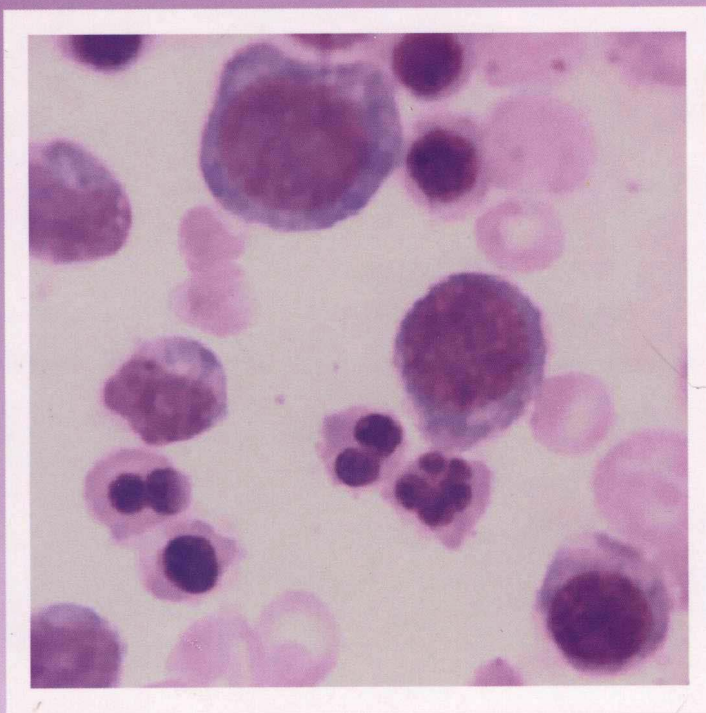


临床症状鉴别诊断丛书

总主编 刘德铭

血液疾病症状鉴别诊断学



主编 王友赤

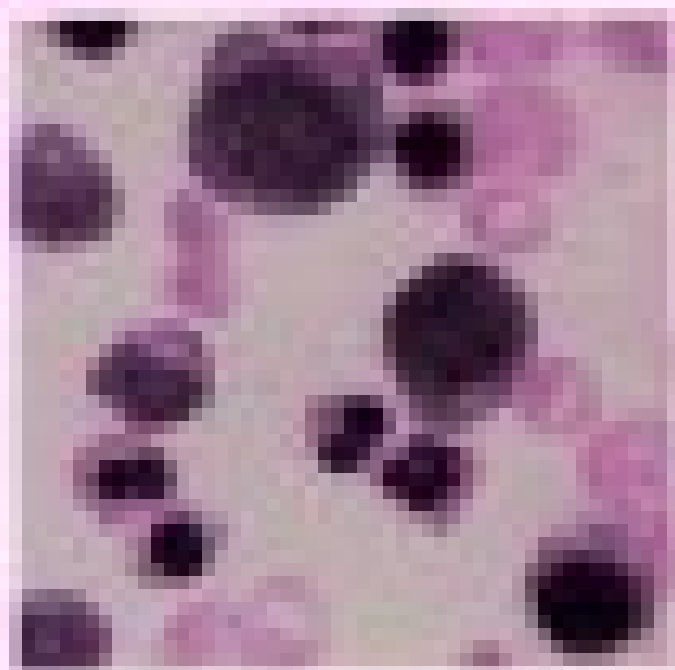


科学出版社
www.sciencep.com

临床症候鉴别诊断丛书

总主编 刘建邦

血液疾病症状鉴别诊断学



主编 王克敏

人民卫生出版社
Renmin Jiaoyu Chubanshe

临床症状鉴别诊断丛书

总主编 刘德铭

血液疾病症状鉴别诊断学

主 编 王友赤

科学出版社

北 京

内 容 简 介

本书共分为三篇,分别就血液病常见的症状、体征,血液学检验异常和血液系统综合症的诊断和鉴别诊断进行了阐述。本书尽可能反映国内外在该方面的最新进展和实践经验,并以诊断流程图及典型病例演示形式介绍诊断思维过程、体会和经验教训。本书编写时力求深入浅出、方便阅读,是一本实用性较强的血液病诊断参考书。

本书适合血液科主治医师及住院医师、研究生参考使用,也可供其他临床相关科室的医师阅读。

图书在版编目(CIP)数据

血液疾病症状鉴别诊断学 / 王友赤主编. —北京:科学出版社,2010.8

(临床症状鉴别诊断丛书/刘德铭总主编)

ISBN 978-7-03-028499-0

I. 血… II. 王… III. 血液病-鉴别诊断 IV. R550.4

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2010)第 150291 号

策划编辑:沈红芬 吴茵杰 / 责任编辑:黄相刚 王 霞 / 责任校对:李奕萱

责任印制:刘士平 / 封面设计:黄 超

版权所有,违者必究。未经本社许可,数字图书馆不得使用

科学出版社 出版

北京东黄城根北街 16 号

邮政编码:100717

<http://www.sciencep.com>

中国科学院印刷厂 印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

*

2010 年 8 月第 一 版 开本:787×1092 1/16

2010 年 8 月第一次印刷 印张:21 插页:4

印数:1—2 000

字数:493 000

定价:98.00 元

(如有印装质量问题,我社负责调换)

《临床症状鉴别诊断丛书》编委会

总 主 编 刘德铭

编 委 (按姓氏汉语拼音排序)

陈清兰 刘 超 刘德铭

刘丽秋 汤美安 王友赤

张 军 张淑琴

《血液疾病症状鉴别诊断学》编写人员

主 编 王友赤

副主编 陈芳源

编 委 (按姓氏汉语拼音排序)

蔡则骥 陈芳源 胡翊群 王 欣 王友赤

编 者 (按姓氏汉语拼音排序)

蔡则骥 陈芳源 方 怡 韩晓凤 胡翊群

化范例 黄洪晖 王 欣 王友赤 沈莉青

肖 菲 徐 岚 赵文博 钟 华 钟 璐

周峰平 朱坚轶

临床症状鉴别诊断丛书

前言

疾病的发生是一个非常复杂的过程,其表现也是千差万别。不同患者患同一疾病时,其临床表现可大不一样;出现症状不一定是患病了,而有可能是正常的生理反应;多种疾病可有相同的临床表现。例如,发热、心悸是临床常见的症状,许多疾病都可有此症状,但是在生理情况下也可出现。如剧烈运动时,体温略有升高,心跳加速,从而使人有发热和心悸的感觉。又如呼吸困难这一极为常见的症状,患呼吸系统疾病时可以出现,患心脏疾病时也很常见,其他如消化、泌尿、血液、内分泌、神经、结缔组织疾病和外伤时均可出现。因此,面对病人诉说的症状、体格检查时获得的体征和各种辅助检查所得的结果,临床医生尤其是年轻的医生经常感到千头万绪,难以做出明确的诊断。有研究报道,尽管现代医学高科技检查项目繁多,但是临床误诊率仍然高达25%~35%。因此,帮助年轻医生提高对疾病诊断和鉴别诊断的能力,降低临床误诊率,是摆在我们面前的一个重要问题。尽管目前已有多种有关疾病诊断和鉴别诊断的书籍出版,但是尚未有一套按照临床医师诊治病人的思维模式展开,系统地从症状、体征、各种实验室检查结果和影像学表现等来进行疾病诊断与鉴别诊断的丛书。为了弥补这一空白,科学出版社组织了全国高等医学教育学会诊断学分会的一些专家编写了本套丛书,较为全面、完整地论述了各系统疾病鉴别诊断的思路和方法。

翻开书本,读者就会发现本丛书是按一种新的结构、新的体例来进行编写的,并且具有以下几个特点:

首先,从诊治程序出发,按照临床医生的诊治思维模式展开。每章在对疾病进行概述、病因和发病机制介绍后,提出诊断思路。诊断过程遵循人们认识客观事物的规律——由现象到本质:从诊断疾病的过程来说,医生首先要了解患者的主观感受,通过询问病史获取症状;然后进行体格检查,发现患者自己难以发现的客观现象——体征;接着通过心电图、影像学 and 实验室检查等,进一步收集疾病的信号。所有这些都是疾病的表象,然后运用临床诊断思维,对症状、体征或影像学表现进行分析,弄清这些现象所反映的疾病本质,得出正确诊断。

其次,通过“诊断流程”框图的形式展示诊断思维的过程。为了简洁明了地反映出诊断思维的过程,帮助读者以最快捷的诊断途径、最简洁而有效的检查项

目,抓住疾病的本质,从而得出正确的临床诊断,编者将诊断检查的过程,科学、规范而合理地进行了安排,并归纳出了“诊断流程”。

再次,重点突出了疾病的鉴别诊断。对同一症状、体征和影像学表现可能涉及的疾病逐一做简要介绍,并归纳出诊断要点,这些要点既是诊断此病的依据,又是与具有相同表现的其他疾病相鉴别的要点。这对年轻医师临床鉴别诊断能力的提高会有很大的帮助。

最后,结合实际病例来谈编者的诊治经验或教训。在每个症状或体征后都有病例介绍,通过对典型病例或疑难病例的简要分析,与读者一起分享编者在诊断此病例过程中的体会或经验教训,这对临床医师具有重要的启示作用。

本套丛书分为心血管疾病、呼吸疾病、消化疾病、肾脏疾病、内分泌与代谢性疾病、风湿性疾病、神经疾病、血液疾病等八个分册,每个分册在保持整体风格一致的基础上,既各有侧重又互相联系,构成了一个整体。

本套丛书的参编者是从国内有影响的大学附属医院挑选的既有多年的临床工作经验、又有多年从事诊断学和内科学教学经验的医务工作者,具有较高的学术水平。在丛书编写过程中,编者收集了国内外最新文献,尤其是新近制订的各种疾病诊断、治疗指南或专家共识,这对于临床医生及时了解和掌握各种疾病的诊治原则与方法,具有重要的指导意义。然而,由于临床医疗和教学工作繁忙,加之作者个人学术水平有限,丛书中的疏漏和错误在所难免。我们期待读者指正,以期再版时改进。

刘德铭

2009年3月

前言

正确诊断疾病是有效治疗的基础,症状和体征是临床医师借以初步诊断疾病的主要依据,并辅以针对性的实验室检查和特殊检查项目,才能较正确地建立诊断。近年来科学技术的不断进展,为临床医学充实了新的内容,从而对临床症状与体征的发生机制加深了认识,实验室检验和特殊检查方法以及技术的创新均相应地有所提高。

本书重点阐述症状、体征的发生机制,实验室检验项目的选择和建立诊断的思维方法,以理论为基础、实用为主旨,通过诊断流程图的形式展示诊断思维过程,并以典型病例分析介绍编者的诊治体会和经验教训。使读者在处理异病同症或同病异症患者时,能认识其所以然而加以鉴别。全书共分为三篇,针对血液系统疾病的特点,分别就血液病常见的症状和体征,血液学检验异常以及血液系统综合症的诊断和鉴别诊断进行了阐述。

血液病的症状和体征中有较多为全身性表现,如发热、意识障碍、头晕、心悸、呼吸困难、黄疸等,这些症状和体征也常表现在其他系统疾病中,并已在本丛书其他系统疾病中详细介绍,故本书未将这些症状和体征列入讨论。血液病检验异常也是血液系统疾病较常见的临床表现以及诊断和鉴别诊断的重要依据之一,有别于其他系统疾病,因此本书将其单独列为一篇。临床上血液系统疾病有较多以综合征的形式表现,本书第三篇介绍血液系统常见综合征的诊断和鉴别诊断,同时也述及部分少见的综合征以供参考。

参加本书写作的编者均为综合性大学医学院附属医院从事内科血液学临床医疗、教学和科研的医务工作者,他们具有丰富的临床医疗、教学经验,因此本书尽可能结合临床介绍血液病常见临床表现的诊断和鉴别诊断。但我们是初步尝试以新的体例、新的结构来进行编写,且编者均在繁忙工作之余撰稿,书中缺点和纰漏之处在所难免,敬请读者和同道批评指正。

编者

2010年6月

目 录

第一篇 血液疾病症状和体征鉴别诊断

第一章 贫血	(3)
第二章 溶血	(25)
第三章 出血倾向	(53)
第四章 弥散性血管内凝血	(71)
第五章 血栓形成	(83)
第六章 骨痛	(97)
第七章 淋巴结肿大	(106)
第八章 脾肿大	(112)

第二篇 血液疾病血液学检验异常鉴别诊断

第九章 红细胞异常	(123)
第十章 白细胞异常	(141)
第十一章 血小板异常	(204)
第十二章 高丙种球蛋白血症	(231)
第十三章 血清铁异常	(241)

第三篇 血液系统综合征鉴别诊断

第十四章 PNH-再障综合征	(253)
第十五章 先天性再生障碍性贫血	(261)
第十六章 先天性纯红细胞再生障碍性贫血	(265)
第十七章 Shwachman-Diamond 综合征	(268)
第十八章 Pearson 综合征	(270)
第十九章 Plummer-Vinson 综合征	(272)
第二十章 Evans 综合征	(273)
第二十一章 先天性白细胞颗粒异常综合征	(278)
第二十二章 懒惰白细胞综合征	(282)
第二十三章 C5 功能不全综合征	(286)
第二十四章 高 IgE 综合征	(287)
第二十五章 18q ⁻ 综合征	(288)
第二十六章 先天性胸腺发育不良	(289)
第二十七章 新生儿联合免疫缺陷病	(291)
第二十八章 POEMS 综合征	(292)

第二十九章 Gardner-Diamond 综合征	(294)
第三十章 骨髓增生异常综合征	(295)
第三十一章 噬血细胞综合征	(304)
第三十二章 Wiskott-Aldrich 综合征	(312)
第三十三章 May-Hegglin 异常	(313)
第三十四章 Trousseau 综合征	(314)
第三十五章 Alport 综合征	(315)
第三十六章 血小板减少伴桡骨缺失综合征	(316)
第三十七章 巨大血小板综合征	(317)
第三十八章 血管瘤-血小板减少综合征	(318)
第三十九章 血小板第 3 因子缺陷病	(319)
第四十章 色素沉着性紫癜	(320)
第四十一章 HELLP 综合征	(321)
第四十二章 溶血尿毒症综合征	(322)
第四十三章 高黏滞血综合征	(324)

彩图

第一篇

血液疾病症状和体征 鉴别诊断

第一章 贫 血

第一节 概 述

人体全身循环血液中红细胞容量减少,低于正常范围低限称为贫血。由于红细胞容量测定较复杂,临床上常以单位容积循环血液中红细胞数(RBC)、血红蛋白量(Hb)和(或)血细胞比容(Hct)低于参考值低限确定为贫血。贫血在临床上很常见,但贫血不是一个独立的疾病,而是一种临床症状或病理现象。在全身许多系统疾病中常可有贫血的症状,而引起贫血的原因也极为复杂繁多,所以遇到贫血的病例,必须对其引起贫血的原因做出正确的诊断,才能对预防和治疗有实际意义。健康成人血液检验的参考值及诊断贫血的标准见表 1-1。

表 1-1 健康成人血液检验的参考值及诊断贫血的标准

	参考值		诊断贫血的标准
红细胞数($\times 10^{12}/L$)	男	4.0~5.5	<4.0
	女	3.5~5.0	<3.5
血红蛋白(g/L)	男	120~160	<120
	女	110~150	<110
血细胞比容	男	0.455	<0.400
	女	0.400	<0.350

在我国海平面地区,以血红蛋白浓度为准,成年男性 $Hb<120g/L$,女性 $<110g/L$,妊娠后期 $<100g/L$,可确定有贫血。临床上也常以血红蛋白降低程度作为划分贫血严重程度的标准。

血红蛋白不低于 90g/L、60~90g/L、30~60g/L、 $<30g/L$,对应的贫血严重程度分别为轻度、中度、重度、极重度。

通常情况下,单位容积血液中红细胞数与血红蛋白量的数值大致呈相对平行的关系,故两者测定的意义大致相同。但在低色素性贫血时,红细胞内血红蛋白浓度减低,红细胞与血红蛋白降低的程度常不平行,血红蛋白减低较红细胞为明显,故同时测定红细胞数与血红蛋白量以做比较,对诊断才更有意义。

另外,红细胞与血红蛋白测定只是反映单位容积血液中的数值,在判断检验结果时必须注意到一些可能影响检验结果的因素:①患者全身血液总容量有无改变。如大量失血早期主要的变化是全身血容量减少,而此时血液浓度改变很少,所以从单位容积血液中测定红细胞和血红蛋白的数值来看,很难反映贫血的存在。②全身血浆容量有无改变。如各种原因引起的水潴留,使血浆容量增加,造成血液稀释,可使红细胞和血红蛋白数值随之减少,表现为相对性贫血;妊娠中后期的孕妇血浆容量增加,血液稀释可出现所谓生理性贫血;各种原

因引起的失水,使血浆容量减少,造成血液浓缩,可使红细胞和血红蛋白数值相对性增高。
③患者的性别、年龄,以及居住地海拔的差异等也可影响检验的结果。成年女性红细胞和血红蛋白数值较成年男性为低;婴儿从出生3个月起至儿童15岁以前,因身体生长发育迅速而红细胞生成相对不足,红细胞及血红蛋白可较正常成人低10%~20%;老年人骨髓造血容量逐渐减少,使造血功能减低,均可导致红细胞及血红蛋白减少。居住在高海拔地区的居民,海拔每升高1000m,血红蛋白约升高4%;海拔在3500m以上的高原地区,则其居民的贫血标准应另做规定。

第二节 贫血的分类

贫血的分类包括病因和发病机制分类、红细胞形态学分类、骨髓增生程度分类。

一、病因和发病机制分类

(一) 红细胞生成不足

1. 造血干细胞/红系祖细胞增殖与分化异常 再生障碍性贫血、纯红细胞性再生障碍性贫血、骨髓浸润所致的贫血、骨髓增生异常综合征。

2. 造血调节异常 骨髓坏死、骨髓纤维化、髓外肿瘤骨髓转移、慢性感染性疾病、慢性肾功能不全、慢性肝病、垂体或甲状腺功能低下等所致的贫血。

3. 造血原料不足或利用障碍

(1) DNA合成障碍:叶酸及(或)维生素B₁₂缺乏所致的巨幼细胞贫血。

(2) 血红蛋白合成障碍

1) 血红素合成缺陷:缺铁性贫血、铁粒幼细胞贫血。

2) 珠蛋白合成缺陷:珠蛋白生成障碍性贫血、异常血红蛋白病。

(二) 红细胞破坏过多

1. 红细胞内在缺陷(遗传性)

(1) 红细胞膜缺陷:遗传性球形细胞增多症、遗传性椭圆形细胞增多症等。

(2) 红细胞酶缺陷:葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G-6-PD)缺陷症、丙酮酸激酶(PK)缺陷症等。

(3) 珠蛋白合成缺陷:珠蛋白生成障碍性贫血、异常血红蛋白病。

(4) 阵发性睡眠性血红蛋白尿。

2. 红细胞外来因素(获得性)

(1) 免疫性因素:温抗体型自身免疫性溶血性贫血、冷性溶血病、药物相关抗体溶血性贫血、新生儿同种免疫性溶血性贫血。

(2) 非免疫性因素

1) 感染或生物因素:感染或生物因素所致的溶血性贫血。

2) 化学性因素:化学品或化学药物所致的溶血性贫血。

3) 机械性因素:微血管病性溶血性贫血、心血管创伤性溶血性贫血、行军性血红蛋白尿。

4) 单核-吞噬细胞系统功能亢进:脾功能亢进。

(三) 失血

- 1. 急性失血 急性失血性贫血。
- 2. 慢性失血 慢性失血性贫血相当于缺铁性贫血。

二、按红细胞形态学分类

按红细胞形态学分类见表 1-2 及表 1-3。

表 1-2 根据 MCV、MCH、MCHC 的贫血形态学分类

贫血的形态学分类	MCV (80~100fl)*	MCH (27~32pg)*	MCHC (32%~36%)*	病 因
正常细胞性贫血	80~100	27~32	32~36	再生障碍性贫血、急性失血性贫血、多数溶血性贫血、骨髓病性贫血如白血病等
大细胞性贫血	>100	>34	32~36	叶酸及(或)维生素 B ₁₂ 缺乏所引起的巨幼细胞贫血,如营养性、妊娠期、婴儿期巨幼细胞贫血,恶性贫血等
小细胞低色素性贫血	<80	<27	<32	缺铁性贫血、珠蛋白生成障碍性贫血、铁粒幼细胞贫血
单纯小细胞性贫血	<80	<27	32~36	慢性感染、炎症、肝病、尿毒症、恶性肿瘤、慢性疾病等所致的贫血

* 括号内为正常参考值(血细胞分析仪法)。

表 1-3 根据 MCV、RDW 的贫血形态学分类

MCV	RDW	贫血类型	常见疾病
增大	正常	大细胞均一性贫血	部分再生障碍性贫血
	增大	大细胞非均一性贫血	巨幼细胞贫血、MDS
正常	正常	正常细胞均一性贫血	急性失血性贫血
	增大	正常细胞非均一性贫血	再生障碍性贫血、PNH、G-6-PD 缺陷症等
减小	正常	小细胞均一性贫血	珠蛋白生成障碍性贫血、球形细胞增多症等
	增大	小细胞非均一性贫血	缺铁性贫血

三、按骨髓增生程度分类

根据骨髓增生情况分为增生性贫血、增生不良性贫血和成熟障碍性贫血。

1. 增生性贫血 凡贫血而骨髓造血功能显示代偿性增生者统称为增生性贫血。根据骨髓中增生的幼红细胞类型可分为:

- (1) 以正常幼红细胞增生为主:常见的有缺铁性贫血、溶血性贫血、失血性贫血等。
- (2) 以巨幼红细胞增生为主:见于各种原因的巨幼细胞贫血。

2. 增生不良性贫血 贫血而骨髓造血功能显示增生减低或衰竭者,一般除累及红系外,尚累及粒系、巨核系细胞,常表现为全血细胞减少,见于再生障碍性贫血。

3. 成熟障碍性贫血 慢性病性贫血、骨髓病性贫血、珠蛋白生成障碍性贫血、铁粒幼细胞性贫血、MDS等。

第三节 诊断思路

贫血的诊断原则和步骤是：

- (1) 确定是否存在贫血及贫血的程度。
- (2) 确定是何种类型的贫血。
- (3) 查明发生贫血的原因(原发病)。

在对贫血患者的诊断中,查明引起贫血的原因是诊断最重要的环节。明确贫血的原因不仅是合理和有效治疗的基础,在某些情况下,去除病因对防止贫血复发和做好预防工作,都具有重要意义。例如,贫血可以是消化道肿瘤,如胃癌、肠癌患者早期的主要临床表现,如不查明贫血原因而给予所谓“补血药”或输血治疗,常可使原发病真相被掩盖,而肿瘤依然发展,待到消化道的症状和体征明显时,可能已失去手术切除和治疗的机会。

通过详细询问病史,全面体格检查,以及完整的血液检验,包括血常规检查、网织红细胞计数、红细胞有关参数和周围血涂片观察红细胞形态等最基本的信息为基础,可对贫血的诊断做出初步评估。在得到这些筛查结果后再进一步采用特殊的实验室检验来确定最后的诊断。对某些贫血如缺铁性贫血和叶酸及(或)维生素 B_{12} 缺乏所致的巨幼细胞贫血,必要时也可采用药物治疗试验,观察用药后的网织红细胞反应作为帮助确诊的参考。

一、询问病史对诊断的意义

详细询问病史常可为贫血的诊断,尤其是为病因诊断提供有价值的诊断线索。在询问病史时,除注意与贫血本身有关的症状外,还需有目的地注意那些可能对贫血的性质、原因和基本疾病的探索有所启示的症状。必须重点注意询问发病年龄、家族史、既往疾病史、出血史、月经和妊娠史、饮食和营养史、服药史、工作和生活环境有无理化因子接触史,以及与生活习惯的关系(如睡眠后或受冻后酱油色尿)等。

1. 贫血的症状对诊断的意义 贫血导致血液携氧能力下降,症状都是由于全身各器官和组织缺氧所产生。症状的轻重不仅与贫血的严重程度有关,更重要的是与贫血发生的速度有关。患者的年龄、全身健康状况和伴随的疾病也是决定症状的相关因素。一般情况下轻度贫血常无明显临床症状而只在其他原因做血液检查时才可能发现。轻度至中度贫血时才出现症状,常是皮肤、黏膜苍白,起立性眩晕,疲劳,全身虚弱,嗜睡,随之出现活动后心悸和呼吸困难。症状的轻重还决定于贫血发生的速度,在缓慢发展的贫血患者中,由于缺氧机体有充分的代偿功能,红细胞内2,3-二磷酸甘油酸(2,3-DPG)含量增高,使血红蛋白与氧亲和力和降低,血氧解离曲线右移,组织对氧的摄取量增加;全身小血管扩张和血浆容量代偿性增加,加强组织的血液灌注;并对组织中血液进行重新分布,增加对缺氧敏感器官,如心、脑、骨骼肌等的血流量,减少对氧需要量较低的器官,如肾、皮肤等的血液供应。因此在慢性贫血患者,即使贫血已达重度,患者可能还能自理生活。而在急性贫血患者常难以耐受缺氧,当12~24小时内失血达全身总血容量的20%~30%时,即可表现为苍白、虚弱、出汗、眩晕