

• 短篇及病例报道 • doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2014.29.049

婴儿急性巨核细胞白血病 1 例

孙萌,尹娜,王丽丽,王婵

(河北省人民医院儿科,石家庄 050051)

中图分类号:R733

文献标识码:C

文章编号:1671-8348(2014)29-3984-01

1 临床资料

患儿,男,4 个月零 10 天,因“发现面色苍白 2 个月”于 2013 年 4 月 8 日入院。2 个月余前家属自觉患儿面色苍白,因一般情况好,故未在意,未做相关检查及治疗,患儿面色苍白逐渐加重,近半个月较明显,就诊于当地县医院及市医院两次查血常规均提示血红蛋白及血小板明显减低。患儿为足月顺产,出生体质量 3.2 kg,生后未患过感染性疾病,否认异常家族史,其母孕期家中曾粉刷墙壁。体查:体温 36.9℃,呼吸 38 次/min,脉搏 152 次/min,体质量 7 kg,精神欠佳,重度贫血貌,全身皮肤黏膜无黄染及出血点,全身浅表淋巴结未触及肿大,腹膨隆,未触及包块,肝肋下 6 cm,剑突下 4 cm 可触及,质硬,边缘钝,脾肋下 8 cm 可触及,质硬,边缘钝,余未见异常。实验室检查:血白细胞 $4.68 \times 10^9/L$,红细胞 $1.65 \times 10^{12}/L$,血红蛋白 44 g/L,血小板 $8 \times 10^9/L$;白细胞分类:中性粒细胞 26.1%,淋巴细胞 60.7%,单核细胞 11.5%,幼稚细胞 1.0%,异型淋巴细胞 4.0%,分类不明细胞 14.0%。血生化结果:肝肾功能未见异常,乳酸脱氢酶 1 221 IU/L(正常参考值 109~245 IU/L)。骨髓形态学检查结果提示骨髓增生活跃,粒系受抑占 11.0%,红系受抑占 5.5%,淋巴细胞 17.0%;可见 51.5% 分类不明细胞,该细胞大小不一,细胞核/细胞质比值高,部分细胞可见指状、泡状、伪足状突起,细胞核大,多呈圆形、椭圆形,染色质颗粒状,核仁隐显不一,细胞质蓝色、深蓝色,部分细胞近核处可见细小粉红色颗粒,部分细胞质边缘可见血小板,该类细胞过氧化酶染色(POX)阴性,糖原染色(PAS)阳性,考虑为幼稚巨核细胞。免疫分型:外周血有核细胞在 CD45-SSC 散点图中,幼稚细胞群占 25.90%,主要表达 CD61 41.01%,CD36 79.15%,CD9 63.5%,CD38 47.82%;淋巴细胞群占 54.27%,以 T 细胞增生为主。结合形态学考虑诊断急性巨核细胞白血病(AMKL)。明确诊断后家属放弃治疗出院。

2 讨论

儿童 AMKL 是急性白血病中少见类型,占儿童急性髓细胞白血病(AML)的 5%~10%。1931 年科学家首次描述了 AMKL 并将其作为 AML 的一个亚型,1985 年正式将其纳入 FAB 分型的 AML 中并命名 AML-M7。目前国内报道病例除先天性 AMKL 外 1 岁以下发病者罕见,最小年龄为 8 个月^[1],本病例仅 4 个月为国内报道年龄最小者。临床上 AMKL 诊断较困难,因其复杂的临床表现和特殊的骨髓形态学特征,在儿童经常与实体转移瘤和骨髓增生异常综合征混淆,误诊率较高^[2]。骨髓原始巨核细胞形态难与原始淋巴细胞相鉴别,且细胞化学检查为非特异性,故临床上不应以骨髓形态学诊断为确

诊依据,应依靠免疫表型和免疫组织化学或染色体检测确诊。近年来国外学者研究 AMKL 在唐氏综合征患儿的发病率较高,预后较好,且与转录因子 GATA1 基因突变和巨核细胞肿瘤促进基因 DYRK1A 密切相关^[3]。目前国内学者普遍认为本病预后较差,即使接受正规化疗,缓解率低,复发率高,且患儿发病年龄偏小,绝大多数在明确诊断后家属放弃治疗,故国内缺乏这方面的研究资料。但是,国外也有研究结果^[4]表明在唐氏综合征和非唐氏综合征患儿的 AMKL 预后均较好,病例随访 20~24 3 个月,唐氏综合征患儿的 10 年生存率是 79%,非唐氏综合征是 76%。Savaşan^[5]等的研究表明,在体外实验中非唐氏综合征患儿伴高表达 CD36 者,药物敏感度及预后与唐氏综合征相似,明显优于 CD36 低表达患儿,因此提出 CD36 可能是 AMKL 患儿巨核细胞成熟及化疗敏感程度的预测指标。本病例患儿免疫分型提示 CD36 高表达,可能预后较好,遗憾的是该患儿未能做染色体核型分析且家属放弃治疗,未能观察其疗效。以往的研究均证明本病应根据细胞遗传学和免疫学特征进行更细致的分类后再判断预后。目前异基因造血干细胞移植是治愈 AMKL 的最佳选择。

参考文献:

- [1] 褚金龙,邢桂芝,李艳红,等. 婴儿期急性巨核细胞白血病 1 例[J]. 临床荟萃,2005,20(20):1191-1192.
- [2] Athale UH, Kaste SC, Razzouk BI, et al. Skeletal manifestations of pediatric acute megakaryoblastic leukemia[J]. J Pediatr Hematol Oncol, 2002, 24(7):561-565.
- [3] Malinge S, Bliss-Moreau M, Kirsammer G, et al. Increased dosage of the chromosome 21 ortholog Dyrk1a promotes megakaryoblastic leukemia in a murine model of Down syndrome[J]. J Clin Invest, 2012, 122(3):948-962.
- [4] Hama A, Yagasaki H, Takahashi Y, et al. Acute megakaryoblastic leukaemia (AMKL) in children: a comparison of AMKL with and without Down syndrome[J]. Br J Haematol, 2008, 140(5):552-561.
- [5] Savaşan S, Buck S, Raimondi SC, et al. CD36 (thrombospondin receptor) expression in childhood acute megakaryoblastic leukemia: in vitro drug sensitivity and outcome[J]. Leuk Lymphoma, 2006, 47(10):2076-2083.

(收稿日期:2014-05-27 修回日期:2014-06-17)