得到很大的发展。因此,血液遗传学也有了飞速发展。

1949 年,Paueling 等发现镰状细胞贫血患者的血红蛋白电泳中有慢速 HbS。1956 年,Ingram 等发现 HbS 的异常是珠蛋白  $\beta$  链第 6 位谷氨酸被缬氨酸替换所致。这是首次发现一个结构基因的突变可以引起相应蛋白质的氨基酸置换。由此提出了“分子病”的概念。血红蛋白的病是迄今为止最常见的遗传病。据世界卫生组织(WHO)1982 年估计,全世界人口中,5%带有各种 HbS 病的基因,每年约有 30 多万纯合子或复合杂合子的严重 HbS 病患儿出生。珠蛋白生成障碍性贫血是 HbS 病的一种。近年来,对该病的分子遗传学研究取得了很大的进步,已知它有两种主要疾病类型: $\alpha$  型和  $\beta$  型。前者是  $\alpha$  链的合成减少或缺如,后者是  $\beta$  链的合成障碍。这两种贫血的某位基因常可同时存在于同一个体,产生复杂的遗传学情况。

血友病是临床常见的一类遗传性出血性疾病,其致病因主要是凝血因子的缺乏,主要有 3 种类型:甲型血友病,又名“抗血友病球蛋白缺乏症”,为凝血因子Ⅶ缺失或异常所致,在男性中的发病率为 1/5 000。乙型血友病,又名“christmas”病,为凝血因子Ⅸ缺乏,在男性中的发病率为 1/3 万以上。以上两种类型血友病的遗传方式均为 X 性联隐性遗传,女性极少发病。丙型血友病,又称“血浆凝血活酶前质缺乏症”,为遗传因子Ⅺ缺乏所致。此型在临床上少见,发病率仅为 1/50,遗传方式为常染色体不完全隐性遗传。

葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症(G6PD)是红细胞酶缺乏引起的溶血性贫血中常见的一种,全世界受影响的人数已超过 2 亿,本症平时可呈慢性溶血性贫血,也可无临床症状,当进食蚕豆或用伯氨喹药物时可出现溶血反应,据报道引起溶血的药物和化学制剂已达 50 多种。目前,临床和生化指标已分出 400 多种 G6PD 的变异型,其中有多种变异型在不同的群体中呈多态性。本病为 X 连锁遗传,至于究竟属 X 连锁隐性遗传,还是属 X 连锁不完全显性遗传尚无定论,但鉴于女性杂合子中有一部分可表现症状,故较多主张属后一种遗传方式。

(王 缨 王小燕)

## 第六节 血液分子生物学

分子生物学是从分子水平来研究生物体及其生命现象的一门新型边缘学科。它起源于 20 世纪 50 年代,有人认为应该把 1953 年 Waston 和 Crick 提出的 DNA 双螺旋结构作为现代分子生物学的起源。它的出现符合现代医学飞速发展的要求;同时也极大地推动了医学事业的发展。近 20 年来,先进的分子生物学技术的不断涌现。例如,限制性内切酶 DNA 片段、分子杂交 DNA 序列分析、DNA 的重组和克隆、聚合酶链反应(PCR)等。这些新技术的出现不仅促进了基础理论的研究,而且在临床疾病的诊断、发病机制研究、治疗和预后估计方面都起了很大的作用,它在血液学的范围内的作用是不可估量的。

前述的血红蛋白病在医学分子学中的地位是独特的:它是第一个被发现有蛋白质突变和基因突变的人类疾病;珠蛋白基因是第一个被克隆的人类疾病的相关基因;分子生物学技术首先应用于临床医学即是以限制性内切酶长度的多态性做镰状细胞贫血和珠蛋白生成障碍性贫血的产前诊断;HbS 病是最早尝试基因治疗的疾病之一,对血友病的研究也达到了分子生物学的水平。研究表明,甲型血友病的病因是 FVIII 基因自发突变,是迄今对遗传性疾病进行分子水平研究较为成功的一个范例。同时对重组 FVIII( $\gamma$ FVIII)的体外研究表明,它在不久的将来完全可能取代血浆 FVIII(pdFVIII)。

近 20 年的分子生物学研究显示,病毒、离子辐射、化学致癌剂等致癌因素可导致基因突变,所以肿瘤的发生都是体细胞的突变。肿瘤的发展涉及多种基因的表达异常,约 5% 的恶性肿瘤呈家族遗传性,这些事实提示肿瘤的发生与基因异常有密切的关系。应该说,肿瘤是基因疾病。血液恶性肿瘤也是如此,其发病机制可以从分子生物学中找到答案。例如,从白血病细胞免疫分型、免疫球蛋白和 T 细胞受体基因分析及与正常造血干细胞发育、分化比较中可以说明,白血病起源于未分化或微分化的干细胞,即分化障碍引起肿瘤;人类滤泡型淋巴瘤由于存在染色体移位  $t(14; 18)$  使  $bcl-2$  基因与免疫球蛋白重链基因并列,导致  $bcl-2$  过度表达,而后者是凋亡抑制基因,可以抑制许多因素所促发的凋亡,从而导致肿瘤的产生;慢性粒细胞性白血病(CML)含有的 Ph 染色体是由于  $t(9; 22)$  将位于 9q34 的 C-ABL 易位至 22q11  $bcl$  基因 3' 端形成 BCR/ABL 融合基因等。

从血液学发展史可以看出,血液学与相关的基础学科的关系并不是孤立存在的,而是互相渗透、互相促进的,并为临床血液学的发展奠定了基础,提供了手段。

(何浩明 王恩波 张云燕 姚加平)

## 第二章 血液的生理、生化基础

### 第一节 血液的基本组成与理化特征

#### 一、血液的组成

血液是由血浆和混悬于血浆中的血细胞两部分组成,血细胞分红细胞、白细胞和血小板。

从人体抽出的血液中,如果加入抗凝剂,可使血液不凝固。当血液沉淀后就可以看到两层:上层是淡黄色透明的液体称为血浆,下层是密集的红细胞。血浆中含有水分、蛋白质、电解质及小分子有机化合物(营养物质、代谢产物和激素等)。在血细胞中,红细胞数量最多,约占总数的 99%,白细胞最少。红细胞在血液中所占的容积百分比,称为血细胞比容。正常成年男性的血细胞比容为 40%~50%;女性为 37%~48%。人体内血浆和血细胞量的总和,也就是血液的总量,称为血量。正常成年人体内血液的总量为 5 000~6 000 ml,占人体体重的 7%~8%,幼儿血液的总量约为体重的 9%。

#### 二、血液的理化特性

##### (一) 密度

正常人全血的密度为 1.050~1.060,血浆的密度为 1.025~1.030,红细胞的密度为 1.090~1.092。血浆的密度主要决定于血浆蛋白质的含量;红细胞的密度与其所含血红蛋白的量成正比;全血的密度主要与红细胞的数量有关。

##### (二) 黏度

血液的黏度比水大。全血黏度的大小主要决定于其所含红细胞的数量;血浆黏度主要决定于血浆蛋白质的浓度。如以水的黏度为 1,则全血相对黏度为 4~5,血浆为 1.6~2.4。

### (三) 血液渗透压

血液中晶体物质(主要是 NaCl)所形成的渗透压,称为血浆晶体渗透压;由血浆中蛋白质(主要是白蛋白)所形成的渗透压,称为血浆胶体渗透压。血浆总渗透压是这两者之和,约为 313 mmol/L。血浆蛋白质相对分子质量大,颗粒少,所产生的胶体渗透压很小,不超过 1.5 mmol/L,约相当于 3.33 kPa(25 mmHg)。

在正常情况下,血浆蛋白质不能透过毛细血管壁。组织间液中的蛋白质含量少,其胶体渗透压低于血浆。因此,血浆胶体渗透压可吸引水进入血管,在保持血量、调节血管内外水的移动以及维持血管内外水平衡中起重要作用,而血浆晶体渗透压在调节细胞内外的水交换,维持细胞正常体积形态中起重要作用。

### (四) 血浆 pH

正常人血浆 pH 为 7.35~7.45。血浆 pH 能保持相对恒定是由于血浆和红细胞中含有多种缓冲对。① 血浆的 pH 主要取决于血浆中  $\text{NaHCO}_3/\text{H}_2\text{CO}_3$  的比值,通常这一比值为 20。② 血浆中的蛋白质钠盐/蛋白质、 $\text{Na}_2\text{HPO}_4/\text{NaH}_2\text{PO}_4$ , 红细胞中的血红蛋白钾盐/血红蛋白、氧合血红蛋白钾盐/氧合血红蛋白、 $\text{K}_2\text{HPO}_4/\text{KH}_2\text{PO}_4$  等均是很有效的缓冲系统。③ 肺与肾不断排出体内过多的酸和碱,对血浆 pH 的稳定亦具有重要作用。

(李兴华 芮志莲 张云燕 李 静)

## 第二节 血细胞和血浆的生理功能

### 一、红细胞的生理和功能

#### (一) 红细胞的生理特征和功能

红细胞(RBC)是血液中数量最多的一种血细胞。正常成人红细胞的数量男性约为  $(4.5\sim5.5)\times 10^{12}/\text{L}$ ,女性约为  $(3.8\sim4.6)\times 10^{12}/\text{L}$ 。

红细胞数量可受年龄、性别、运动、营养、疾病和居住海拔高度等各方面的影响。婴儿时期红细胞数量较多,儿童时期保持低水平,从青春期逐渐达到成人水平;居住在高原地区的人,红细胞数要比居住在平原地区的人明显升高。人体内每天都有大量的红细胞衰老死亡,但也有同样量的红细胞从骨髓中生长出来。因此,人体内红细胞的数量一般保持稳定。红细胞的形态呈扁圆形,约为  $8\text{ }\mu\text{m}$  大小,两面微凹,中间薄,边缘部厚,这样的形态特点有利于红细胞和血流中的  $\text{O}_2$  和  $\text{CO}_2$  接触。