

• 案例分析 • DOI:10.3969/j.issn.1672-9455.2021.15.049

儿童原发性体液免疫缺陷致血型抗体缺失 1 例报道*

陈蕊,吕孟兴,刘建香,高立兰,周蓉,屈柯暄[△]
云南省昆明市儿童医院输血科,云南昆明 650000

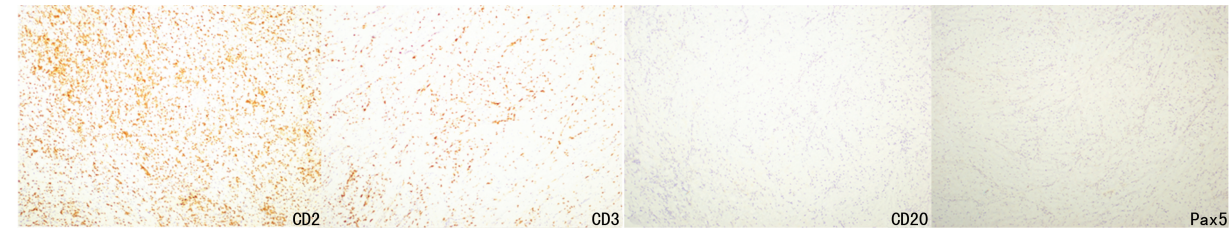
关键词:儿童原发性体液免疫缺陷; B 淋巴细胞; 血型抗体缺失; 疑难血型
中图分类号:R446.11 文献标志码:C 文章编号:1672-9455(2021)15-2300-02

ABO 血型系统是人类最重要的血型系统,血型鉴定的正确性是确保临床用血安全的重要环节,在工作中发现 1 例儿童原发性体液免疫缺陷导致血型抗体缺失病例,血型鉴定正反定型不符,经过进一步试验检测确定,现报道如下。

1 病例资料

患儿,男,9 岁,因“发热伴咳嗽、胸痛半月”收入住院。严重肺部感染,胸部 CT 示:左肺炎变并部分实变;超敏 C 反应蛋白+血细胞分析:白细胞计数 $13.77 \times 10^9/L$,超敏 C 反应蛋白 28.64 mg/L,单核细胞计数 $1.51 \times 10^9/L$,中性粒细胞计数 $5.25 \times 10^9/L$;生化体液免疫:免疫球蛋白 G 0.05 g/L,免疫球蛋白 A 0.18 g/L,免疫球蛋白 M 0.79 g/L;手术备血做

血型鉴定时发现患儿血型抗体缺失,疑难血型血清学实验结果:抗-A(4+),抗-B(-),A1 细胞(-),B 细胞(-),O 细胞(-),自身(-),B 细胞在室温 15 min、4℃ 10 min、37℃ 10 min 都未发生凝聚,抗体筛选均为阴性,直接抗人球蛋白试验阴性,综合上述该患儿血浆中无抗-B,说明抗-B 缺失。淋巴细胞亚群流式测定白细胞分化抗原结果:CD3⁺CD4⁺ 18.40%, CD4/CD8 0.26%, CD16⁺CD56⁺ 2.27%, CD19⁺ 0.00%。免疫组化染色(二步法)示:胸膜组织细胞间的造血细胞单一表达 T 淋巴细胞的标记,CD2(+),CD3(+),不表达 B 淋巴细胞标记,CD20、B 细胞特异性激活蛋白(Pax5)(-),见图 1。临床诊断:肺炎伴左侧脓胸。



注:CD2(+),CD3(+),CD20(-),Pax5(-)。
图 1 免疫组化检测结果(免疫组织化学染色,×100)

2 讨论

进行 ABO 疑难血型鉴定的分析思路就是先对血清学的特点进行分析,再通过询问、查询病历资料假设原因,而后根据现有条件设计针对性试验进行辅助验证,最终完成血型的确认^[1]。患儿血型鉴定结果为正定型血清学表现为 A 型,反定型为 AB 型,经过疑难血型试验发现患儿血清中无抗-B,患儿自出生后抵抗力差,经常出现反复感染,考虑患儿血型抗体缺失与体液免疫缺陷有关^[2-4]。原发性体液免疫缺陷患者发病年龄小,主要见于婴儿和儿童。它的特点是血清免疫球蛋白 G、A、M 水平低,抗体产生损失,缺乏能够产生抗体的 B 淋巴细胞或浆细胞^[5-7]。B 淋巴细胞表面抗原机体重要的免疫细胞,与抗肿瘤、抗病毒感染和免疫调节有关,在某些情况下参与超敏反应和

自身免疫性疾病的发生^[8-10]。本研究通过流式技术和免疫组化试验得知该患儿 CD19、CD20 和 Pax5 不表达,说明患儿从祖 B 细胞开始就存在缺失,B 淋巴细胞不能成熟,于是就不能进行浆细胞分泌产生抗体,这与患儿反复的化脓性细菌感染或对某些病毒的易感性增加,术后疗效差等临床表现相符^[11-12]。目前,国内外相关文献对免疫缺陷的进展有报道,但是针对抗体缺失导致血型鉴定困难及如何处理没有具体说明。对由免疫缺陷导致血型抗体缺失的患儿 ABO 血型正反定型不符情况必须给予足够重视,应结合疾病进行血型血清学试验,可以增加淋巴细胞亚群和免疫组织化学检测项目进一步验证患者体液免疫功能,辅助临床完善临床诊疗,从而确保患儿的临床用血安全,为解决疑难血型提供一条新的思路。

* 基金项目:云南省昆明市卫生科技人才培养项目暨“十百千”工程这[(2021-SW(省)-024];云南省昆明市科技计划项目(2017-1-S-14363)。
[△] 通信作者,E-mail:qukexuan@etty.cn。
本文引用格式:陈蕊,吕孟兴,刘建香,等.儿童原发性体液免疫缺陷致血型抗体缺失 1 例报道[J].检验医学与临床,2021,18(15):2300-2301.

参考文献

- [1] 王妮娜. ABO 疑难血型的鉴定分析思路和所需试剂应用研讨[J]. 中国卫生标准管理, 2019, 10(12): 113-114.
- [2] 陈赞兵. 微柱凝胶法检测 ABO 血型正反定型不符的影响因素分析[J]. 检验医学与临床, 2019, 16(4): 560-562.
- [3] 侯瑞琴, 杨洪燕, 苗天红, 等. 422 例 ABO 正反定型不符的原因分析及处理对策[J]. 中国输血杂志, 2016, 29(5): 509-511.
- [4] 李娇, 李晓丰, 李剑平. CD59 缺失的研究进展[J]. 中国输血杂志, 2019, 32(2): 212-216.
- [5] 冯媛, 南楠, 李小青, 等. 原发性免疫缺陷患儿临床特点及预后分析[J]. 中国全科医学, 2019, 22(14): 125-129.
- [6] 余慕雪, 黄柳一, 蒋小云, 等. 儿童原发性免疫缺陷病的临床特点[J]. 实用儿科临床杂志, 2007, 22(21): 1640-1641.
- [7] 林文浩, 何映谊, 沈君. IKBKG 基因移码突变致外胚层发育不良伴免疫缺陷一例[J]. 中华儿科杂志, 2019, 57(8): 638-640.
- [8] 王颖超, 蒋兰君, 朱桂英, 等. X-连锁无丙种球蛋白血症
- [9] JUNG C L, CHA M K, JUN B H, et al. A case of IgM deficiency with B cell deficiency detected by ABO discrepancy in a patient with acute osteomyelitis [J]. Ann Lab Med, 2013, 33(3): 208-211.
- [10] ADAMS H, LIEBISCH P, SCHMID P, et al. Diagnostic utility of the B-cell lineage markers CD20, CD79a, PAX5, and CD19 in paraffin-embedded tissues from lymphoid neoplasms [J]. Appl Immunohistochem Mol Morphol, 2009, 17(2): 96-101.
- [11] TANGYE S G, DEENICK E K, PALENDIRA U, et al. T cell-B cell interactions in primary immunodeficiencies [J]. Ann N Y Acad Sci, 2012, 1250: 1-13.
- [12] TOMAR N, DE R K. A brief outline of the immune system [J]. Methods Mol Biol, 2014, 1184: 3-12.

(收稿日期: 2020-10-06 修回日期: 2021-04-24)

• 案例分析 • DOI: 10. 3969/j. issn. 1672-9455. 2021. 15. 050

苍白球黑质红核色素变性 1 例及文献复习*

南在元¹, 冯德琳², 刘皓珏³, 于佳辉¹, 王琳琳¹

1. 黑龙江省哈尔滨市儿童医院神经内科, 黑龙江哈尔滨 150010; 2. 黑龙江省哈尔滨市儿童医院中医针灸科, 黑龙江哈尔滨 150010; 3. 黑龙江省哈尔滨市妇幼保健院麻醉科, 黑龙江哈尔滨 150010

关键词: 苍白球黑质红核色素变性; 基底节; 苍白球; 虎眼征

中图法分类号: R742. 4

文献标志码: C

文章编号: 1672-9455(2021)15-2301-03

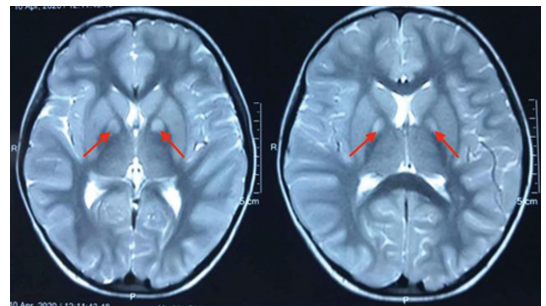
苍白球黑质红核色素变性为脑组织铁沉积性神经变性病(NBIA), 由基因突变导致椎体外系症状为主, 伴其他复杂临床症状, 在脑组织特定部位可见异常铁沉积^[1]。在儿科临床工作中对于颅脑影像学检查的特点很大程度上依赖于医学影像科的报告, 而影像报告中未提示具有的特征性术语或可能的疾病时容易导致漏诊或误诊, 对于罕见病更是如此, 现分享 1 例苍白球黑质红核色素变性, 总结其临床及影像学特点。

1 病例资料

患儿, 女, 4 岁 11 月龄, 主因“发作性头颈向右扭转 1 周”入院, 患儿运动发育落后(23 月会走, 走路不稳, 易跌倒)、语言发育落后(至今发音不准), 家长否认存在家族史。患儿在住院前 1 周开始出现不自主头颈向右侧扭转, 经家长言语或触碰干扰可停止, 每日发作数次逐渐增多、发作时间延长, 严重时可因头颈扭转导致原地转圈, 直至摔倒。

查体: 生命体征平稳, 周身无皮疹, 心、肺、腹无异常, 意识清楚, 精神正常, 构音不清, 四肢肌张力增高, 四肢肌力 V 级, 双侧膝腱反射及跟腱反射亢进, 双侧巴氏征阳性, 脑膜刺激征阴性, 共济试验笨拙。颅脑 MRI 检查: 双侧基底节对称性稍长 T1 稍长 T2 信号

(图 1)。脊髓 MRI 检查: 无异常。血常规、尿常规、心肌酶、肝功能、肾功能、血离子、血氨、血乳酸、甲状腺功能、甲状旁腺激素检测: 均正常。裂隙灯下未见 K-F 环。眼科眼底检查: 视网膜色素紊乱。基因检测: 患儿系泛酸激酶 2(PANK2)基因 c. 796-797del 和 c. 1555T>C 突变的复杂杂合子(c. 796-797del: 父亲未发现变异, 母亲杂合变异; c. 1555T>C: 父亲杂合, 目前未发现变异)。致病性报道: c. 796-797del, 为致病变异(图 2); c. 1555T>C, 为可疑致病变异(图 3)。



注: T2 图像呈现“虎眼征”, 即双侧苍白球对称性中央内侧高信号, 周边低信号。

图 1 颅脑 MRI 结果

* 基金项目: 黑龙江省哈尔滨市儿童医院科研种子基金资助项目(HEY201903)。

本文引用格式: 南在元, 冯德琳, 刘皓珏, 等. 苍白球黑质红核色素变性 1 例及文献复习[J]. 检验医学与临床, 2021, 18(15): 2301-2303.