

two subjects[J]. Am Rev Respir Dis, 1975, 112(6): 807-809.

[4] Ciancio N, de Santi MM, Campisi R, et al. Kartagener's syndrome: review of a case series[J]. Multidiscip Respir Med, 2015, 10(1): 18.

[5] Tanaka K, Sutani A, Uchida Y, et al. Ciliary ultrastructure in two sisters with Kartagener's syndrome[J]. Med Mol Morphol, 2007, 40(1): 34-39.

[6] Sleight MA, Blake JR, Liron N. The propulsion of mucus by cilia[J]. Am Rev Respir Dis, 1988, 137(3): 726-741.

[7] Lucas JS, Burgess A, Mitchison HM, et al. Diagnosis and management of primary ciliary dyskinesia[J]. Arch Dis Child, 2014, 99(9): 850-856.

• 短篇及病例报道 • doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2016.34.048

[8] 张静, 白银, 尤少华, 等. Kartagener 综合征合并分泌性中耳炎患者的基因诊断[J]. 中华耳科学杂志, 2014, 12(1): 41-44.

[9] Imtiaz F, Allam R, Ramzan K, et al. Variation in DNAH1 may contribute to primary ciliary dyskinesia[J]. BMC Med Genet, 2015(16): 14.

[10] Ebner T, Maurer M, Oppelt P, et al. Healthy twin live-birth after ionophore treatment in a case of theophylline-resistant Kartagener syndrome[J]. J Assist Reprod Genet, 2015, 32(6): 873-877.

(收稿日期: 2016-05-08 修回日期: 2016-08-06)

# 急性巨核细胞白血病 1 例报道及文献复习

闫亚锋<sup>1</sup>, 梁建英<sup>2</sup>

(1. 江苏省淮安市淮安医院检验科 223200; 2. 苏州大学第一附属医院, 江苏苏州 215006)

[中图分类号] R446.1 [文献标识码] C [文章编号] 1671-8348(2016)34-4892-02

急性巨核细胞白血病(AML-M7)是急性白血病中一种少见的类型。发病多为幼儿及青壮年, 此病病情凶险, 疗效不佳。近年来随着对巨核细胞超微细胞化学及免疫学的深入研究, 诊断技术不断改进与提高, 本病诊断率在提高。AML-M7 的标准剂量的髓系诱导化疗方案效果差, 本研究成功应用地西他滨联合低剂量阿糖胞苷诱导 1 例 AML-M7 患者达到完全缓解, 并随后进行造血干细胞移植达到长期生存, 现报道如下。

## 1 临床资料

患者, 女, 46 岁, 半年前无明显诱因下出现乏力, 活动后加重, 1 月前出现恶心, 无呕吐, 伴明显胸闷。于 2011 年 6 月 30 日就诊于外院, 查血常规: 白细胞及血红蛋白减低, 该患者在外院骨髓细胞形态学检查时表现为干抽。2011 年 7 月 13 日就诊于淮安医院血液科门诊, 血常规: WBC  $2.84 \times 10^9/L$ , RBC  $2.6 \times 10^9/L$ , HB 88 g/L, PLT  $254 \times 10^9/L$ 。胸部 CT 提示: 两肺感染。骨髓细胞形态学检查(M): 骨髓增生活跃, 其中原始细胞比例增高, 占 48%。多数细胞散在分布, 偶可呈小簇分布。该类细胞胞体中等大, 形态欠规则, 少数可见伪足; 胞浆量少或中等, 染蓝色, 偶见细小颗粒; 核核类圆形, 染色质细致, 核仁可见。原始细胞髓过氧化物酶(POX)染色 1% 阳性、99% 阴性; 全片成熟巨核细胞数明显增多, 形态正常巨核细胞数及成熟病态巨核细胞数大于 200 只, 易见单圆核、双圆核及小巨核细胞, 血小板增多。骨髓形态学检查(BM)检查提示: 急性白血病 AML-M7 可能, 急性淋巴细胞白血病(ALL)不排除。流式细胞术检查(I)结果: 分析 25.2% 的幼稚细胞群体: CD34/HLA-DR、CD13、CD33、CD117、CD41、CD61 阳性, 其余阴性, 为髓系巨核系表达。骨髓染色体检查(C): 核型分析未见明显异常。融合基因检查(M): 未检测到常见的 29 种白血病融合基因转录本。综合 MICM 检查诊断 AML-M7。入院后给予舒

普深、伏立康唑抗感染, 7 月 16 日起予小剂量阿糖胞苷(17 mg 每 12 小时 1 次, 连用 14 d)+达珂(34 mg 每天 1 次, 连用 8 d)诱导化疗。化疗后骨髓抑制明显, 出现粒缺期发热, 予以泰能、他格适、阿奇霉素、伏立康唑抗感染, 粒细胞集落刺激因子(G-CSF)升白, 输血支持治疗。8 月 15 日复查骨髓形态学检查: 骨髓抑制, 原始细胞 2%; BM 活检: 骨髓增生低下, 轻度纤维化。9 月 5 日复查骨髓: AML-M7 缓解。

## 2 讨论

2008 年 WHO 认为诊断 AML-M7 必须除外骨髓增生异常的其他类型的 AML、存在 t(1;22)(p13;q13), inv(3)(q21, q26.2), t(3;3)(q21, q26.2)及唐氏综合征相关性 AML<sup>[1]</sup>。区分 MDS 与 AML-M7 主要是计算原始细胞比例, 并观察红系、粒系病态造血细胞<sup>[2]</sup>。MDS 常有染色体畸变, 但没有特异性<sup>[3]</sup>。

M7 主要见于儿童或青壮年人, 约占 AML 3%~5%<sup>[4]</sup>。国内报道较少的可能原因之一是: 该类病例常合并骨髓纤维化, 骨髓穿刺易干抽, 而无法获取较多的骨髓, 以完善 MICM 检查。骨髓纤维化是因骨髓组织的间质异常增生, 特别是成纤维细胞的增生, 导致大量网蛋白在骨髓腔内沉积和胶原形成, 同时伴成骨细胞增殖, 最终产生骨髓纤维化和骨髓造血能力丧失<sup>[5]</sup>。骨髓干抽是 M7 的一大特点, 该患者在外院检查时表现为干抽, 与骨髓纤维化有关, 与相关文献报道一致<sup>[6]</sup>。

临床上所诊断的 AML-M7 病例较文献报道更低, AML-M7 原始巨核细胞形态学特征不明显, 常因 POX 染色阳性小于 3%, 而误诊为急性髓细胞白血-微分化型(AML-M0)等 POX 染色阴性急性髓系白血病。原始巨核细胞的化学染色也无特异性, 常显示 POX 和苏丹黑 B(SBB)阴性, α-萘酚醋酸酯酶(ANAE)灶状阳性, 不像单核细胞的弥漫阳性, 高碘酸希夫

染色(PAS)和酸性磷酸酶(ACP)也呈灶状阳性<sup>[7]</sup>。电子显微镜检查血小板过氧化物酶(PPO),是诊断 M7 有价值的指标。PPO 阴性或弱阳性,这些细胞难以定性,也可能是真正意义上未分化的原始巨核细胞或巨核祖细胞<sup>[8]</sup>。CD41、CD61 等巨核细胞及血小板标记的抗原在急性白血病免疫分型中不常规检测是 AML-M7 检出率低的又一原因。原始巨核细胞表达血小板特异的糖蛋白(CD41、CD42、CD36、CD61),是诊断 M7 有价值的指标<sup>[9]</sup>。

急性巨核细胞白血病是临床难治性白血病的一类,国内外学者做了不少探索,积累了许多资料,但迄今为止在临床上仍无很好的治疗方案。一般认为标准诱导方案疗效欠佳,以往报道 DA(柔红霉素+阿糖胞苷)方案对 M7 疗效不佳<sup>[10]</sup>。Velati 等<sup>[11]</sup>在一组儿童 M7 患者中,采用短期大剂量甲基泼尼松诱导分化治疗,可明显见到血小板计数上升。有报道认为标准剂量的阿糖胞苷(Ara-C)诱导方案和大剂量的 Ara-C 诱导方案治疗可以提高该病的缓解率和生存<sup>[12]</sup>。也有学者提出小剂量 Ara-C 是目前治疗 M7 的较佳方案<sup>[13]</sup>。国内有报道用 VCP、VP、VMMP、OP 方案治疗早期原发性 M7 获缓解<sup>[14]</sup>。地西他滨是去甲基化药物,目前主要应用于高危组的骨髓增生异常综合征和老年性急性髓系白血病中<sup>[15]</sup>。本例患者采用地西他滨联合小剂量 Ara-C 方案诱导达到完全缓解。

综上所述,AML-M7 是一类少见的急性白血病,无论是诊断还是治疗都有一定难度,需要进一步探索。

参考文献

[1] Swerdlow SH,Campo E,Harris NL,et al. WHO Classification of Tumours of Haematopoietic and Lymphoid Tissues[M]. Lyon,France:IARC,2008.

[2] 梁建英,吴德沛. 细胞形态学诊断图谱[M]. 合肥:安徽科学技术出版社,2004:106-109

[3] Dastugue N,Lafage-Pochitaloff M,Pagès MP,et al. Cytogenetic profile of childhood and adult megakaryoblastic leukemia (M7): a study of the Groupe Francais de Cytogénétique Hématologique (GFCH)[J]. Blood,2002,100(2):618-626.

[4] Oki Y,Kantarjian HM,Zhou X,et al. Adult acute megakaryocytic leukemia;an analysis of 37 patients treated at MD anderson cancer center[J]. Blood,2006,107

• 短篇及病例报道 • doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2016.34.049

(3):880-884.

[5] 汤宇,薄兰君,丁懿,等. 原发性骨髓纤维化转化为急性巨核细胞白血病 1 例及文献复习[J]. 同济大学学报(医学版),2008,29(4):132-135.

[6] 李保才. 急性巨核细胞白血病一例诊断分析[J]. 检验医学,2006,21(4):438-439.

[7] Athale UH,Razzouk BI,Raimondi SC,et al. Biology and outcome of childhood acute megakaryoblastic leukemia;a single institution's experience[J]. Blood,2001,97(12):3727-3732.

[8] 茹永新,赵轼轩,刘津华,等. 11 例急性巨核系白血病患者巨核细胞的超微结构分析[J]. 中国实验血液学杂志,2007,15(4):720-723.

[9] 王东侠,吕志强,张文艺,等. CD41 诊断急性巨核细胞白血病假阳性原因探讨[J]. 临床误诊误治,2006,19(8):54-56.

[10] Hicsonmez G,Cetin M,Okur H,et al. The potential effect of short-course high-dose steroid on the maturation and apoptosis of leuke-mic cells in a child with acute megakaryoblastic leukemia[J]. Leuk Lymphoma,2003,44(6):1037-1042.

[11] Velati C,Sciariada L,Fantasia R,et al. Abnormal platelet function in a case of megakaryoblastic leukaemia [J]. Scand J Haematol,1982,29(5):363-367.

[12] 赵冰冰,王苓,唐璋,等. 大剂量阿糖胞苷巩固治疗细胞遗传学预后中等的急性髓系白血病疗效分析[J]. 中华血液学杂志,2012,33(3):229-232.

[13] 张小红. 小剂量阿糖胞苷 FLAG 方案治疗难治或复发急性髓细胞白血病的疗效观察[J]. 山东医药,2009,49(1):82-83

[14] 李正发,沈晓梅,王云娟,等. 急性巨核细胞白血病 5 例临床分析[J]. 中国综合临床,2002,18(6):532-533.

[15] 郝杰,程澍,王艳煜,等. 地西他滨联合预激方案和传统治疗方案治疗老年 MDS/MPD 转化的急性髓系白血病的疗效和安全性的比较研究[J]. 临床血液学杂志,2014,27(1):15-18.

(收稿日期:2016-05-18 修回日期:2016-08-21)

创伤性膈疝伴肝脏疝入胸腔破裂出血 1 例

刘小兰,陶 武

(重庆医科大学附属永川医院重症监护室,重庆 402160)

[中图分类号] R642 [文献标识码] C [文章编号] 1671-8348(2016)34-4893-02

创伤性膈疝多是因为胸腹部钝性暴力或锐器伤导致。膈肌出现破口,胸腔负压作用导致腹腔脏器通过膈肌破口进入胸腔,压迫肺脏和引起纵隔移位,影响呼吸和循环。最常见的疝

入胸腔的腹腔脏器:胃、肠,肝脏比较少见。

1 临床资料

患者,女,50 岁,2014 年 12 月 2 日因“车祸致全身多处受