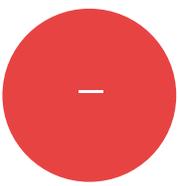
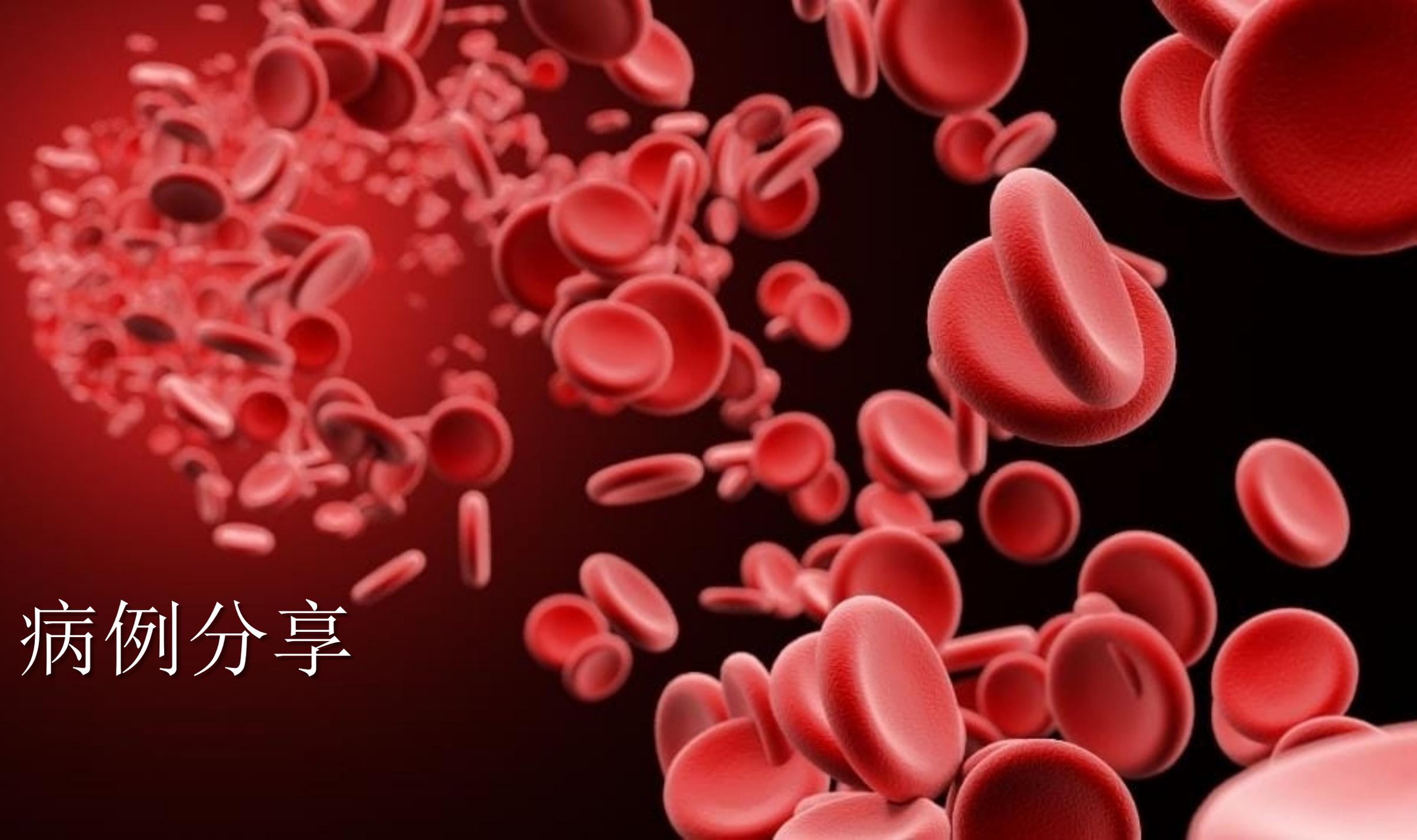
A 3D medical illustration of a blood vessel. The vessel is shown in a cross-section, with a dark red interior. The walls of the vessel are a lighter red. Inside the vessel, there are numerous red blood cells. Most are spherical and biconcave, representing normal red blood cells. However, there is a significant concentration of spherical red blood cells, which are larger and more uniform in shape than the normal ones, representing the pathologic increase in spherical red blood cells characteristic of hereditary spherocytosis. The text "遗传性球形红细胞增多症" is overlaid on the right side of the vessel.

遗传性球形红细胞增多症



1 病例分享

2 遗传型球形红细胞增多症



病例分享

病例分享

临床表现

患者义XX，女，61岁，因“畏寒发热伴呕吐、黄疸2天”于2023-11-27 15:53入院

患者2天前无明显诱因出现畏寒发热，体温最高达39.1℃，伴有寒颤，伴有恶心呕吐3次，呕吐物为胃内容物，无呕血，偶伴有腹痛，伴有全身皮肤及巩膜黄染，发热时伴头痛、全身乏力，伴咳嗽咳痰，痰较少，无痰中带血，无咽痛咽痒，无鼻塞、流涕，无胸痛、胸闷，无气促、呼吸困难，无腹泻、无尿频、尿急、尿痛，

曾至深圳市龙岗区第二人民医院就诊，查炎症指标升高，胸部CT提示双肺下叶少许炎症，伴灶区支气管扩张，肺炎支原体IgM及流感病毒阴性，予头孢呋辛静脉+左氧氟沙星片口服抗感染治疗1天，治疗后体温可下降，但仍反复发热，热峰较前下降，呕吐、黄疸症状同前，遂至我院急诊就诊，门诊查新冠病毒抗原阴性，现为求进一步诊治收入我科住院。自发病以来，患者胃纳较差，睡眠精神可，大小便正常，近期体重未见明显下降

既往史、个人史

患者自诉既往有胆总管结石伴胆管炎，梗阻性黄疸、胆汁淤积性肝硬化病史，有3次胆总管结石取出术，有胆囊切除术，现腹部可见一约15cm手术疤痕；自诉既往有贫血、脾大、铁过载病史，具体不详。其女儿有脾大、贫血、反复胆结石病史，行脾切除术后贫血、胆结石症状较前好转，具体不详

入院查体

T:36.5℃，P:90次/分钟，R:20次/分钟，BP:123/62mmHg。神志清楚，双肺呼吸音粗，未闻及干湿性啰音。心率：90次/分，律齐，各瓣膜听诊区未闻及明显病理性杂音。腹软，右上腹压痛，无反跳痛、肌紧张，肝脾肋下未触及，双下肢无水肿。专科情况：贫血貌，全身皮肤及巩膜黄染，右上腹压痛，无反跳痛及肌紧张

辅助检查

2023-11-26深圳市龙岗区第二人民医院：血常规+超敏CRP：白细胞计数 $22.38 \uparrow 10^9/L$ ，中性粒细胞百分比 $92.3 \uparrow \%$ ，中性粒细胞绝对值 $20.65 \uparrow 10^9/L$ ，红细胞计数 $2.67 \downarrow 10^{12}/L$ ，血红蛋白测定 $88 \downarrow g/L$ ，血小板计数 $161 \times 10^9/L$ ，超敏C反应蛋白测定(免疫比浊法) $60.37 \uparrow mg/L$ 。肺炎支原体IgM及流感病毒阴性。胸部CT：双肺下叶少许炎症，伴灶区支气管扩张，主动脉及左侧冠脉硬化

2023-11-27我院急诊新冠抗原检测阴性

初步诊断

1、发热黄疸查因：急性胆管炎？急性溶血？ 2. 社区获得性肺炎 3. 中度贫血

入院完善相关检验检查

检验结果

病例分享

血常规+超敏CRP：白细胞计数 $13.33 \uparrow 10^9/L$ ，中性粒细胞百分比 $89.6 \uparrow \%$ ，中性粒细胞绝对值 $11.94 \uparrow 10^9/L$ ，红细胞计数 $1.71 \downarrow 10^{12}/L$ ，血红蛋白测定 $59 \downarrow g/L$ ，平均红细胞血红蛋白量 $34.4 \uparrow pg$ ，平均红细胞血红蛋白浓度 $358 \uparrow g/L$ ，红细胞分布宽度 $18.3 \uparrow \%$ ，红细胞分布宽度标准差 $65.4 \uparrow$ ，血小板计数 $151 \times 10^9/L$ ，超敏C 反应蛋白测定(免疫比浊法) $101.1 \uparrow mg/L$ ；降钙素原 $2.620 \uparrow ng/ml$ ，

网织红细胞计数百分数 $16.64 \uparrow \%$ ，网织红细胞绝对数 $0.2879 \uparrow 10^{12}/L$ ，低荧光强度Ret百分比 $75.2 \downarrow \%$ ，中荧光强度Ret百分比 $14.3 \uparrow \%$ ，高荧光强度Ret百分比 $10.5 \uparrow \%$ ；贫血五项：铁蛋白 $>1500.00 \uparrow ng/ml$ ，促红细胞生成素测定(EPO) $>770.0 \uparrow$ ，叶酸、维生素B12、抗内因子抗体测定正常；铁三项：转铁蛋白 $1.07 \downarrow g/L$ ；总铁结合力 $28.1 \downarrow \mu mol/L$ ，铁饱和度 50.2% ，血清铁测定(Fe) $14.1 \mu mol/L$

病例分享

血细胞形态：外周血红细胞明显减少，大小不一异形性明显，球形红细胞比例明显升高，建议coomb试验；白细胞形态未见异常；血小板形态未见异常；红细胞脆性试验78.20%；直接抗人球蛋白试验阴性；血清蛋白电泳：血红蛋白A94.1↓%，血红蛋白F3.4↑%；葡萄糖-6-磷酸脱氢酶测定4116U/L

病例分享



血型：ABO血型(凝胶微柱法)O型，Rh(D)血型阳性；凝血功能：凝血酶原时间测定15.3 ↑ s, PT国际标准化比值1.26 ↑，血浆纤维蛋白原测定4.98 ↑ g/L, 凝血酶原活动度60.5 ↓ %；乙肝五项：乙型肝炎表面抗体阳性(+)*, 乙型肝炎e抗体阳性(+)*, 乙型肝炎核心抗体阳性(+)



肝功：总胆红素207.0 ↑ μmol/L, 非结合胆红素190.2 ↑ μmol/L, δ-胆红素16.7 ↑ μmol/L；电解质：钾3.43 ↓ mmol/L, 肺癌三项：神经元特异性烯醇化酶测定22.18 ↑ ng/ml, 胃泌素释放肽前体57.8pg/ml, 细胞角蛋白19片段测定(Cyfra21-1)1.3 ng/ml；*糖化血红蛋白2.9 ↓ %；尿常规：尿胆原1+ ↑；粪便常规未见异常；肾功能、心肌酶、胰腺二项、甲功未见异常

检查结果

颅脑+腹部CT平扫: 1. 双侧颈内动脉海绵窦段硬化, 余颅脑CT平扫未见异常。2. 蝶骨体低密度灶, 考虑良性病变。3. 肝左叶胆管、胆总管结石, 较前减少; 伴肝内、外胆管不同程度扩张, 较前减轻。4. 待排肝硬化。肝脏密度增高, 脾脏明显增大, 密度增高, 结合病史, 考虑铁沉积、脾亢进可能。5. 胆囊未见显示, 考虑术后改变。6. 所见左肺上叶下舌段、双肺下叶少量纤维化灶。左心室增大, 心腔密度减低, 贫血可能

目前诊断

1. 溶血性贫血：遗传性球形红细胞增多症
2. 胆总管结石合并胆管炎
3. 社区获得性肺炎
3. 重度贫血
4. 肝硬化
5. 脾大
6. 铁沉积
7. 电解质紊乱：低钾低钙血症
8. 双肾囊肿
9. 肿瘤标记物升高

治疗

抗感染、退黄、消炎利胆、输血、补液、碱化尿液、纠正电解质、抑酸护胃等治疗

完善基因检查结果回报

临床表现和家族史	疑似患者; 黄疸, 贫血。有家族遗传病史。		
表型匹配标准术语	免疫系统(其它):皮肤异常 (HP:0000951); 消化系统:黄疸 (HP:0000952); 血液系统:贫血 (HP:0001903) /-		
临床怀疑疾病/重点分析基因集	-/-		
检测信息			
检测项目	临床全外显子组检测-单人 (B类)	检测编号	DX1616
检测区域	人类基因组中约 2 万个基因的外显子区+线粒体基因组		
检测策略	针对受检者主诉, 对 OMIM 数据库收录的明确致病关系基因进行分析。		
检测方法	芯片捕获高通量测序		
检测结论			
主要检测结果为:			
在球形细胞增多症 1 型相关的 <i>ANKK1</i> 基因上检出与受检者表型部分相关的 1 个疑似致病变异。			
次要检测结果为:			
在常见变异型免疫缺陷症 12 型相关的 <i>NFKB1</i> 基因上检出与受检者表型部分相关的 1 个意义未明变异。			
在 Crigler-Najjar 综合征 1 型/Crigler-Najjar 综合征 2 型/家族性暂时性新生儿高胆红素血症/Gilbert 综合征/产前表型异常/血清胆红素水平数量性状基因座 1 相关的 <i>UGT1A1</i> 基因上检出与受检者表型部分相关的 2 个风险因子变异。			
线粒体基因检测结果为:			
未检出与临床表型相关的线粒体基因变异。			
意外发现检测结果为:			
未检出意外发现的致病或疑似致病变异 (SecondaryFinding_Var 数据库)。			
染色体 CNV/其他补充报告检测结果为:			
本次检测 经高通量数据信息分析 未检出与受检者表型相关的 1M 以上致病性染色体 CNV 变异和 5M 以上的 LOH			

冰川千人基因组数据库 | 报告编号: DX-WESP413 V2.4

1	<i>ANKK1</i>	chr8:41557067	NM_001142444.6:1:c.2585-1G>C	IVS2:3/AC:23	杂合	疑似致病	球形细胞增多症 1 型 (OMIM:182900)/AD,AR	-																																																															
<p>**遗传模式: AD 表示常染色体显性遗传, AR 表示常染色体隐性遗传, XL 表示 X 染色体连锁遗传, YL 表示 Y 染色体连锁遗传, UNK 表示 Unknown 即遗传模式未知。</p> <p>**主要检测结果包括: 与临床表型相关的致病/疑似致病变异; 与临床表型相关, 且遗传模式相符的临床意义未明变异。</p> <p>结果说明:</p> <p>1. 检出 <i>ANKK1</i>:NM_001142444.6:1:c.2585-1G>C 变异, 没有该变异的相关报道。依据 ACMG 指南 (附录), 该变异被判断为疑似致病变异, PVS1+PM2。证据项如下:</p> <p>PVS1: 当一个疾病的致病机制为功能丧失 (LOF) 时, 检出变异为无功能变异 (无义突变、移码突变、经典土 1 或 2 的剪接突变、起始密码子变异、单个或多个外显子缺失)。</p> <p>PM2: ESP 数据库、千人基因组、EXAC 数据库中正常对照人群中未发现该变异 (或隐性遗传病中低频率位点)。</p> <p>人群频率 (各数据库版本见附录):</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th>数据库</th> <th>千人基因组</th> <th>ESP6500</th> <th>ExAC</th> <th>GnomAD</th> <th>GnomAD-EAS</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>频率值</td> <td>-</td> <td>-</td> <td>-</td> <td>-</td> <td>-</td> </tr> <tr> <td>纯合个数</td> <td>-</td> <td>-</td> <td>-</td> <td>-</td> <td>-</td> </tr> </tbody> </table> <p>软件预测 (各预测软件版本见附录):</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th colspan="3">错义预测</th> <th colspan="3">剪接位点预测</th> <th colspan="3">核酸保守预测</th> </tr> <tr> <th>SIFT</th> <th>Mutation Taster</th> <th>Condel</th> <th>SpliceAI</th> <th>dbSNV_RF</th> <th>dbSNV_ADA</th> <th>PhyloP Vertebrates</th> <th>PhyloP Mammals</th> <th>GERP++</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>-</td> <td>有害</td> <td>-</td> <td>有害</td> <td>有害</td> <td>有害</td> <td>保守</td> <td>保守</td> <td>保守</td> </tr> </tbody> </table> <p>疾病介绍:</p> <p>致病基因: <i>ANKK1</i></p> <p>疾病名称: 球形细胞增多症 1 型 (OMIM:182900)</p> <p>遗传模式: 常染色体显性遗传或常染色体隐性遗传, 杂合、纯合或复合杂合致病变异可导致疾病的发生</p> <p>疾病特点: 球形细胞增多症是可能导致慢性溶血性贫血的一类疾病, 其特点为血液中包含大量不规则形状的红细胞 (多数为球形)。球形细胞增多症 1 型的临床症状包括程度不一的慢性溶血性贫血、黄疸和脾肿大。(参考来源: OMIM)</p> <p>次要检测结果</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th>序号</th> <th>基因</th> <th>染色体位置</th> <th>转录本编号 核苷酸变化 (氨基酸变化)</th> <th>基因 亚区</th> <th>基因型</th> <th>致病性 分类</th> <th>相关疾病/遗传模式</th> <th>参考文献</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>1</td> <td><i>NFKB1</i></td> <td>chr4:103498107</td> <td>NM_003998.3:c.482C>T(p.Ala161Val)</td> <td>EX7/CDS:6</td> <td>杂合</td> <td>意义未明</td> <td>常见变异型免疫缺陷症 12 型 (OMIM:616576)/AD</td> <td>-</td> </tr> </tbody> </table>									数据库	千人基因组	ESP6500	ExAC	GnomAD	GnomAD-EAS	频率值	-	-	-	-	-	纯合个数	-	-	-	-	-	错义预测			剪接位点预测			核酸保守预测			SIFT	Mutation Taster	Condel	SpliceAI	dbSNV_RF	dbSNV_ADA	PhyloP Vertebrates	PhyloP Mammals	GERP++	-	有害	-	有害	有害	有害	保守	保守	保守	序号	基因	染色体位置	转录本编号 核苷酸变化 (氨基酸变化)	基因 亚区	基因型	致病性 分类	相关疾病/遗传模式	参考文献	1	<i>NFKB1</i>	chr4:103498107	NM_003998.3:c.482C>T(p.Ala161Val)	EX7/CDS:6	杂合	意义未明	常见变异型免疫缺陷症 12 型 (OMIM:616576)/AD	-
数据库	千人基因组	ESP6500	ExAC	GnomAD	GnomAD-EAS																																																																		
频率值	-	-	-	-	-																																																																		
纯合个数	-	-	-	-	-																																																																		
错义预测			剪接位点预测			核酸保守预测																																																																	
SIFT	Mutation Taster	Condel	SpliceAI	dbSNV_RF	dbSNV_ADA	PhyloP Vertebrates	PhyloP Mammals	GERP++																																																															
-	有害	-	有害	有害	有害	保守	保守	保守																																																															
序号	基因	染色体位置	转录本编号 核苷酸变化 (氨基酸变化)	基因 亚区	基因型	致病性 分类	相关疾病/遗传模式	参考文献																																																															
1	<i>NFKB1</i>	chr4:103498107	NM_003998.3:c.482C>T(p.Ala161Val)	EX7/CDS:6	杂合	意义未明	常见变异型免疫缺陷症 12 型 (OMIM:616576)/AD	-																																																															



遗传型球形红细胞增多症

以上内容仅为本文档的试下载部分，为可阅读页数的一半内容。如要下载或阅读全文，请访问：
<https://d.book118.com/318136140105006066>