

北
三
院



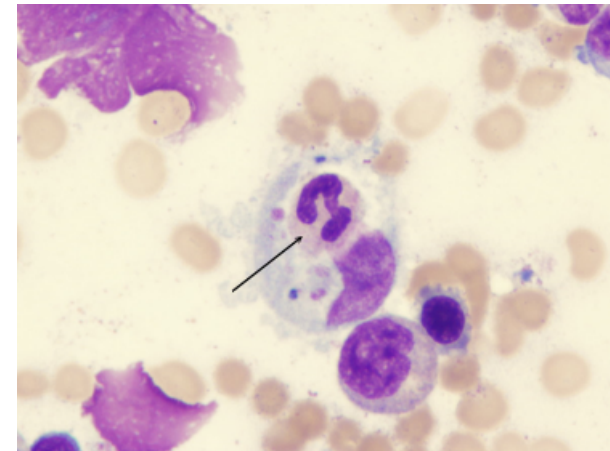
Peking University
Third Hospital

噬血细胞综合征

内容介绍

什么是噬血细胞综合征

- 噬血细胞综合征(hemophagocytic syndrome, HPS)是一种单核巨噬细胞系统的反应增生性疾病。
- 亦称噬血细胞性淋巴组织细胞增生症 (hemophagocytic lymphohistocytosis, HLH)
- 噬血细胞:巨噬细胞异常吞噬红细胞, 白细胞, 血小板及其前体细胞。



什么是噬血细胞综合征

- 1939年由Scott和Robb-Smith首次提出组织细胞性髓性网状细胞增多症
- 1979年 Risdall 等提出反应性噬血细胞综合征

HLH分类

- 原发性
 - 家族性/遗传性
 - 免疫缺陷综合征相关性 – Chediak-Higashi 综合征, Griscelli 综合征, X性联淋巴细胞增生综合征
 - 多1岁以内发病

HLH分类

- 继发性
 - 感染
 - 病毒: EBV, CMV
 - 细菌
 - 真菌
 - 原虫
 - 恶性肿瘤
 - 淋巴瘤
 - 风湿病（也称为巨噬细胞活化综合征, MAS）

临床表现

- 发热，脾大—最常见
- 其他：肝大，淋巴结肿大，黄疸，皮疹
- CNS受累：脑炎，脑膜炎，抽搐

临床表现

——发热

- 对于FUO患者，有血细胞减少，铁蛋白升高或可溶性 (IL)-2受体 a (sIL2Ra, 也称为sCD25) 需考虑HLH

铁蛋白升高	sCD25升高
Still病	自身免疫性疾病
急性或慢性炎症	恶性肿瘤
自身免疫性疾病	妊娠滋养细胞疾病
慢性肾功能衰竭	感染 (HIV, TB)
恶性肿瘤	心肌病和MI
血色病	移植物抗宿主病
慢性RBC输注	
感染	
急性或慢性肝病	
代谢综合征	

临床表现

——肝损害和凝血异常

- 多数患者有肝损害，可以发生急性肝衰竭
- HLH患者可以发生肝小静脉闭塞病(肝窦阻塞综合征)
- 95%的患者有DIC表现
- 血小板减少，DIC，肝衰竭和血小板功能障碍并存时，CNS和消化道出血风险极高

临床表现

——血液系统

- 贫血和血小板减少见于 80% 的患者
- 骨髓可以见到噬血细胞
- HLH 的诊断不依赖于噬血细胞
 - 噬血现象也可见于输血，感染，自身免疫病，骨髓增殖性疾病，溶血等

临床表现

——皮肤

- 6% -65%可以出现皮肤改变
 - 斑丘疹，红皮病，水肿，脂膜炎，麻疹样红斑，瘀点，紫癜等
- 皮肤活检见淋巴细胞浸润，可以找到噬血细胞

临床表现

——神经系统

- 超过1/3患者可出现神经系统症状
- 包括抽搐，假性脑膜炎，意识障碍，颅神经麻痹，精神运动性抑制，共济失调，兴奋，或低张力
- 50%CSF异常，细胞增多，蛋白升高，和/或噬血细胞
- 视网膜出血，视神经水肿，脉络膜浸润
- 周围神经病变

临床表现

——神经系统

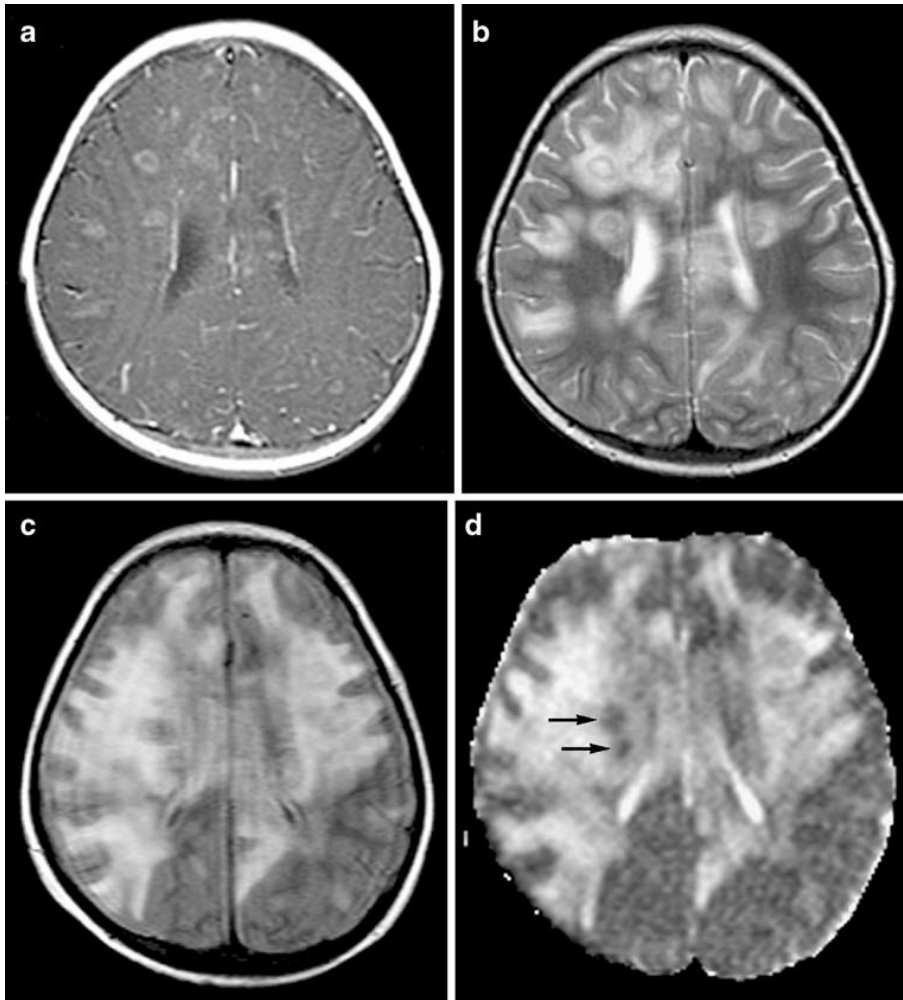
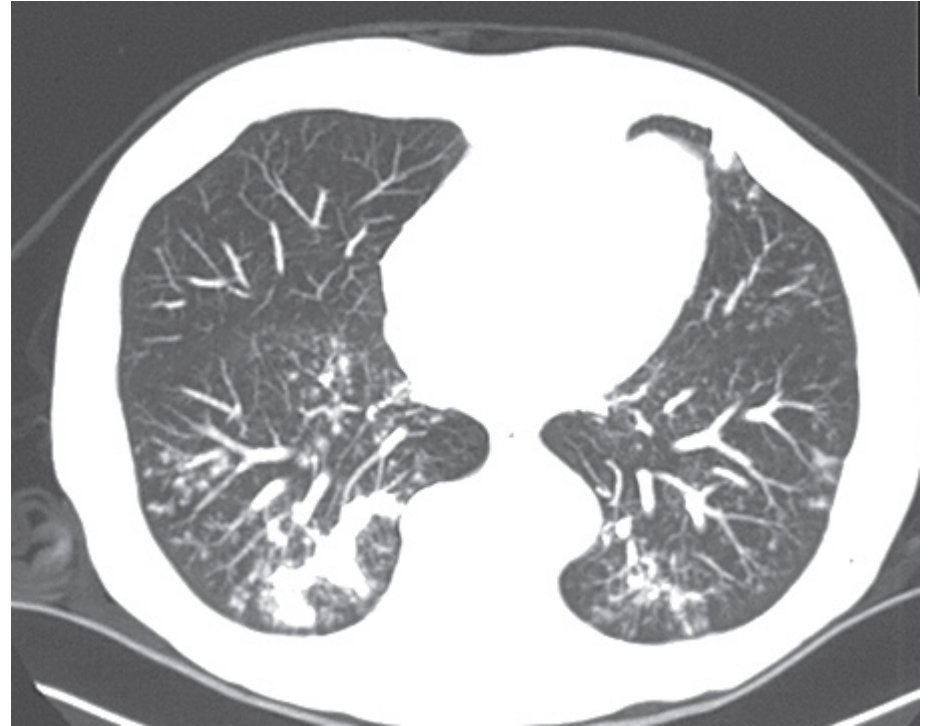


Fig. A 1-year-old girl with HLH with CNS involvement

临床表现

——其他脏器

- 24例儿童风湿病合并HPS患者中
 - 50%肺受累
 - 42%心脏受累
 - 16%肾脏受累

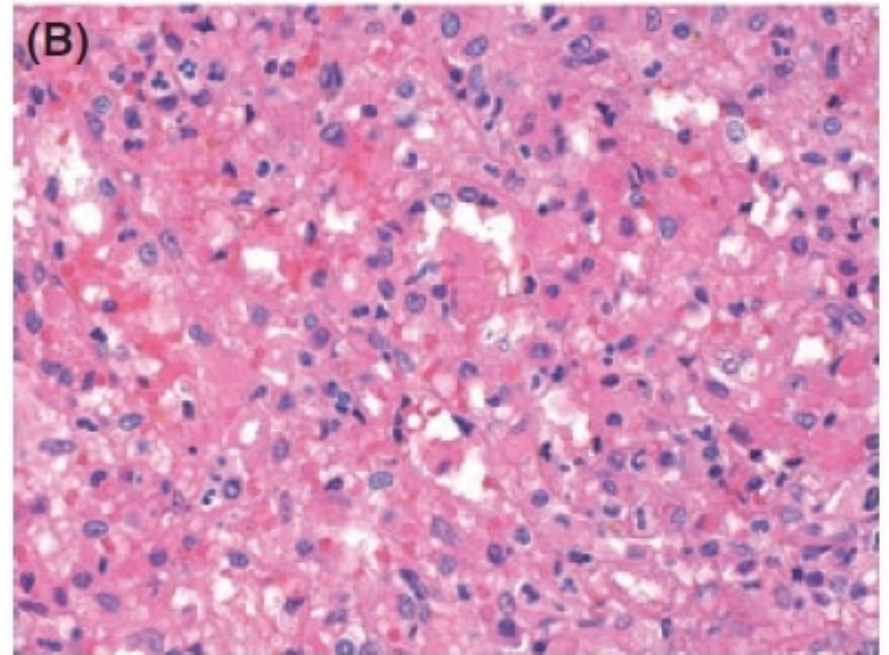


HPS肺损害可以表现为呼吸衰竭
HRCT示磨玻璃影和实变，类似于重症肺炎或肺泡出血

临床表现

——网状内皮系统

- 网状内皮系统受累器官活检可见到组织细胞浸润，并有噬血现象



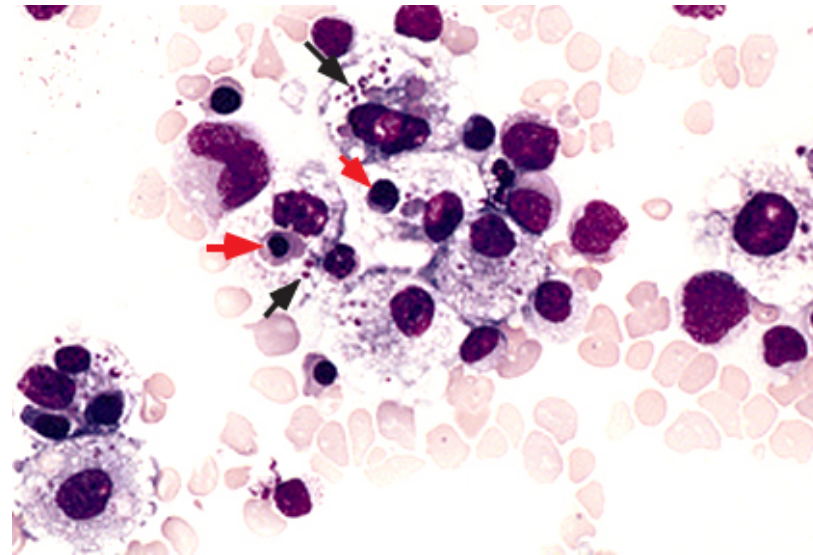
实验室检查

- 血细胞减少
 - 多为全血细胞减少
- 高甘油三脂(TG)血症
- 铁蛋白升高
- 纤维蛋白原降低

实验室检查

- 骨髓象

- 早期为增生性骨髓象，噬血细胞现象不明显
- 极期组织细胞显著增生，可有明显的吞噬现象
- 晚期骨髓增生度降低，很难与细胞毒性药物所致的骨髓抑制鉴别



2004年HLH诊断标准

符合HLH的分子诊断(PRF1, UNC13D, STXBP2, RAB27A, STX11, SH2D1A, 或 XIAP)

符合以下临床和实验室标准(5/8)

1. 发热
2. 脾大
3. 血细胞减少 ≥ 2 系
4. 高甘油三脂血症和/或低纤维蛋白原血症
5. 铁蛋白升高
6. CD25升高
7. NK细胞活性降低或缺失
8. 骨髓, 脾或LN中发现噬血现象

2009年修订标准

(1) 分子生物学诊断符合HPS或X-连锁淋巴组织增生综合征 (XLP)

(2) 以下指标4条中至少符合3条:

1. 发热
2. 脾大
3. 血细胞减少 ≥ 2 系
4. 有肝炎表现

(3) 以下指标4条中至少符合1条:

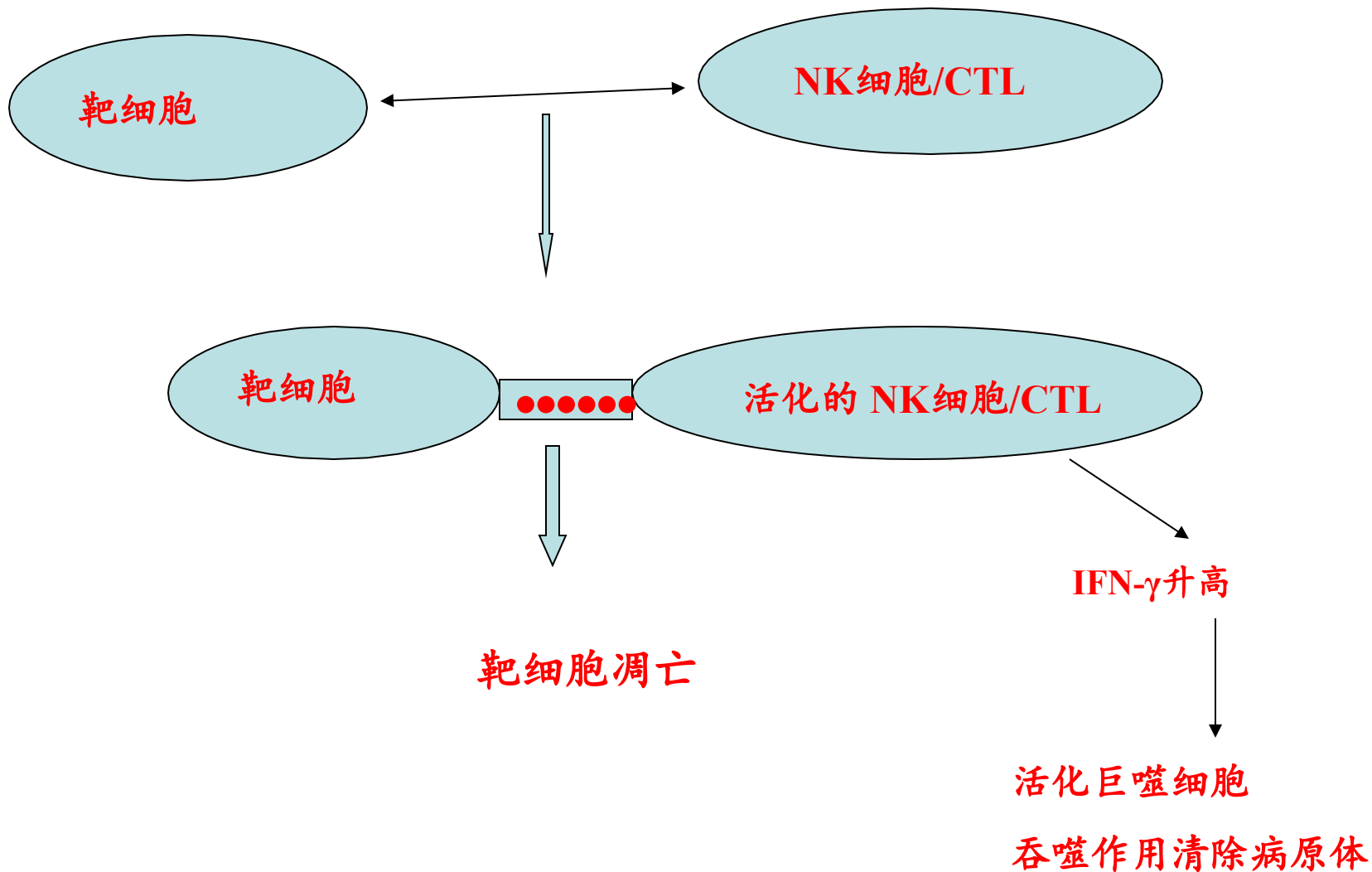
1. 骨髓, 脾或LN中发现噬血现象
2. 铁蛋白升高
3. sCD25升高
4. NK细胞活性降低或缺失

(4) 其他可支持HLH诊断的指标:

1. 高甘油三脂血症
2. 低纤维蛋白原血症
3. 低钠血症

病理生理

正常功能



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/486213023134010144>