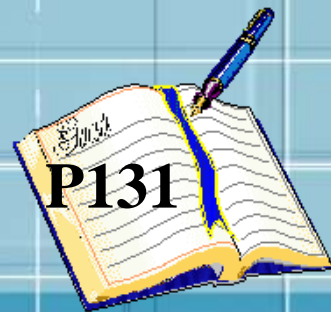


铁粒幼细胞贫血

(sideroblastic anemia, SA)



P131

教学内容

- 🔍 概述（定义、分类、发病机制）
- 🔍 临床特征
- 🔍 实验室检查
- 🔍 诊断和鉴别诊断

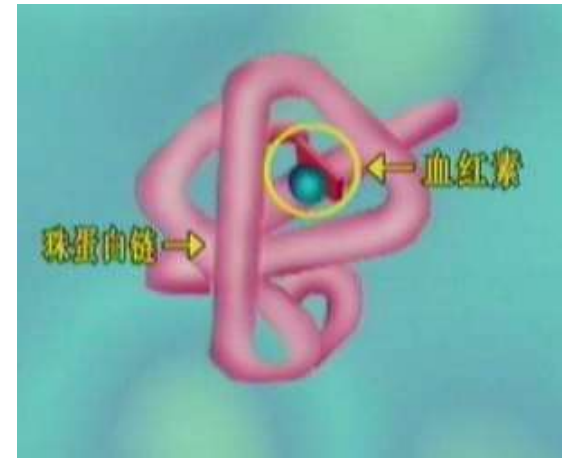
教学目的

- 🔍掌握铁粒幼细胞贫血的血液学特点；
- 🔍熟悉粒幼细胞贫血的发病机制、分类；
- 🔍了解粒幼细胞贫血的临床表现及治疗。

一、概述

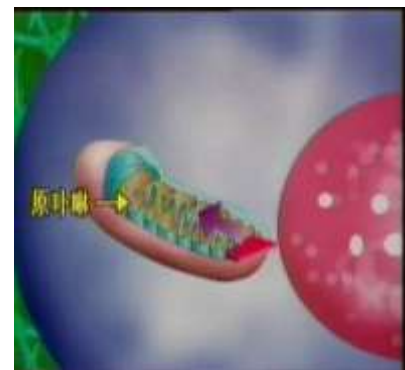
(一) 定义

是由于各种原因所致**血红素合成障碍**，铁不能与原卟啉螯合成**血红素**而积聚在线粒体内，铁利用障碍致使**血红蛋白合成不足和无效造血**。



特征:

高铁血症，骨髓红系增生，细胞内、外铁明显增多并出现大量**环形铁粒幼红细胞**，呈低色素性贫血，铁剂治疗无效



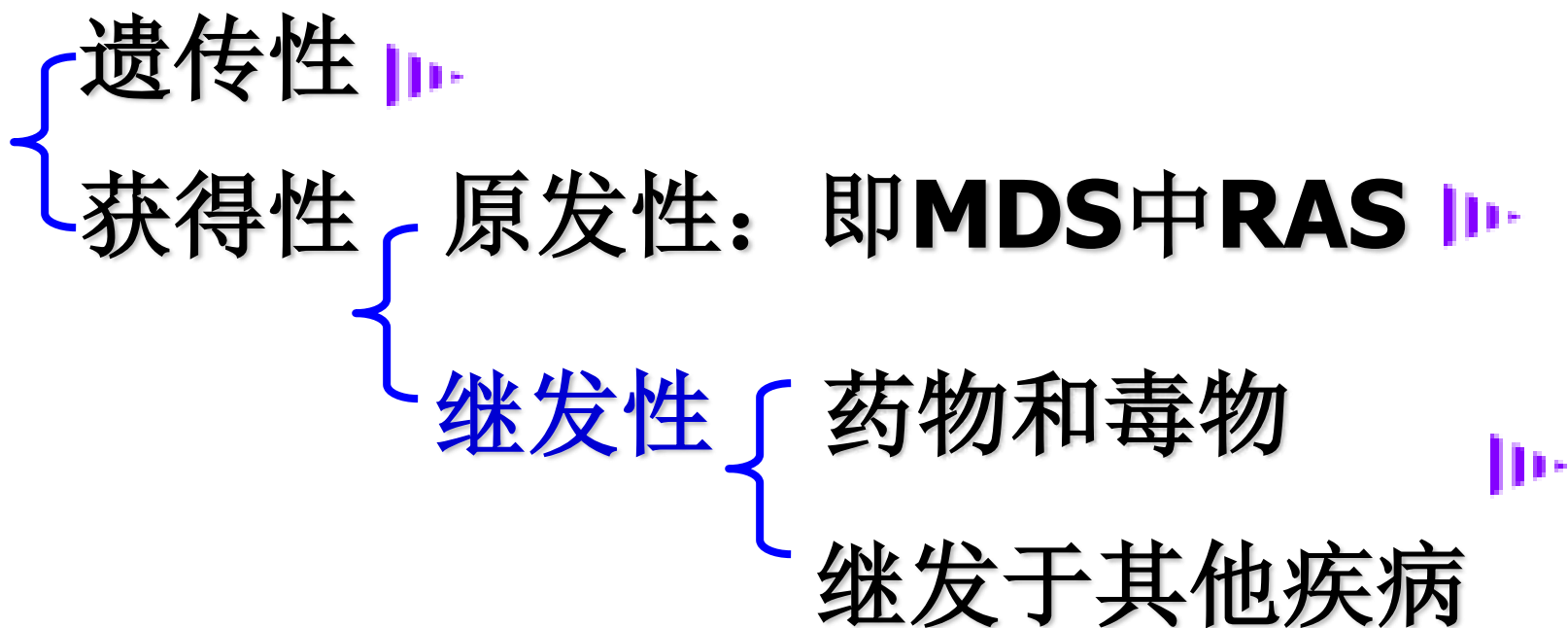
一、概述 病因

有核红细胞膜结合的铁，被输送到细胞浆及线粒体内。在线粒体中经过一系列酶的作用，铁与原卟琳以自合成血红素。

任何影响酶和辅酶活性的原因均可导致血红素合成障碍。

一、概述

(二) 按病因分类:



遗传性铁粒幼细胞性贫血

↳ 较少见。

↳ 曾称家族性铁负荷贫血、性联铁负荷性贫血、家族性低色素性贫血。

↳ 性联部分隐性遗传病，多数患者为男性。

↳ 环形铁粒幼细胞出现在中、晚幼阶段。

↳ 吡哆醇代谢障碍或氨基果糖酸合成酶(ALA)缺陷。

原发性铁粒幼细胞性贫血

- 发病年龄较大
- 贫血出现晚、进展慢、症状轻
- 细胞形态（病态造血）
- 早幼红即可出现环形铁是其特点
- 原卟啉增加
- 铁代谢紊乱
- 红细胞寿命相对缩短

继发性铁粒幼细胞性贫血

继发因素

↳ 药物:

酒精, 抗结核药,
铅中毒, 氯霉素,

↳ 血液系统疾病:

抗 白血病、真红、
骨纤、溶贫、淋
白血病、淋巴瘤

↳ 肿瘤

↳ 炎症性疾病:

类风关、结节性
动脉炎、感染

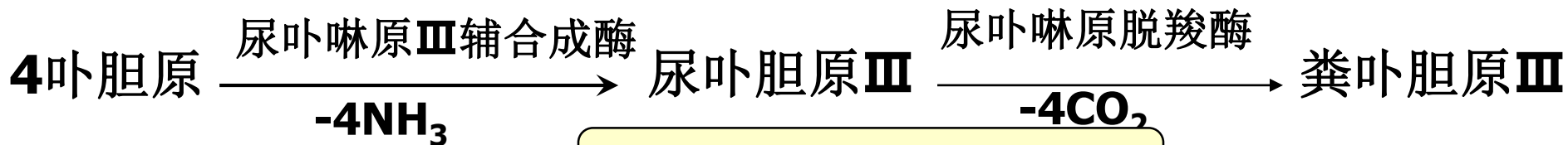
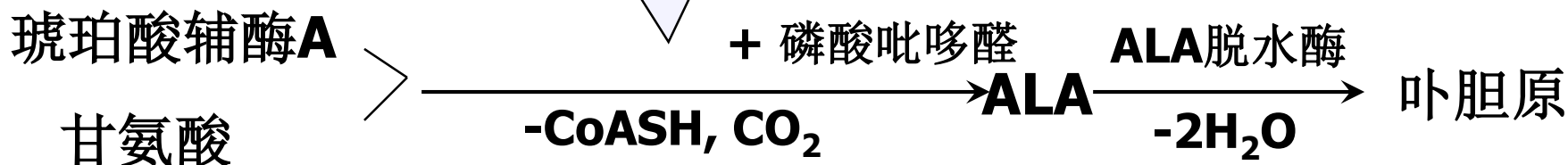
↳ 其他:

尿毒症、卟啉病、毒性
甲状腺肿

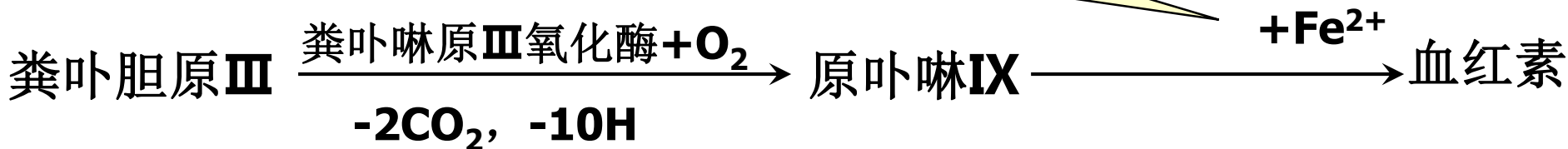
一、概述

(三) 发育

ALA*合成酶



亚铁络合酶



* δ -氨基- γ -酮戊酸

发病机制小结

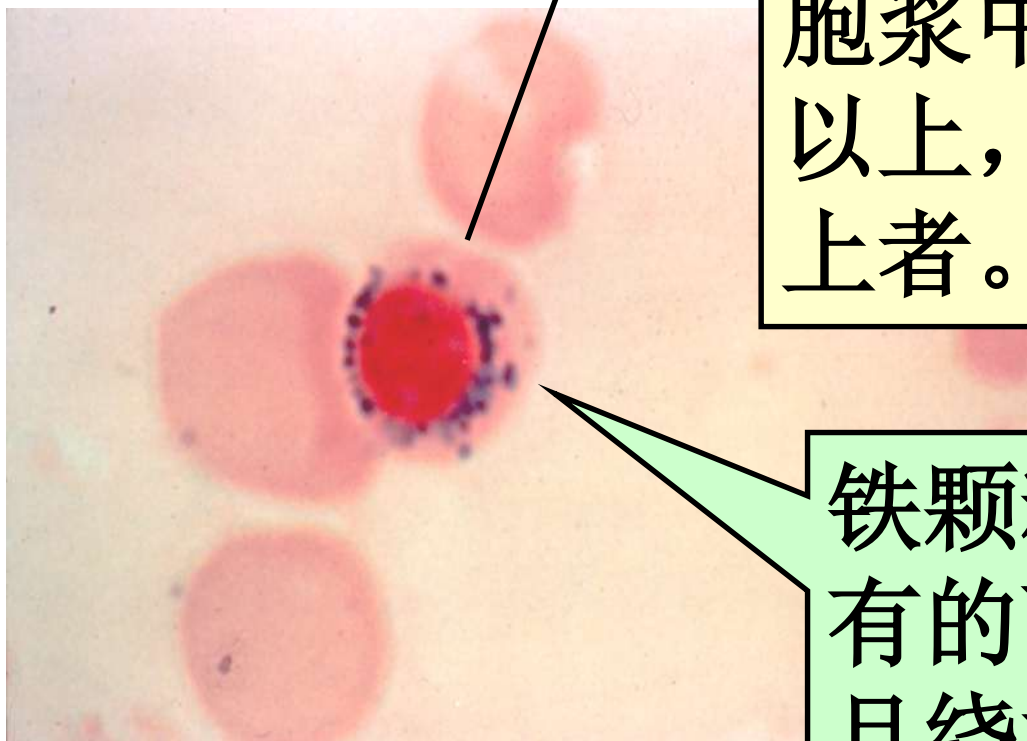
🔍 **ALA合成酶**及**亚铁络合酶**的先天或后天缺乏对本病的发生具有重要意义。

🔍 幼红细胞内的**血红素**具有控制幼红细胞对铁摄取的负反馈作用，即**血红素合成障碍**时，铁的摄取增多，使体内总铁量增加，大量铁沉积在单核-巨噬细胞内和各器管的实质细胞内。

🔍 幼红细胞线粒体中铁合成血红素的去路受阻，非血红素铁堆积于线粒体内。

形成环形铁
铁过多导致幼红细胞的损伤，造成原位溶血，致无效红细胞生成。
粒幼红细胞

环形铁粒幼红细胞:



指铁染色后幼红细胞胞浆中蓝色颗粒在6颗以上，围绕核周1/2以上者。

铁颗粒较大、较多，有的可达十几个，且绕核排列。

二、临床特征

■ 遗传性铁粒幼细胞贫血

较少见。是性联部分隐性遗传病，多为男性患者，自儿童或青少年期开始发病，有轻度贫血表现，成年期因铁负荷过重而肝脾肿大，可有皮肤色素增加。

二、临床特征

■原发性铁粒幼细胞贫血

少见，我国罕见。原因不明，多在60岁以上发病。男女发病率相等。贫血出现晚、进展慢、症状轻，40%有肝脾肿大。

二、临床特征

■ 继发性铁粒幼细胞贫血

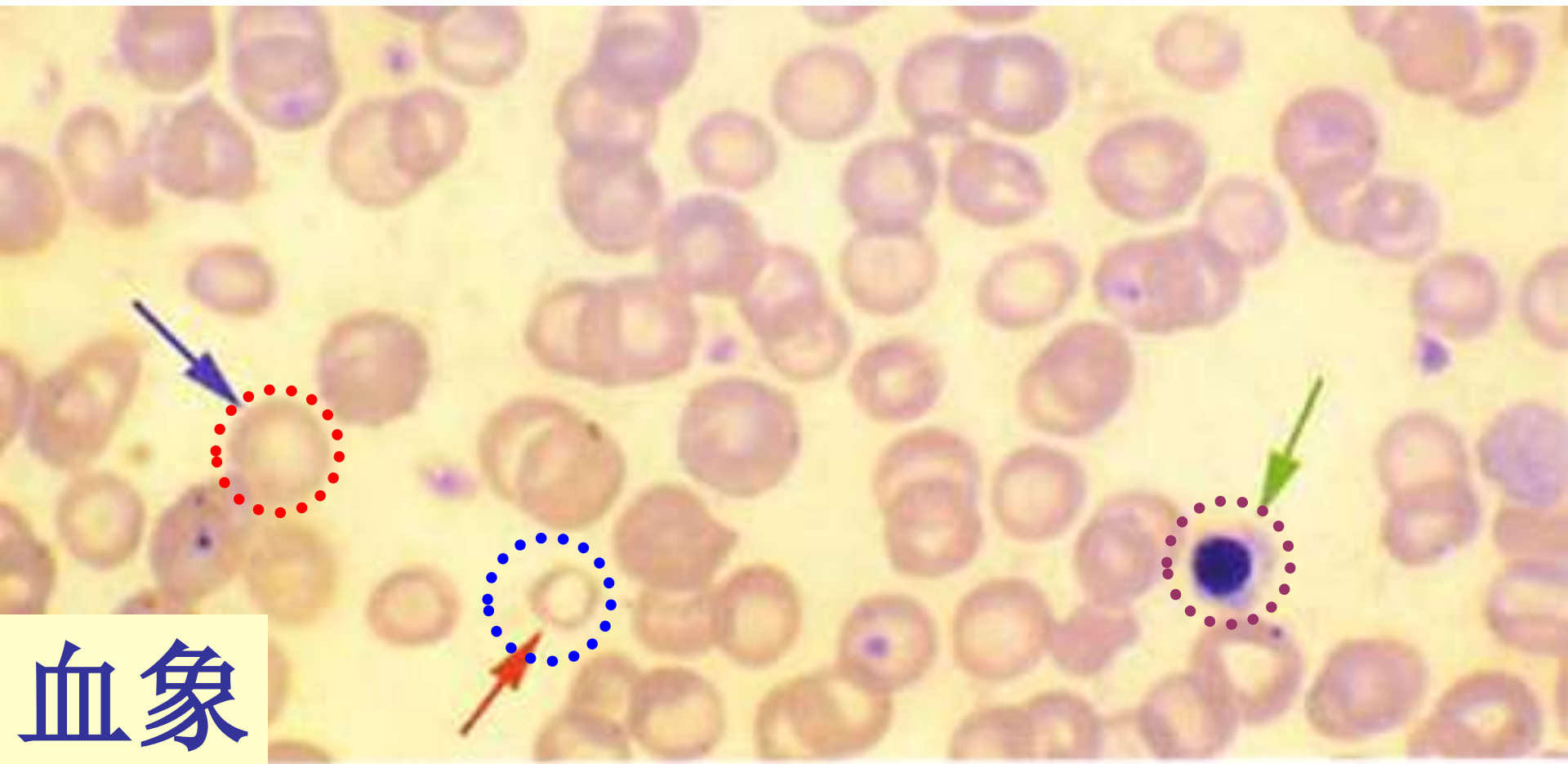
由药物、毒物和其他疾病继发而来。前者有用药史，贫血表现；后者临床表现视原发病而定。

三、检验

(一) 血象

1、红系指标：

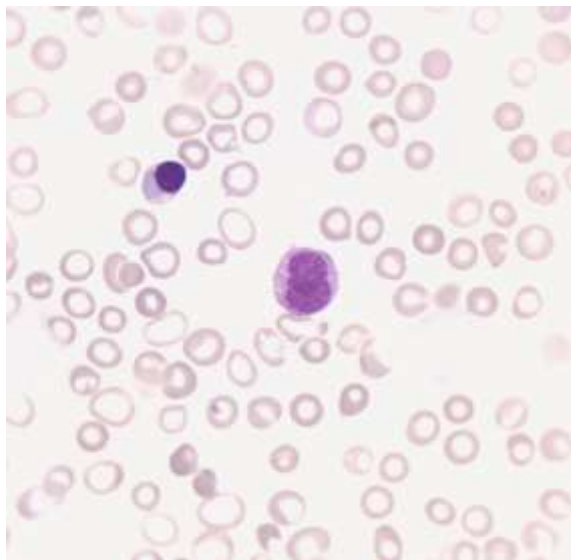
- (1) Hb、RBC值不同程度减低。
- (2) 红细胞形态：成熟红细胞大小不等，具有双形性。易见异形、碎片、靶形红细胞、点彩红细胞，偶见幼红。
- (3) 网织红正常或轻度增高。



血象

三、检验

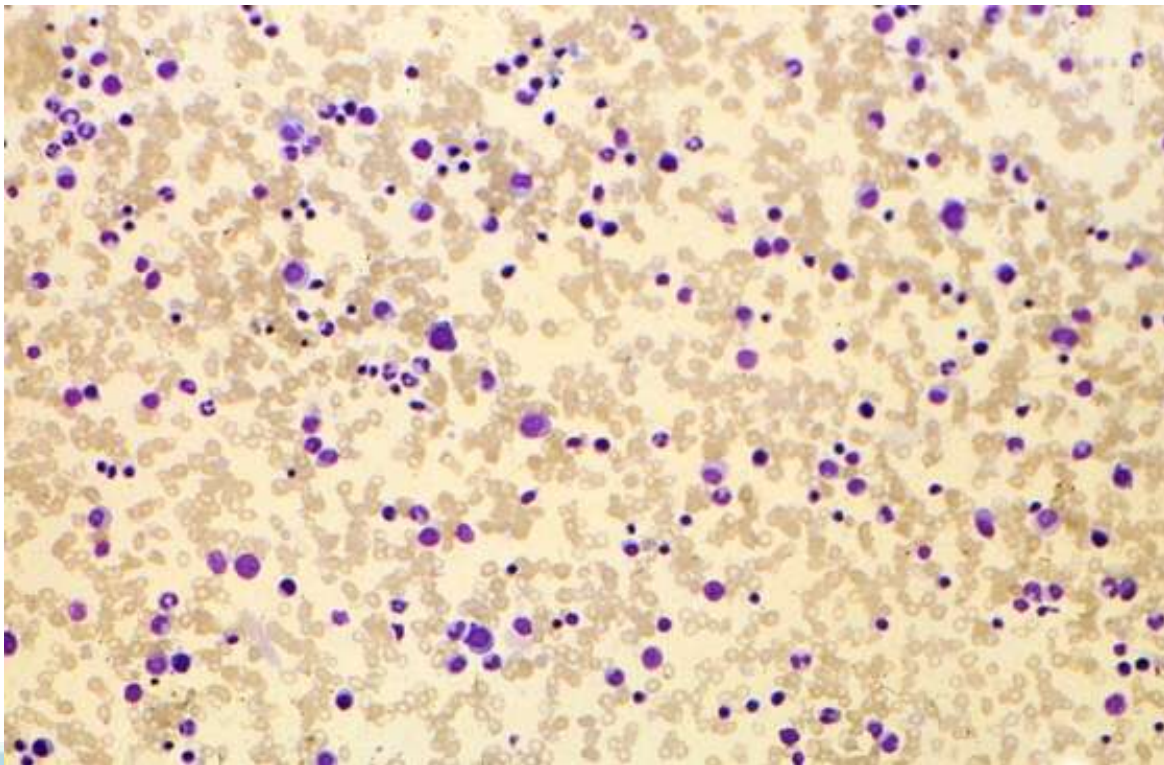
2、WBC和PLT：正常或减低。



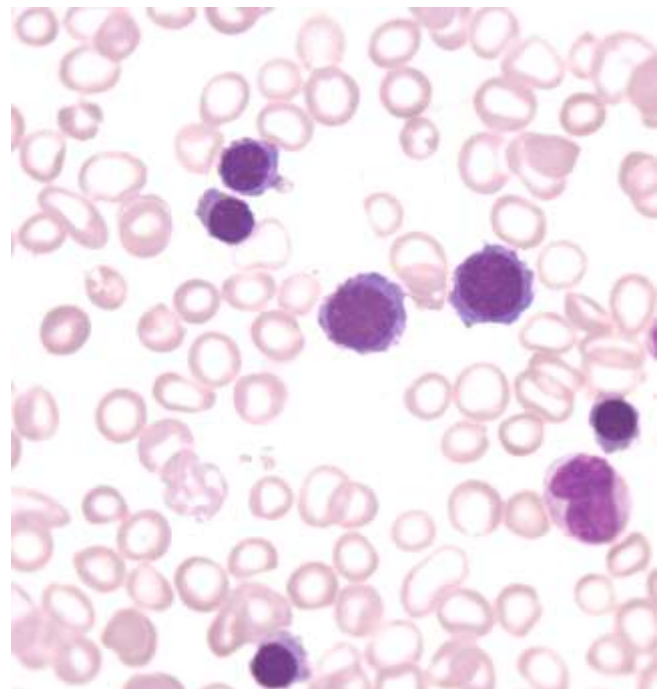
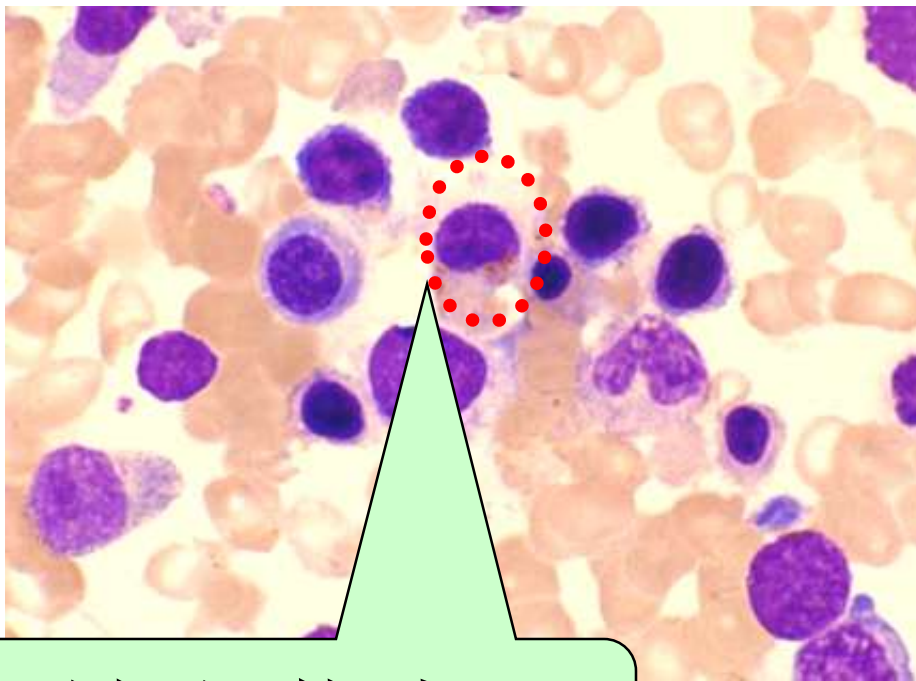
三、检验

(二) 骨髓象

1、有核细胞增生活跃至明显活跃

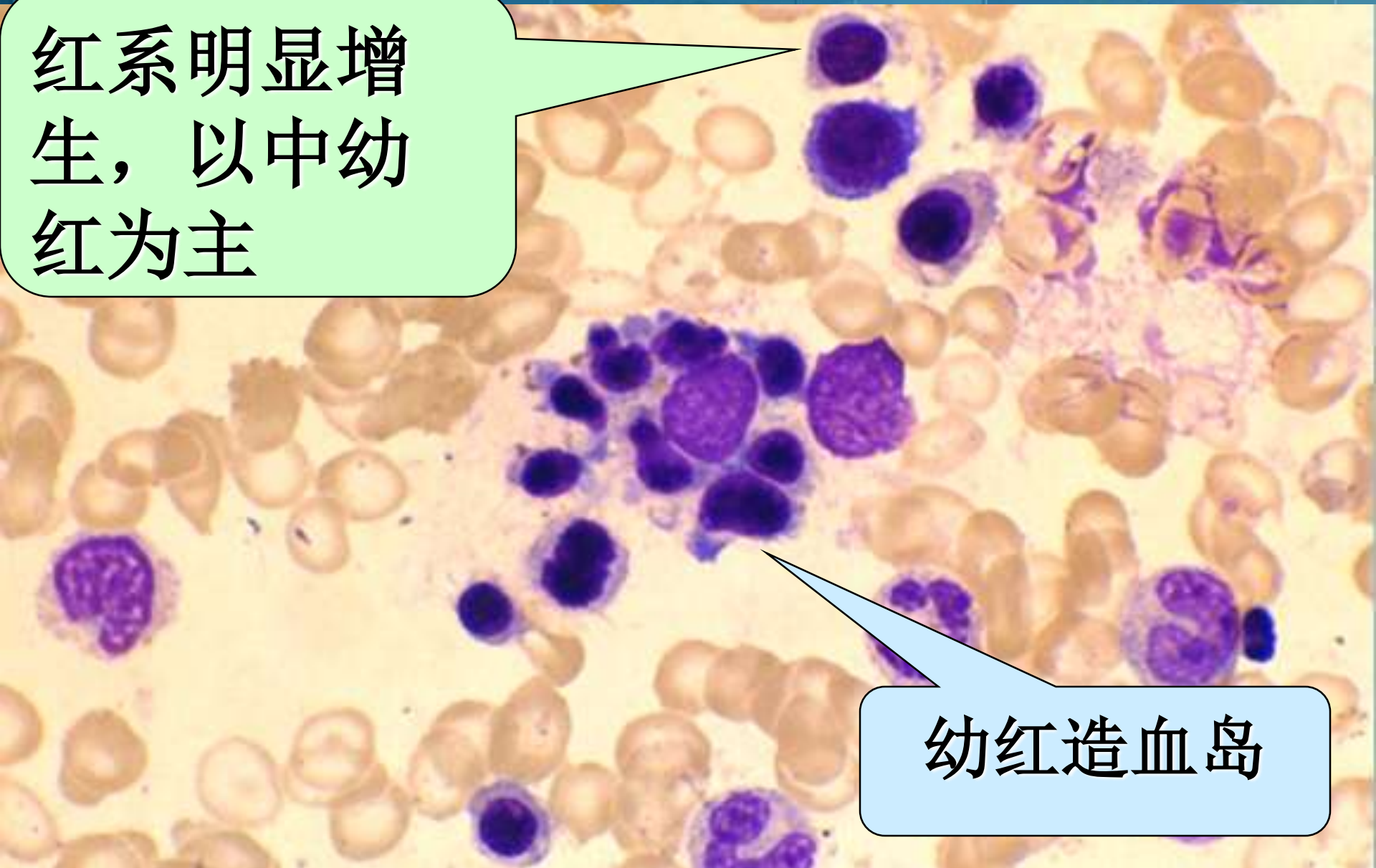


2、红系明显增生，以中幼红为主，红系可见巨幼样变、双核、核固缩，胞浆中缺少Hb或有空泡。

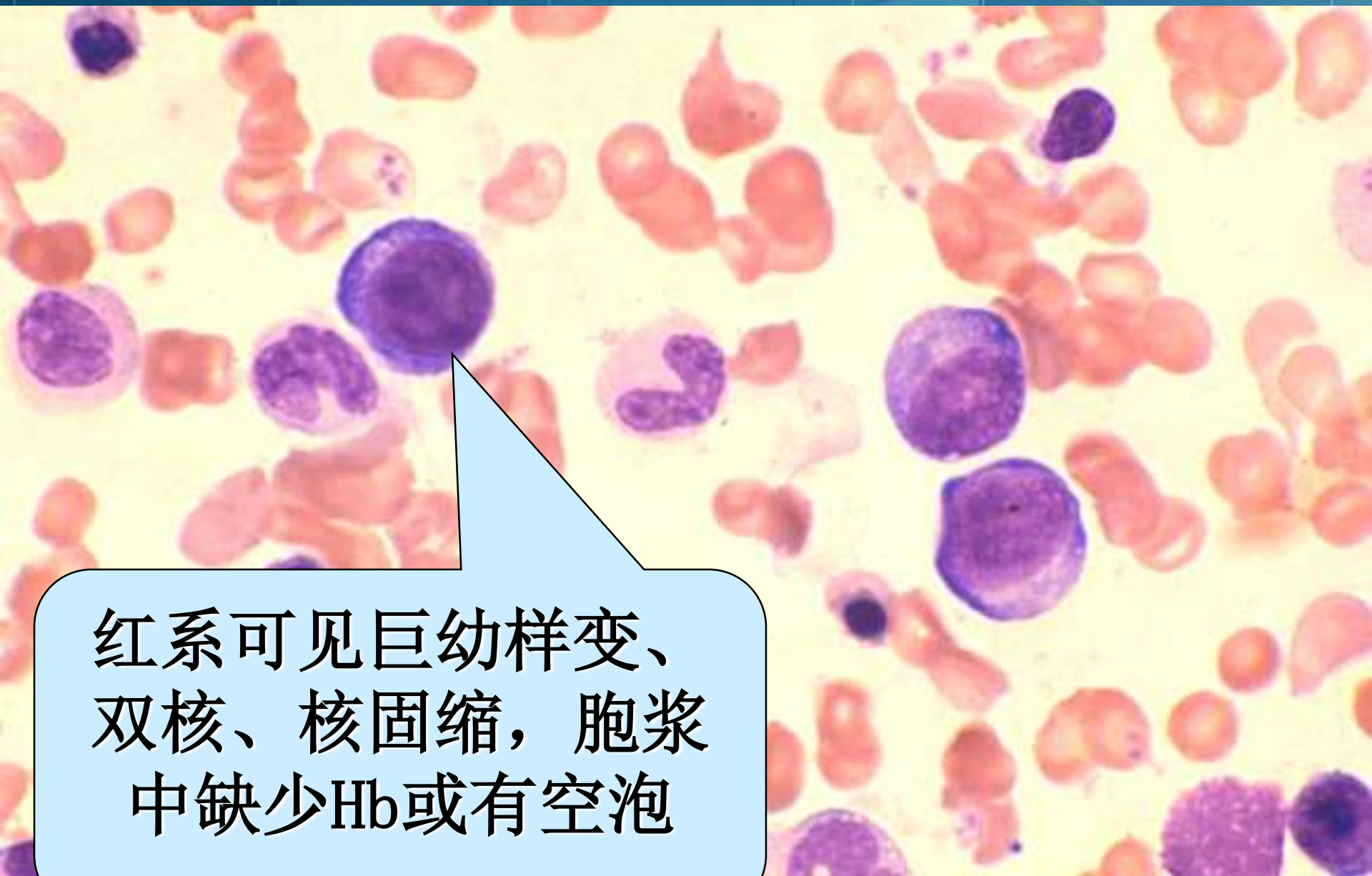


含铁血黄素

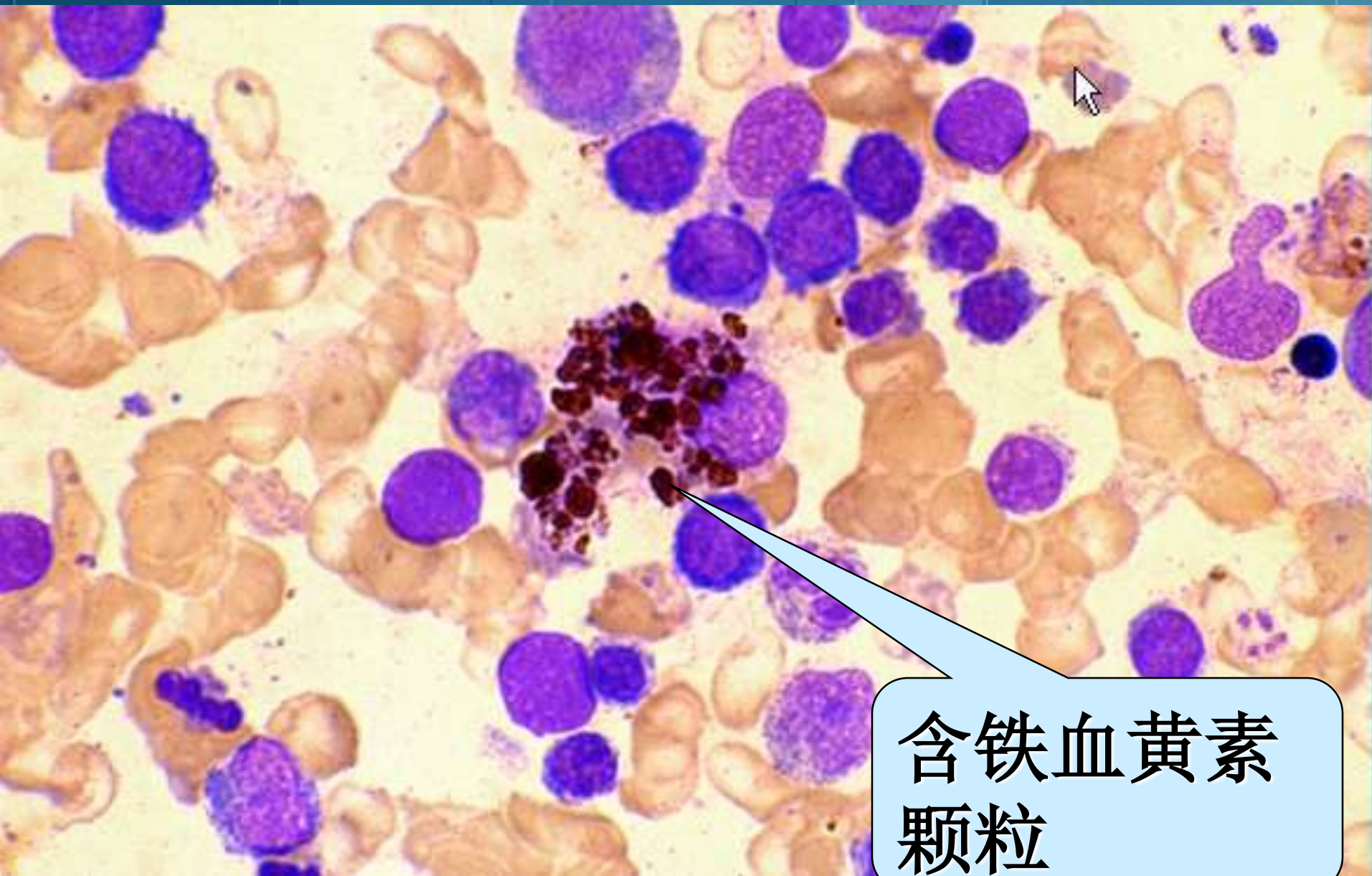
红系明显增生，以中幼红为主



幼红造血岛



红系可见巨幼样变、
双核、核固缩，胞浆
中缺少Hb或有空泡



含铁血黄素
颗粒

三、检验

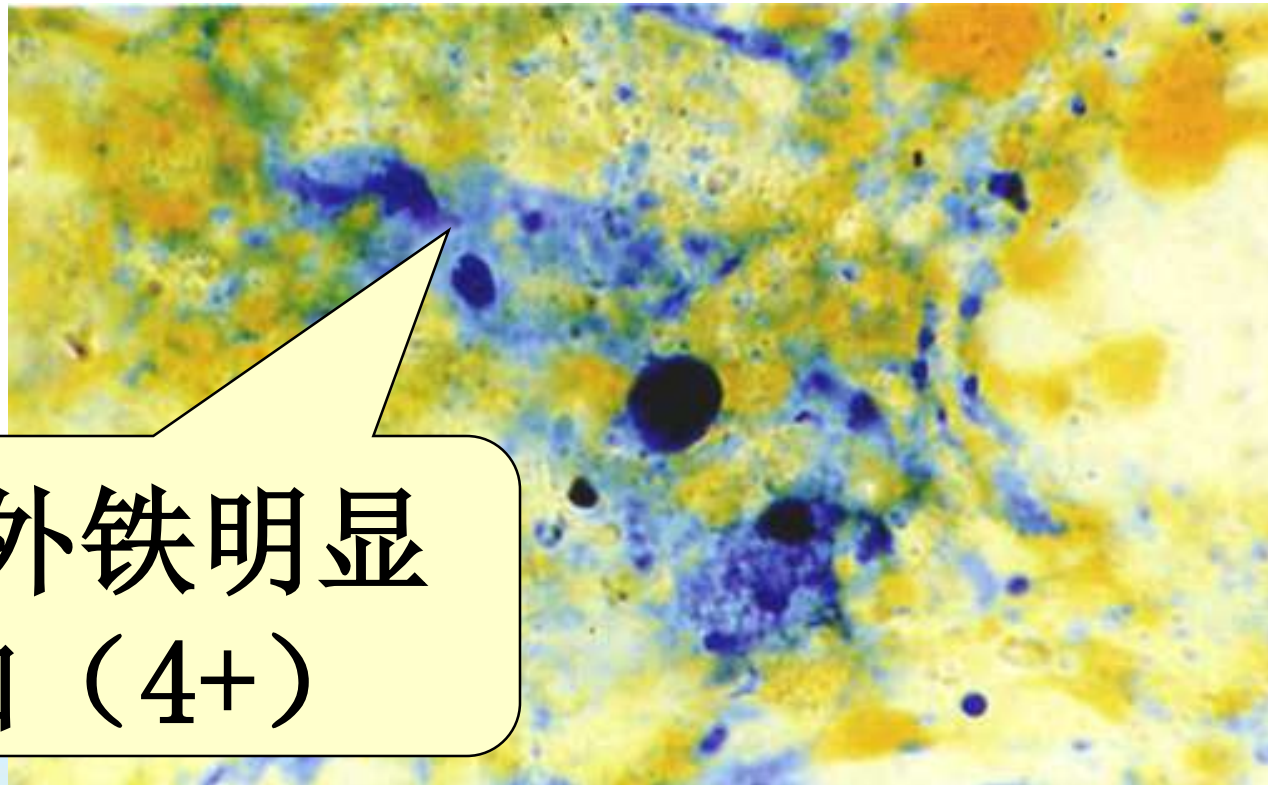
(二) 骨髓象

- 3、粒系相对减少。原发者可见粒系的病态造血。
- 4、巨核系大致正常。

三、检验

(三) 其他检验

1、细胞化学染色——铁染色



细胞外铁明显
增加 (4+)

铁粒红细胞



细胞内铁
明显增加


可见较多环形
铁粒幼细胞，
达15%以上

三、检验

(三) 其他检验

2. 血清铁、铁蛋白、运铁蛋白饱和度均明显增加。
3. 血清总铁结合力正常或减低。
4. 红细胞游离原卟啉多增高，亦有少数减低。

四、诊断

根据血象、骨髓象，特别是骨髓铁染色及铁代谢的各项检测结果。

主要诊断依据:

🔍 小细胞低色素性贫血或双相性贫血。

🔍 骨髓红细胞明显增生，细胞内、外铁明显增多，并有大量环形铁粒幼细胞 (>15%)。血清铁蛋白、血清铁转

铁蛋白饱和度

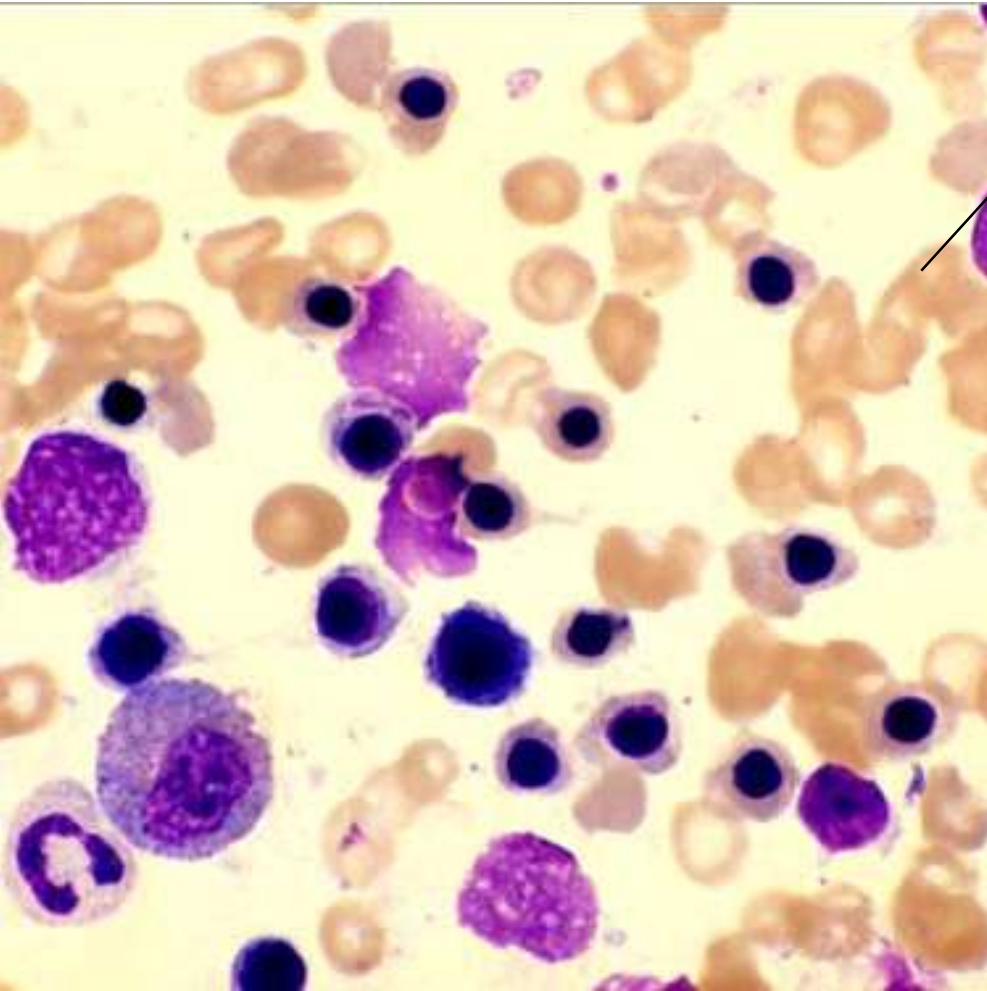
🔍 铁剂治疗无效

诊断为铁粒幼细胞贫血后再结合患者的病史和临床表现区分其临床类型。

氏。

五、鉴别诊断

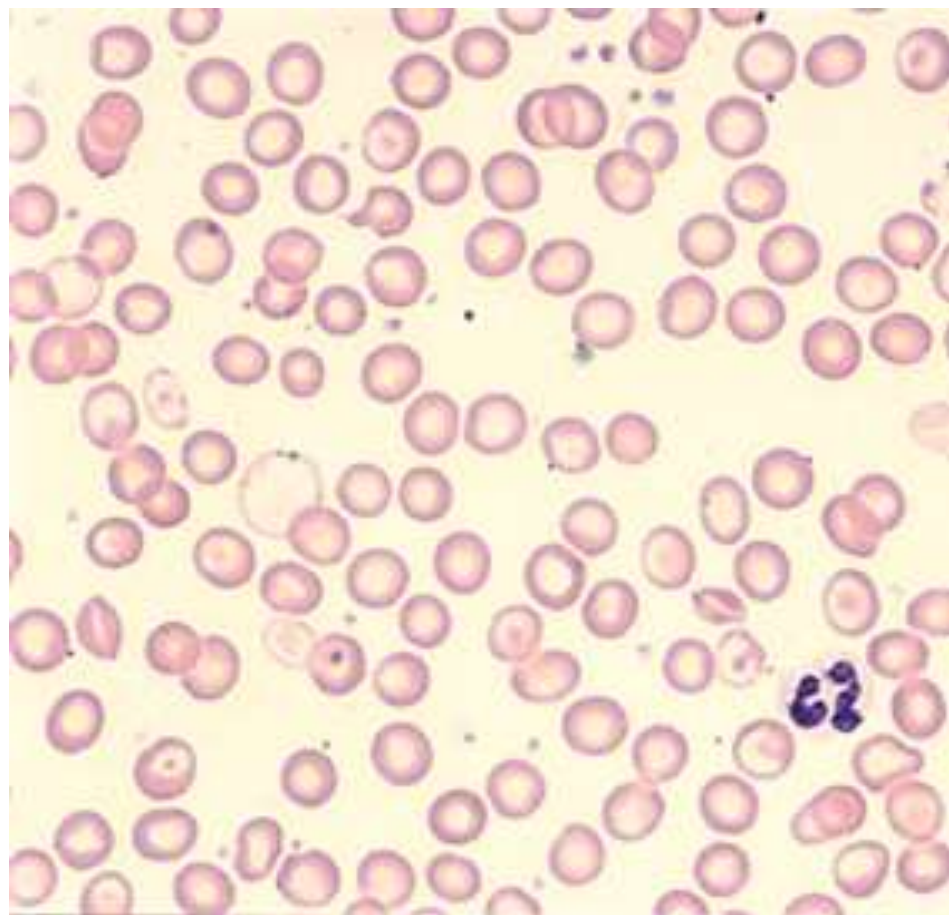
🔍 缺铁性贫血:



有失血或缺铁病史。骨髓内、外铁减少至消失，无环形铁粒幼红细胞。铁剂治疗有效。

五、鉴别诊断

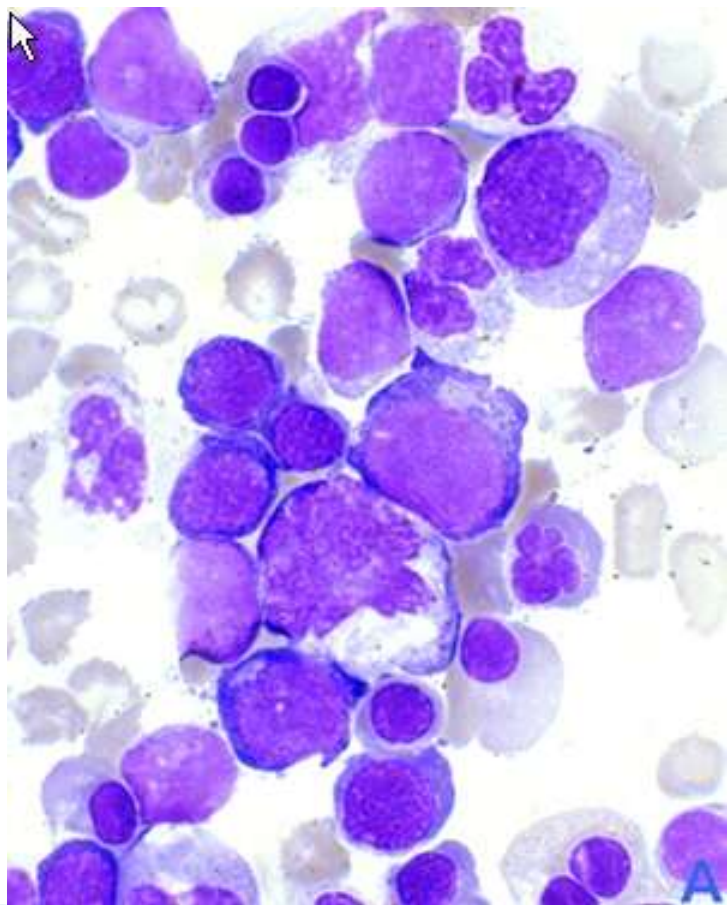
🔍地中海贫血：



有家族史，可有头、面外形异常，血红蛋白异常。

五、鉴别诊断

🔍 急性红白血病：



起病急，多有淋巴结肿大，常有出血倾向，血小板减少，周围血中幼红细胞大量出现，病程稍迟则出现幼粒细胞。

六、治疗



遗传性铁粒幼细胞贫血

1. 大剂量吡哆醇（维生素B6）
2. 严重贫血需输血治疗时，加以铁螯合剂促进铁的排泄
3. 体内贮存铁过多可用放血疗法



原发性获得性铁粒幼贫血

1. 试用维生素B6，或不治疗，定期随访铁负荷指标
2. 贫血较重可用大剂雄激素治疗
3. 对铁负荷过重而贫血不显著者可放血治疗



继发性铁粒幼细胞贫血

治疗原发病

小结

掌握铁粒幼细胞贫血的定义

- ✓ 铁粒幼细胞贫血是铁利用不良导致血红蛋白合成不足和无效造血的一组贫血综合征。

小结

🔍掌握铁粒幼细胞贫血的血液学改变特点。

✓骨髓红系增生，细胞内、外铁明显增多并出现大量环形铁粒幼红细胞，呈低色素性贫血。

问题



缺铁性贫血与铁粒幼细胞性贫血的鉴别要点是（ **B** ）

- A. 血清总铁结合力
- B. 骨髓铁染色
- C. 红细胞内游离原卟啉测定
- D. 血清铁
- E. MCV、MCH、MCHC

问题



下面哪种说法符合铁粒幼细胞性贫血（A、B、C、D）

- A. 铁利用不良
- B. 血红素合成障碍
- C. 高铁血症
- D. 环形铁粒幼红细胞 $>15\%$

