

# 病例分析

山东省立医院

王子娥

# 简要病史

- \* 患者，女，43岁
- \* 主诉： 发热、咳嗽20余天
- \* 现病史： 20余天前无明显诱因出现发热、咳嗽，体温最高 $39.3^{\circ}\text{C}$ ，伴咳痰，痰量少，给予抗生素治疗7天，症状无明显改善。

# 查体

- \* 神志清，精神可，贫血貌
- \* 全身皮肤黏膜无黄染及出血点
- \* 浅表淋巴结未触及肿大
- \* 肝脾肋下未触及。

# 实验室检查

山东省立医院

# 血常规

## 山东省立医院检验报告单

省内参考

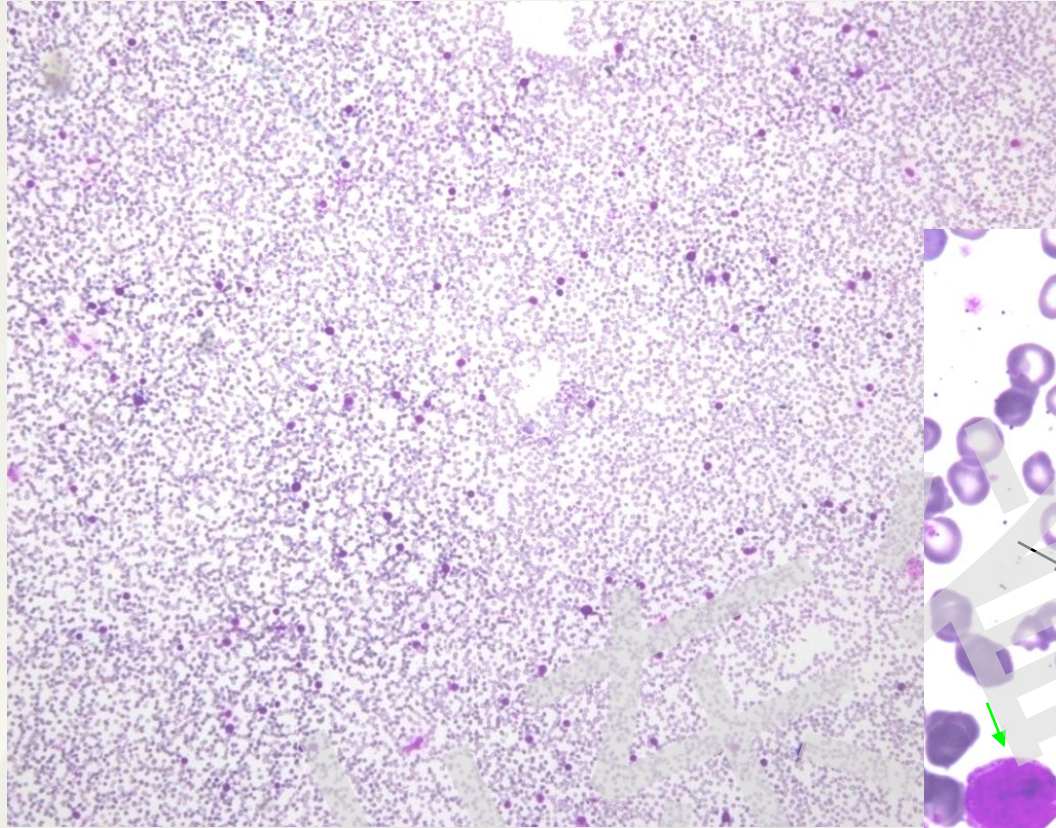
第1页/共1页

姓名: | 病历号: | 性别: 女 年龄: 43岁  
编号: 0682 | 标本类型: 全血 | 送检科室: 血液内科

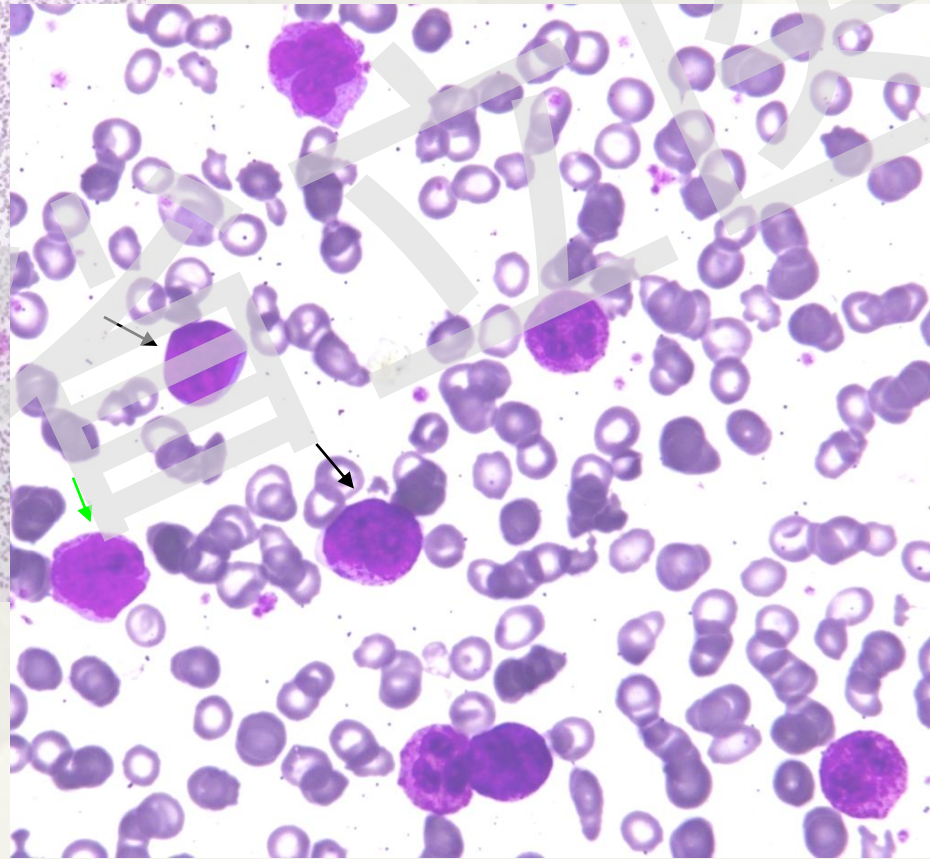
序号	中文名称		结果		单位	参考值
1	白细胞	WBC	26.12	↑	$10^9/L$	3.5 - 9.5
2	红细胞	RBC	4.02		$10^{12}/L$	3.8-5.1
3	血红蛋白	HGB	78	↓	g/L	115-150
4	红细胞压积	HCT	26.70	↓	%	35-45
5	平均红细胞体积	MCV	66.40	↓	fL	82 - 100
6	平均红细胞血红蛋白含量	MCH	19.40	↓	pg	27 - 34
7	平均红细胞血红蛋白浓度	MCHC	292	↓	g/L	316 - 360
8	血小板	PLT	559	↑	$10^9/L$	125 - 350
9	单核细胞百分比	MONO%	4.0		%	3 - 10
10	嗜酸性粒细胞百分比	EO%	0.4		%	0.4 - 8.0
11	嗜碱性粒细胞百分比	BASO%	0.3		%	0 - 1
12	淋巴细胞绝对值	LYMPH#	-----		$10^9/L$	1.1 - 3.2
13	单核细胞绝对值	MONO#	1.04	↑	$10^9/L$	0.1 - 0.6
14	中性粒细胞绝对值	NEUT#	-----		$10^9/L$	1.8 - 6.3
15	嗜酸细胞绝对值	EO#	0.10		$10^9/L$	0.02 - 0.52
16	嗜碱细胞绝对值	BASO#	0.08	↑	$10^9/L$	0 - 0.06
17	红细胞分布宽度(CV)	RDW-CV	25.00	↑	%	10.9 - 15.4
18	红细胞分布宽度(SD)	RDW-SD	55.00	↑	fL	39 - 46
19	血小板分布宽度	PDW	14.70		fL	-
20	血小板平均体积	MPV	10.90		fL	7.6 - 13.2
21	大血小板比率	P-LCR	33.80		%	13 - 43
22	血小板比积	PCT	0.77		%	-
23	网织红细胞比率	RET%	1.74	↑	%	0.5 - 1.5
24	网织红细胞绝对值	RET#	69.9		$10^9/L$	23.0-70.1
25	未成熟网织红细胞比率	IRF	29.60	↑	%	1.6 - 10.5
26	低荧光网织比率	LFR	70.40	↓	%	89.9 - 98.4
27	中荧光网织比率	MFR	18.30	↑	%	1.6 - 9.5
28	高荧光网织比率	HFR	11.30	↑	%	0 - 1.7
29	细胞形态	xbxt	详见备注			

血涂片中白细胞分布增高, 偶见幼稚样细胞, 中性中、晚幼粒细胞约占12%, PLT多见。

# 外周血



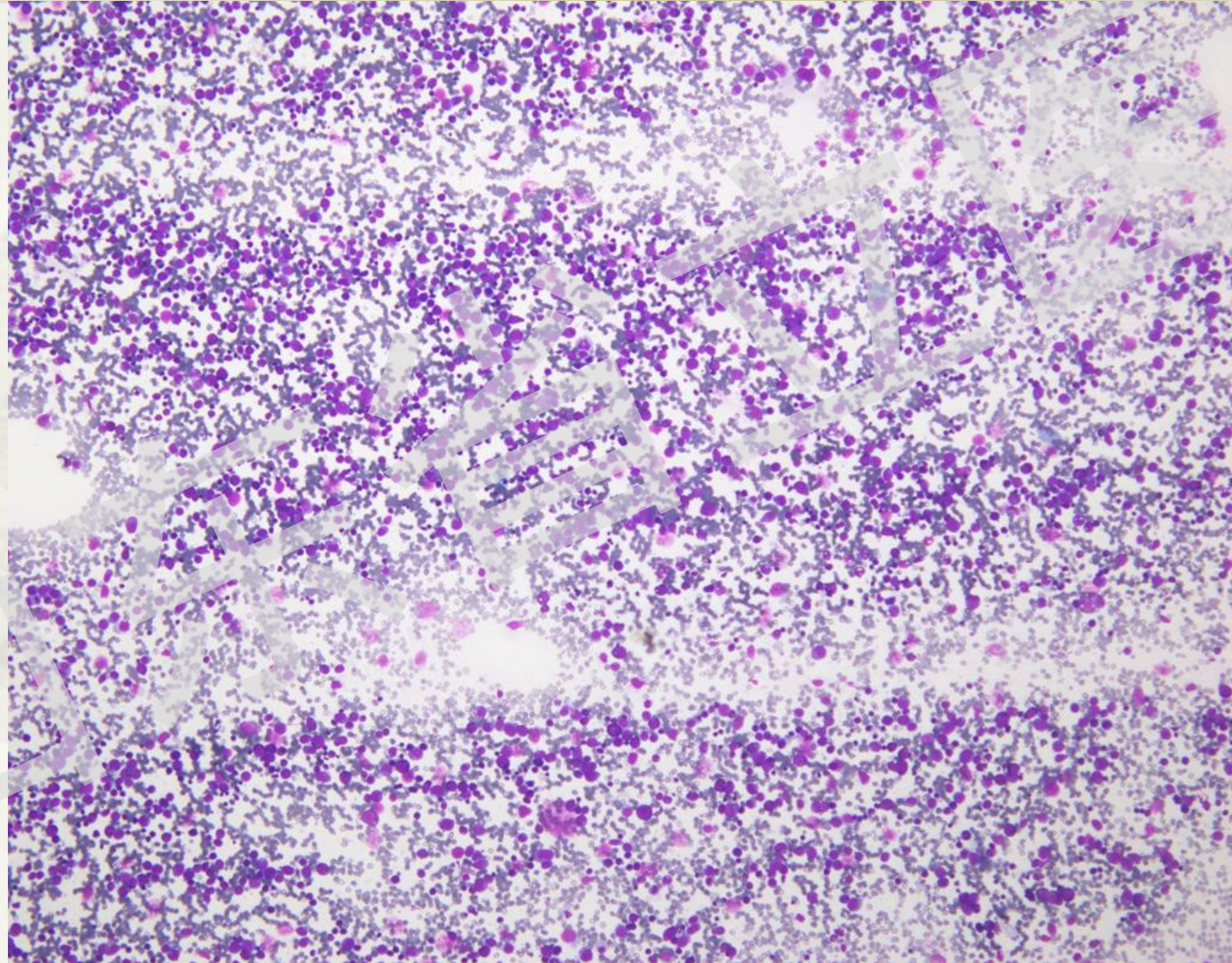
低倍镜10×10



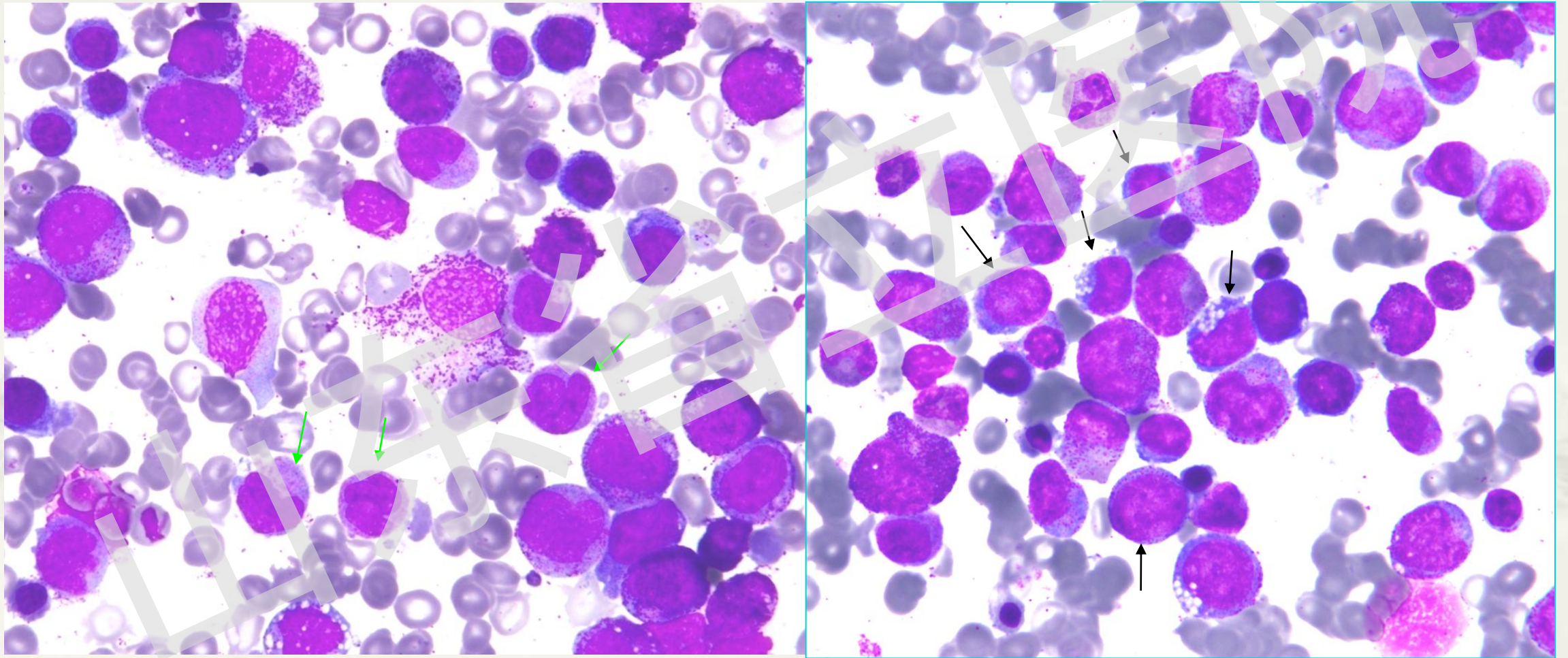
油镜10×100

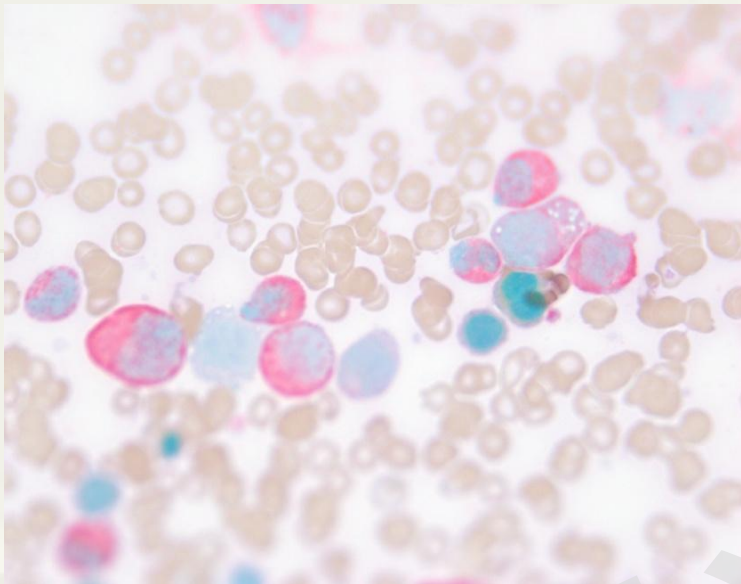
原粒	2%
中、晚幼粒	16%
中性杆状核	10%
中性分叶核	41%
单核细胞	19%
幼稚单核细胞	2%
淋巴细胞	8%
嗜碱性粒细胞	2%

# 骨髓（低倍镜 $10\times 10$ ）

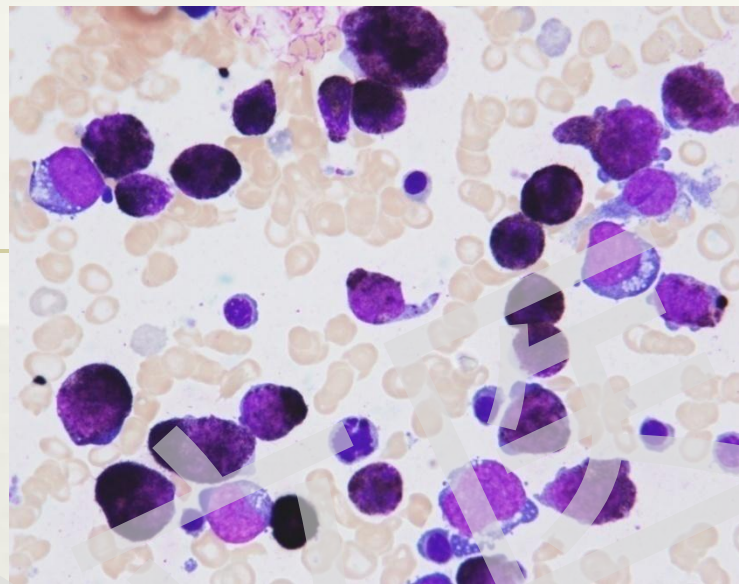


# 骨髓（油镜10×100）

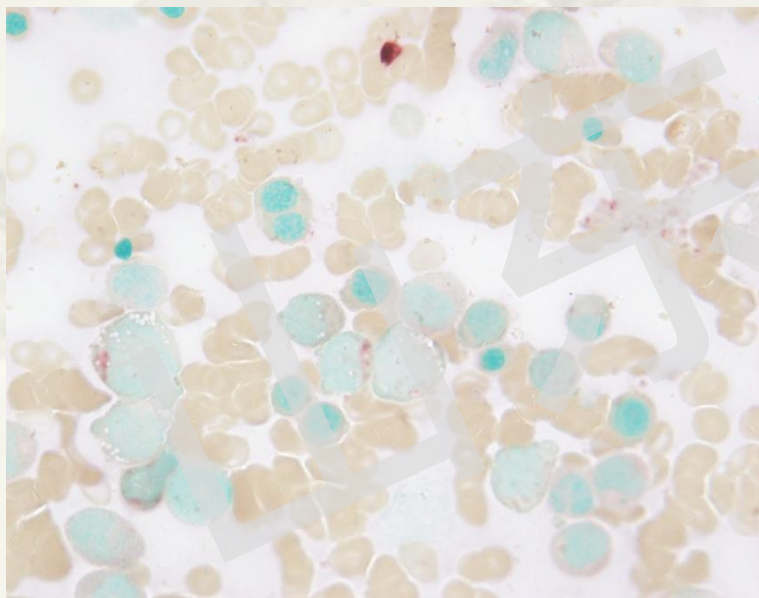




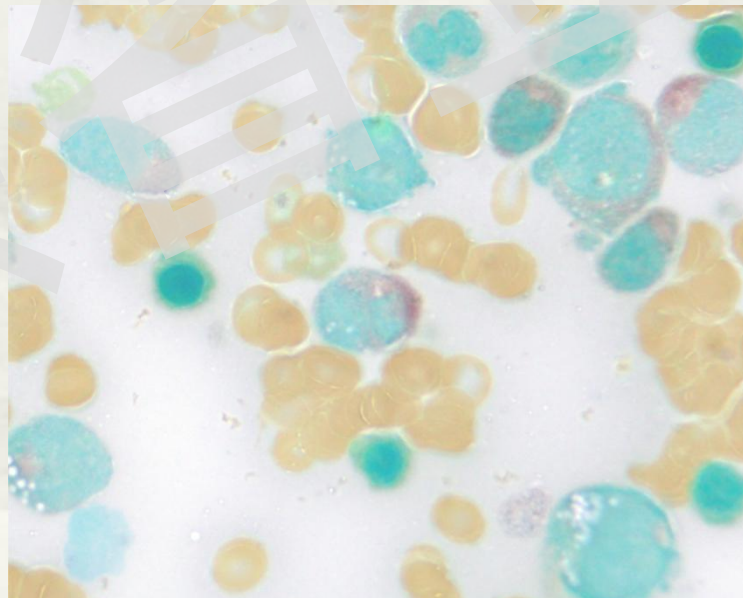
AS-DCE



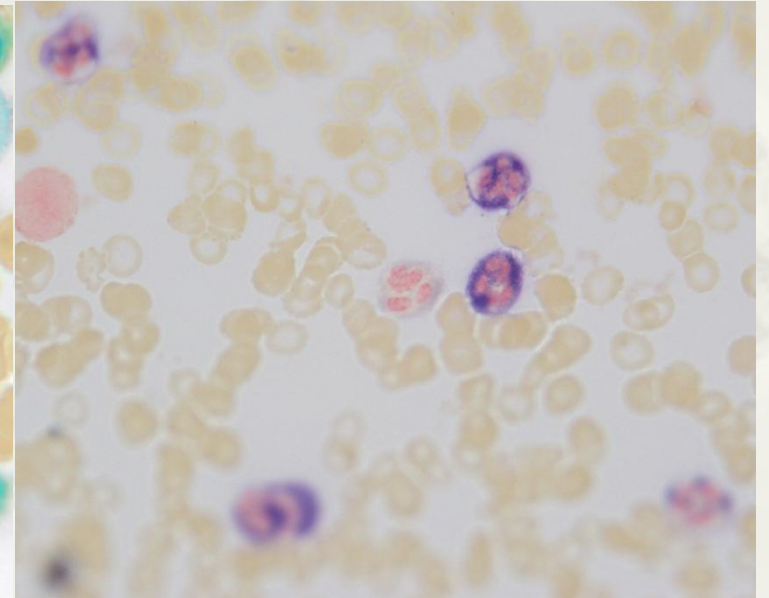
POX



$\alpha$ -NAE



$\alpha$ -NBE



NAP

# 骨髓常规

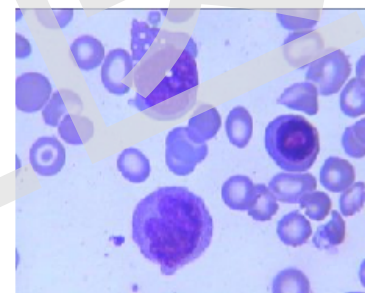
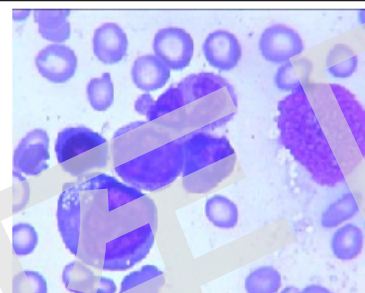
- 骨髓增生明显活跃
- 髓系原始细胞占14%
- 红系可见双核、多核及核畸形幼红细胞
- 单核细胞占12.5%，其中幼单占2.5%
- NAP阳性率97%，积分203分
- 考虑CMML-2

## 山东省立医院检验科

### 骨髓细胞形态学检查图文报告

姓名: 病员号: 采集部位: 髂后上棘 检验号: 2019-1916  
 性别: 女 科别: 血液内科 送检医生: 王欣-030518  
 年龄: 43岁 床号: 09床 临床诊断:

细胞名称	血片 %	骨髓片 正常范围(%)		%	
		儿童	成人		
粒 细 胞 系 统	原始粒细胞		0-1.3	0-1.5	
	早幼粒细胞	2.00	0.4-4	0.4-3.9	6.00
	中幼粒细胞	10.00	2.2-12.2	2.2-12.2	19.50
	晚幼粒细胞	4.00	3.5-13.3	3.5-13.2	6.00
	杆状核粒细胞	10.00	16.5-32.1	16.4-32.1	7.00
	分叶核粒细胞	41.00	4.2-21.2	4.2-21.2	14.50
	嗜 酸 性	中幼粒细胞		0-1.4	0-1.4
		晚幼粒细胞		0-1.8	0-1.8
		杆状核粒细胞		0.2-3.8	0.2-3.9
		分叶核粒细胞		0-4.2	0-4.2
	嗜 碱 性	中幼粒细胞		0-0.2	0-0.2
		晚幼粒细胞		0-0.3	0-0.3
杆状核粒细胞			0-0.4	0-0.4	
分叶核粒细胞		2.00	0-0.2	0-0.2	
红 细 胞 系 统	原始红细胞		0-1.9	0-1.9	
	早幼红细胞		0.2-2.6	0.2-2.6	0.50
	中幼红细胞		2.6-10.6	2.6-10.7	9.00
	晚幼红细胞	3	5.2-17.4	5.2-17.5	7.50
	巨早红细胞				
	巨中幼红细胞			2-4:1	
	巨晚幼红细胞			0	
	粒系: 红系		2-4:1	2-4:1	3.12
淋 巴 系 统	原始淋巴细胞		0-0.6	0-0.4	
	幼稚淋巴细胞		0-3	0-2.1	
	成熟淋巴细胞	8.00	8.5-42.7	10.7-43.1	3.00
	异型淋巴细胞				
单 核	原始单核细胞		0-0.3	0-0.3	
	幼稚单核细胞	2.00	0-0.6	0-0.6	2.50
	成熟单核细胞	19.00	1.0-6.2	1.0-6.2	10.00
浆 细 胞	原始浆细胞		0-0.1	0-0.1	
	幼稚浆细胞		0-0.7	0-0.7	
	成熟浆细胞		0-2.1	0-2.1	0.50
巨 核 细 胞	原始巨核细胞				
	幼稚巨核细胞				
	颗粒型巨核细胞				
	产板型巨核细胞				
	裸核				
其 他 细 胞	组织嗜碱细胞				
	组织嗜碱细胞			0-0.1	
	组织细胞			0-0.1	
	脂肪细胞			0-0.1	
	内皮细胞			0-0.1	
	吞噬细胞			0-0.1	
化 染 色 体	原始细胞				
	原始细胞	2.00			14.00



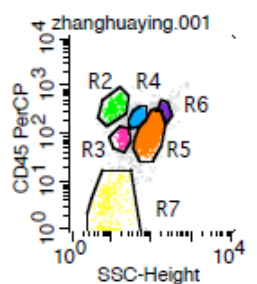
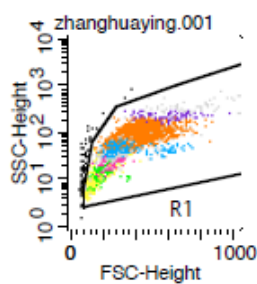
#### 分析及特征

- 一. 骨髓片  
 1. 取材、涂片、染色良好。  
 2. 骨髓增生明显活跃, G/E=3.94:1。  
 3. 粒系增生明显活跃, 原始髓细胞占14%, 该类细胞胞体大小不一, 圆形、椭圆形, 胞浆丰富, 染蓝色。可见细小紫红色颗粒及空泡。  
 4. 红系增生明显活跃, 可见双核、多核及核畸形幼红细胞, 成熟红细胞大小不等, 以大为数, 部分细胞中心淡染明显。  
 铁染色: 外铁: (-)  
 内铁: I型占6%;  
 5. 单核细胞占12.5%, 其中幼稚单核细胞占2.5%。  
 6. 淋巴细胞占3.0%。  
 7. 全片共见巨核细胞68个, 其中幼稚巨核细胞34个, 产板巨核细胞29个, 裸核4个, 可见单圆核巨核细胞, 血小板散在、成堆易见。
- 二. 血片  
 白细胞明显增高, 分类见左表, 成熟红细胞及血小板描述同骨髓。  
 NAP阳性率: 97% 积分: 203分

#### 意见:

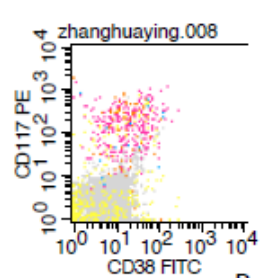
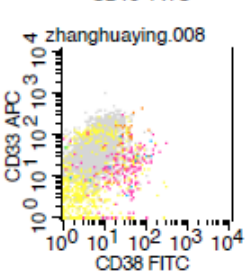
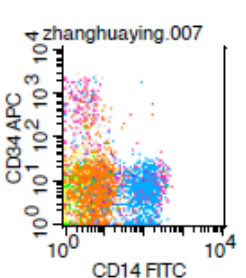
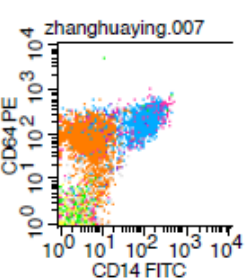
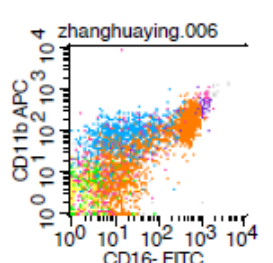
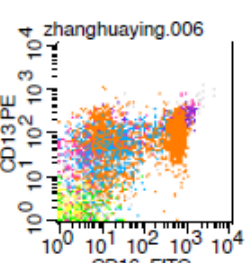
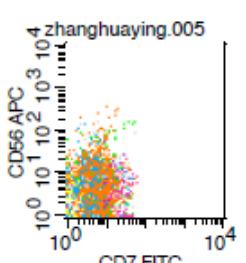
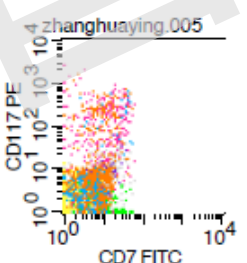
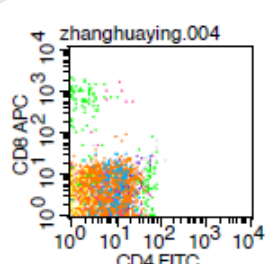
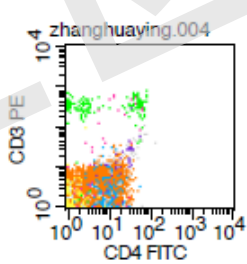
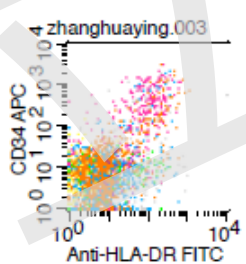
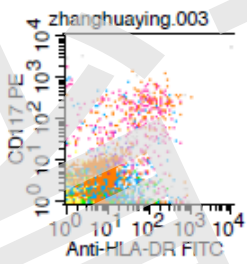
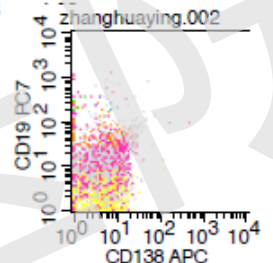
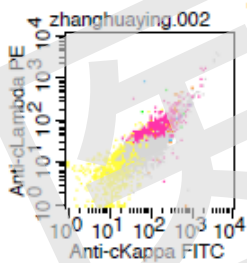
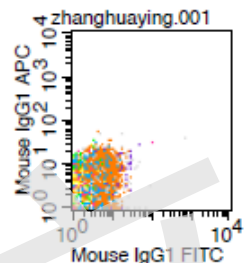
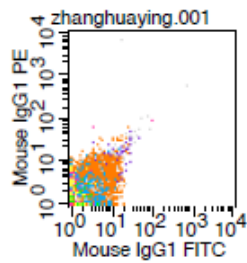
考虑: CMML-II, 请结合临床及免疫分型、染色体、基因等其他实验室检查。

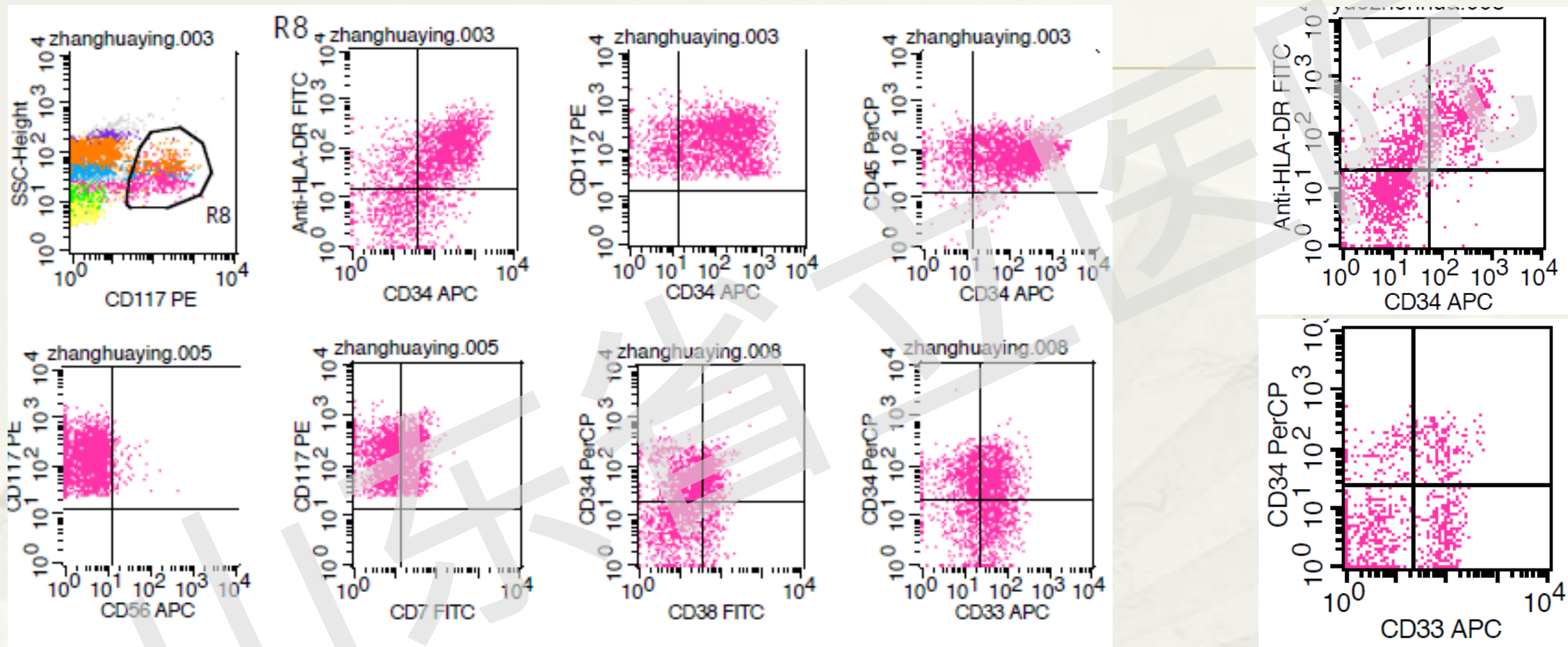
# 流式细胞学



File: zhanghuaying.001

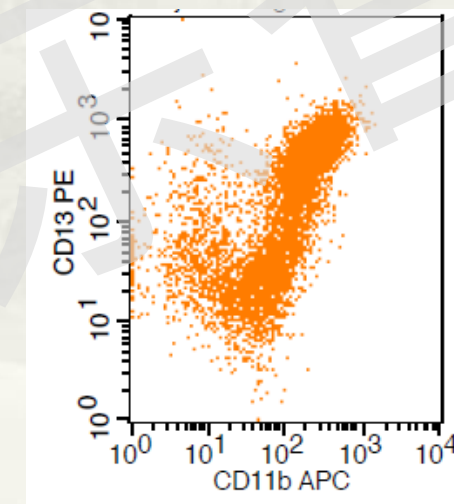
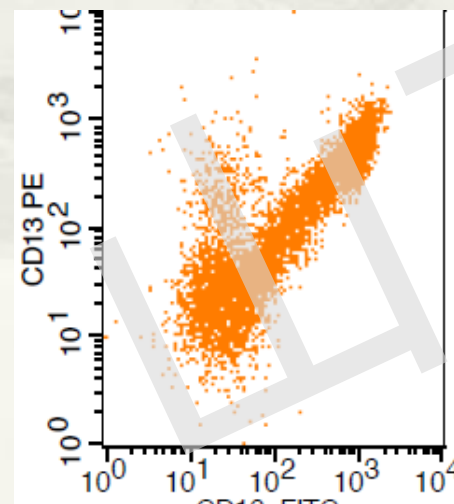
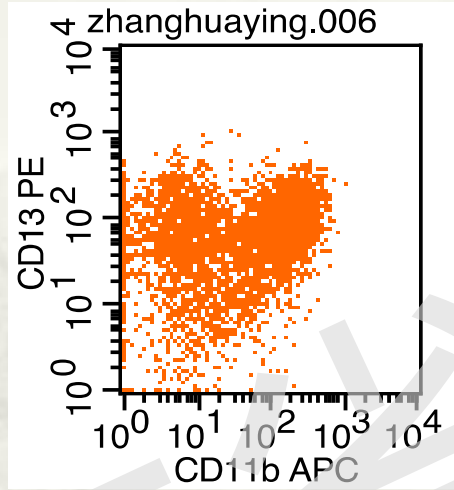
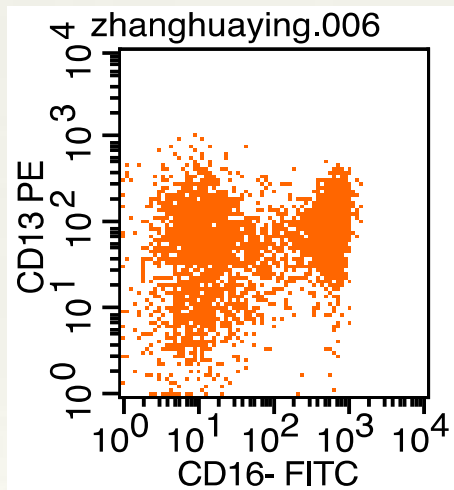
Region	% Total
R1	98.29
R2	3.59
R7	4.99
R3	3.19
R8	0.07
R4	22.76
R5	52.77
R6	16.14





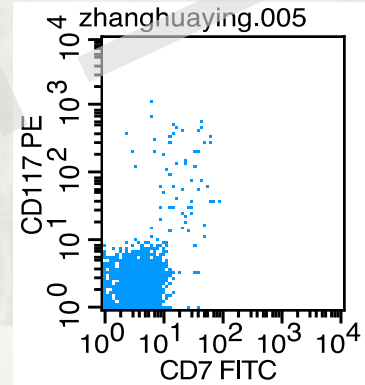
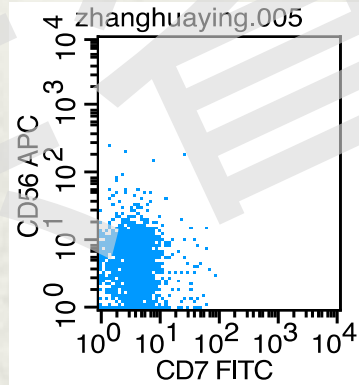
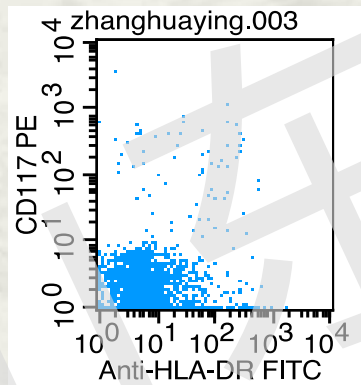
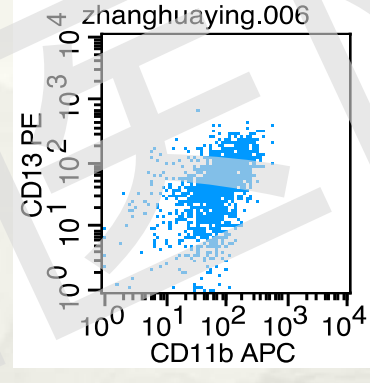
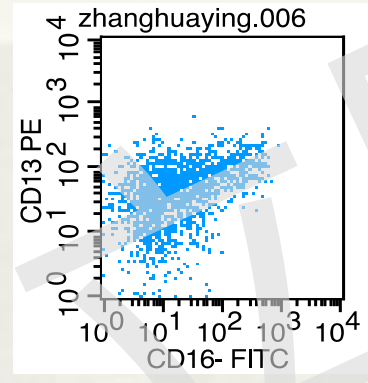
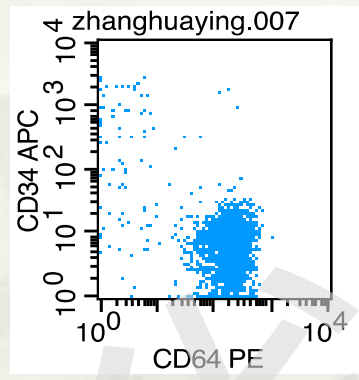
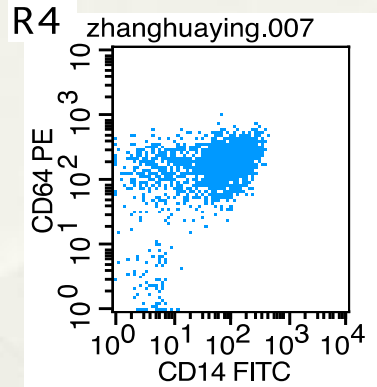
髓系原始细胞占有核细胞6.58%，异常表达CD7，CD38、HLA-DR表达减弱

正常人



粒细胞CD16/13、CD13/11b发育模式异常

正常人



单核细胞占有核细胞22.96%，CD64、CD14、CD13、HLA-DR  
表达减弱

# 流式细胞学结论

异常髓系原始细胞占有核细胞6.58%；单核细胞比例增高，表型不完全正常；粒细胞比例不高，发育模式异常，请结合临床及其他实验室检查排除CMML。

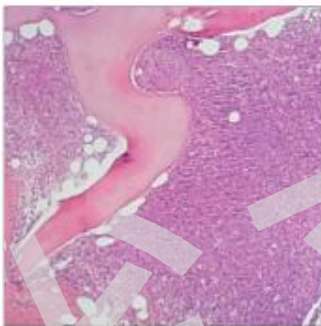
# 骨髓病理

骨髓活检符合CMML

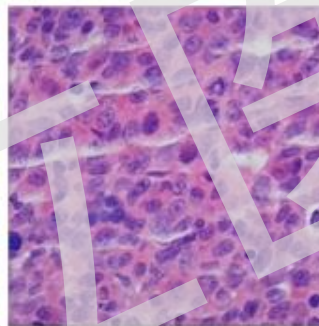
## 病理诊断报告

姓名：	样本编号：BL1915602	医院：山东省立医院	样本类型：骨髓
性别：女	申请序号：37045912	科室：东组	取材部位：骨髓
年龄：43岁	病案号：	医生：	临床诊断：

**诊断结果：**形态符合慢性粒-单核细胞白血病，建议结合临床及其他检查进一步确定。



图一



图二

**大体描述：**BM 1块， 1.3cm x 0.2cm x 0.2cm，①x 1

**镜下所见：**骨髓活检：HE及PAS染色示骨髓增生极度活跃（>90%），粒红比例增大，髓系幼稚阶段细胞增多，粒系各阶段细胞可见，以中幼及以下阶段细胞为主，单核细胞易见，红系各阶段细胞可见，以中晚幼红细胞为主，巨核细胞易见，部分为胞体小、分叶少的巨核细胞；少量淋巴细胞散在分布。网状纤维染色（MF-1级）。

**免疫组化：**CD34个别+，CD117少数+，MPO粒细胞+，Lysozyme较多+，CD42b巨核细胞+，CD20个别+，CD3个别+。

采样时间：2019/6/15 8:48:00  
签收时间：2019/6/15 13:06:26  
报告时间：2019/6/18 16:09:27

检验医师：  
审核医师：

# 二代测序

## CMML常见的基因突变

- \* 最常突变的基因：*SRSF2*, *TET2*和（或）*ASXL1*（> 80 %病例）。
- \* 频率较低的其他突变：*SETBP1*, *NRAS / KRAS*, *RUNX1*, *CBL*和*EZH2*。

标本号: BL1915602

住院号:

姓名: 

性别: 女

样本名称: 骨髓

年龄: 43岁

科室: 东组

送检医师:

床号:

院别: 山东省立医院

收到日期: 2019-06-16 10:47

诊断:

### 一、检测结果:

#### 1.与疾病密切相关的热点突变位点检测结果

(注:此突变位点有明确研究和文献支持;或者是明确导致疾病相关蛋白功能改变)

突变基因	转录本ID	突变位置	核苷酸改变	氨基酸改变	dbSNP	突变频率 (%)
ASXL1	NM_015338	Exon12	c.2179G>T	p.E727X	--	56.8
RUNX1	NM_001754	Exon6	c.601C>T	p.R201X	--	32.8
BCL2	NM_017745	Exon8	c.3547C>T	p.R1183X	--	6.8

#### 2.与疾病可能相关的突变位点检测结果

(注:此突变位点暂时未有明确研究和文献支持,但目前至少同时有两个权威数据库支持)

突变基因	转录本ID	突变位置	核苷酸改变	氨基酸改变	dbSNP	突变频率 (%)
CUX1	NM_181552	Exon10	c.790delC	p.L264Sfs*17	--	6.0

#### 3.其它

突变基因	转录本ID	突变位置	核苷酸改变	氨基酸改变	dbSNP	突变频率 (%)
DIS3	NM_014953	Exon5	c.802G>A	p.D268N	rs373230191	42.9
EP300	NM_001429	Exon25	c.4122T>G	p.F1374L	--	51.3
FBXW7	NM_033632	Exon2	c.197C>G	p.P66R	--	52.8

# CMML的形态特点

- \* 慢性粒-单核细胞白血病（CMML）是一种克隆性造血组织恶性肿瘤，其特征是兼具MDS和MPN的特点。以单核细胞增多、血细胞减少、及肝脾肿大为特征。
- \* **外周血**  
白细胞数增多，外周血单核细胞常 $>1 \times 10^9/L$ ，且占白细胞分类 $\geq 10\%$ 。
- \* **骨髓**  
多数骨髓增生极度活跃，粒系发育异常；可有红系发育异常(如核型异常、环形铁粒幼细胞等)；可见小巨核细胞和核分叶异常的巨核细胞；单核细胞增多。

# CMML诊断标准

- \* ①外周血单核细胞持续增多 ( $\geq 1 \times 10^9/L$ )，单核细胞比例 $\geq 10\%$
- \* ②不符合WHO关于 *BCR-ABL1*阳性CML、PMF、PV或ET的诊断标准
- \* ③无 *PDGFRA*，*PDGFRB*或 *FGFR1*基因重排，或 *PCM1-JAK2*融合证据（在嗜酸粒细胞增多病例中应予以排除）
- \* ④外周血和骨髓中原始细胞比例 $< 20\%$
- \* ⑤髓系细胞 $\geq 1$ 系病态造血
- \* 无或极少病态造血时，如果符合以下标准仍可以作出CMML的诊断
- \* ⑥造血细胞存在获得性克隆性细胞遗传或分子异常，或者
- \* ⑦单核细胞增多（定义如前）持续3个月以上，并排除导致单核细胞增多的其他原因

**\*患者是CMML？**

诊断CMML之前，所有病例应排除*BCR-ABL1*，有嗜酸粒细胞增多者还需要排除*PDGFRA*，*PDGFRB*，*FGFR1*重排或*PCM1-JAK2*融合基因。

# MPN相关基因突变检测

## 山东省立医院 血液病基因分型检测报告单

姓名: 性别:女 年龄:43岁 科别:血液内科门诊 病历号:  
病室: 床号: 标本:骨髓 诊断:血小板增多 标本号:1198  
采集时间:2019-06-12 15:28:59 送检医生:张凌岩  
备注:

检测内容:骨髓增殖性肿瘤相关基因突变检测

### 检测方法:

- 提取送检标本中有核细胞DNA。
- 使用BIO RAD CFX96荧光定量PCR仪和白血病相关融合基因检测试剂盒, TaqMan探针法检测送检标本中急性白血病相关融合基因的表达。
- 目的基因和内参基因检测灵敏度均为 $5.0E+03$ copies/ml

### 检测结果:

JAK2 (EXON14) V617F	阴性
JAK2 (EXON12) 缺失	阴性
JAK2 (EXON12) K539L1\2	阴性
MPL (EXON10) 突变	阴性
MPL (EXON10) S505N 突变	阴性
CALR (Exon9) L367fs*46	阴性
CALR (Exon9) K385fs*47	阴性
J-M-C内参基因	阳性
空白对照	阴性
阴性对照	阴性
临界对照	阳性
阳性对照	阳性

注:以上检验结果仅对所检测标本负责,供临床医生参考。

结论:送检标本中骨髓增殖性肿瘤相关基因突变检测均为阴性或低于最低检测限,请结合临床及其他实验室检查。

请结合临床及其他实验室检查。

签收时间:2019-06-12 15:36 报告时间:2019-06-18 11:30 检验者: 审核者:

基因扩增实验室 电话68777102/68777080

阴性结果不排除融合位点发生突变或其他罕见变异型的可能。

备注:

# 白血病相关43种基因筛查

## BCR-ABL1阳性

姓名: 性  
病室: 血液内科病房  
采集时间: 2019-0

检测内容: 白血

检测方法:

1. 提取送检标本
2. 使用BIO RAD (检测送检标本中41

检测结果:

- 1 BCR-ABL1
- 2 SIL-TAL1
- 3 E2A-HLF
- 4 TEL-AML1
- 5 MLL-AF4
- 6 E2A-PBX1
- 7 RUNX1-RUNX
- 8 MLL-AF9
- 9 PML-RAR α
- 10 (PLZF、STA
- 11 MLL-(AF6、
- 12 NPM-MLF1
- 13 TEL-PDGFR
- 14 FIP1L1-PDG
- 15 AML1-(MDS1
- 16 CBF β -MYH1
- 17 DEK-CAN
- 18 TEL-ABL
- 19 ETV6-PDGFR
- 20 NUP98-HoxA
- 21 TEL-TAK2
- 22 MLL-(AF17、
- 23 (NPM、FIP1
- 24 NPM-ALK
- 25 SET-CAN

结论: 送检标本中  
实验室检查  
请结合临床及其他

签收时间: 2019-06-14

## 山东省立医院 血液病基因分型检测报告单

姓名: 性别: 女 年龄: 43岁 科别: 血液内科 病历号: 6  
病室: 血液内科病房号: 09床 标本: 骨髓 诊断: 标本号: 9242  
采集时间: 2019-06-18 14:52:24 送检医生: 王欣-030518

备注:

检测内容: BCR-ABL-P210融合基因定量

检测方法:

- 提取送检标本中有核细胞总RNA。
- 使用BIO RAD CFX96荧光定量PCR仪和血液病基因检测试剂盒, TaqMan探针法定量检测送检标本中目的基因和ABL1内参基因的表达量。
- 定量检测结果用目的基因和内参基因拷贝数的校正比值(NQ)表示, NQ=目的基因 mRNA拷贝数/ABL1mRNA拷贝数(百分比)。
- 目的基因和内参基因的线性范围均为 $5.0E+03$ -- $1.0E+08$ copies/ml, 灵敏度均为 $5.0E+03$ copies/ml

检测结果:

BCR-ABL1P210型融合基因定量	5.8807E+06	copies/ml
ABL1内参基因	4.8786E+06	copies/ml
校正比值	120.5407	%
国际标准值(IS)	103.6650	%
空白对照	阴性	
阴性对照	阴性	
临界对照	阳性	
阳性对照	阳性	

注: 以上检验结果仅对所检测标本负责, 供临床医生参考。

结论: 送检标本中BCR-ABL1 P210型基因定量检测结果(国际标准值IS)  $\geq 10\%$ , 约为103.6650%, 请结合临床及其他实验室检查。  
请结合临床及其他实验室检查。

签收时间: 2019-06-18 14:55 报告时间: 2019-06-19 15:15 检验者: 审核者:

基因扩增实验室 电话68777102/68777080

阴性结果不排除融合位点发生突变或其他罕见变异型的可能。

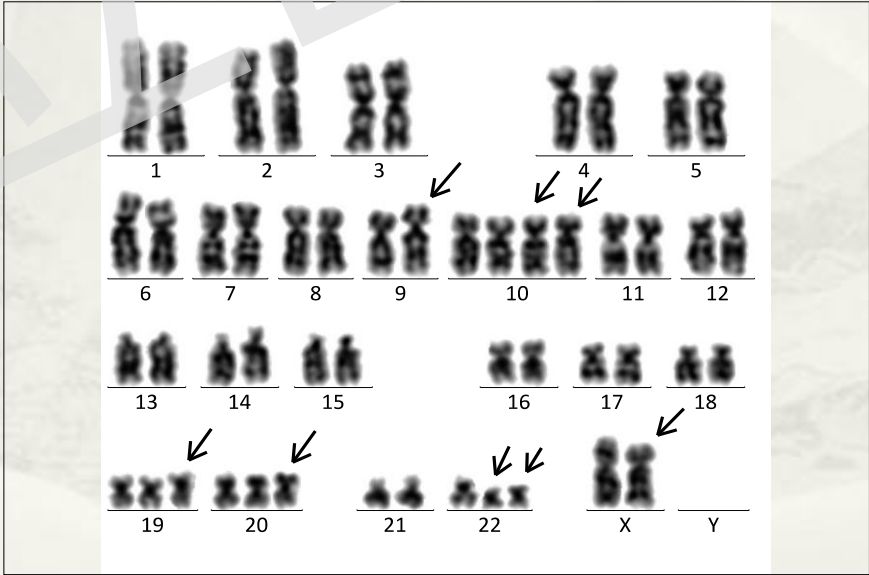
备注:

- 1、本院CF值为: 1.2
- 2、本院BCR-ABL P210校正比值 = BCR-ABL1 P210拷贝数/ABL1拷贝数  $\times 100\%$
- 3、BCR-ABL P210国际标准值 (IS) = 本院BCR-ABL1 P210水平检测值 (BCR-ABL1 P210/ABL1)  $\times CF$  (1.2)
- 4、如果BCR-ABL1 P210拷贝数为0或低于检测下限, 则根据ABL1拷贝数计算检测敏感度, 评估疗效
- 5、CF仅在BCR-ABL1 P210 (IS)  $\leq 10\%$ 时有效。当该数值 $>10\%$ 时, 仅能说明BCR-ABL1 P210 (IS)  $>10\%$ , 数值仅起参考作用, 实际BCR-ABL1 P210水平可能高于该值。
- 6、外周血与骨髓之间的BCR-ABL1检测结果不能直接比较。建议每3-6个月送检EDTA抗凝外周血样检测BCR-ABL1, 以监测病情及评估疗效。

# 染色体核型分析

51, X, del(X) (p22. 1p22. 3), t(9;22) (q34;q11), +10, +?10, +19, +20, +der(22) t(9;22) (q34;q11) [17]/46, XX, t(9;22) (q34;q11) [3]

姓名: [redacted]  
 性别: 女  
 年龄: 43  
 科室: 血液内科  
 送检号: 2019-895  
 住院号: 6481016  
 临床诊断: CMML  
 标本类型: 骨髓  
 采样日期: 2019-06-14  
 患方电话: 18615633766



核型意见: 51, X, del(X) (p22. 1p22. 3), t(9;22) (q34;q11), +10, +?10, +19, +20, +der(22) t(9;22) (q34;q11) [17]/46, XX, t(9;22) (q34;q11) [3]

结合染色体及基因结果，  
考虑该患者CML加速期可能性大

## 山东省立医院检验科

### 骨髓细胞形态学检查图文报告

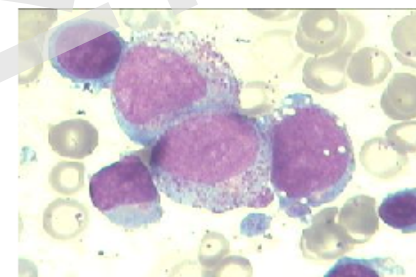
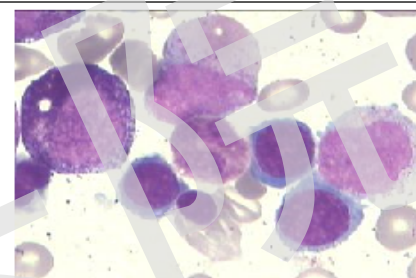
姓名: 性别: 女 年龄: 43岁

病员号: 科别: 血液内科 床号: 09床

采集部位: 胸骨 送检医生: 葛学玲 临床诊断:

检验号: 2019-1974

细胞名称	血片 %	骨髓片 正常范围(%)					
		%	儿童	成人	%		
粒 细 胞 系 统	中性	原始粒细胞	0-1.5	0-1.5			
		早幼粒细胞	3.0	0.4-4	0.4-3.9	5.00	
		中幼粒细胞	6.0	2.2-12.2	2.2-12.2	11.00	
		晚幼粒细胞	7.0	3.5-13.3	3.5-13.2	4.00	
		杆状核粒细胞	6.0	16.5-32.1	16.4-32.1	3.00	
		分叶核粒细胞	48.0	4.2-21.2	4.2-21.2	6.50	
	嗜 酸 性	中幼粒细胞		0-1.4	0-1.4		
		晚幼粒细胞		0-1.5	0-1.5		
		杆状核粒细胞		0.2-3.5	0.2-3.9		
		分叶核粒细胞		0-4.2	0-4.2	0.50	
		嗜 碱 性	中幼粒细胞		0-0.2	0-0.2	
			晚幼粒细胞		0-0.3	0-0.3	
杆状核粒细胞			0-0.4	0-0.4			
分叶核粒细胞	2.0		0-0.2	0-0.2	0.50		
红 细 胞 系 统	原始红细胞		0-1.9	0-1.9	2.50		
	早幼红细胞		0.2-2.6	0.2-2.6	5.00		
	中幼红细胞		2.6-10.6	2.6-10.7	30.00		
	晚幼红细胞	2	5.2-17.4	5.2-17.5	3.50		
	巨早红细胞						
	巨中幼红细胞			2-4:1			
	巨晚幼红细胞			0			
	粒系: 红系		2-4:1	2-4:1	0.74		
淋 巴 系 统	原始淋巴细胞		0-0.6	0-0.4			
	幼稚淋巴细胞		0-3	0-2.1			
	成熟淋巴细胞	3.0	5.5-42.7	10.7-43.1	4.50		
	异型淋巴细胞						
单 核	原始单核细胞		0-0.3	0-0.3			
	幼稚单核细胞		0-0.6	0-0.6	2.50		
	成熟单核细胞	21.0	1.0-6.2	1.0-6.2	8.00		
浆 细 胞	原始浆细胞		0-0.1	0-0.1			
	幼稚浆细胞		0-0.7	0-0.7			
	成熟浆细胞		0-2.1	0-2.1			
巨 核 细 胞	原始巨核细胞						
	幼稚巨核细胞						
	颗粒型巨核细胞						
	产板型巨核细胞						
	裸核						
其 他 细 胞	组织嗜酸细胞						
	组织嗜碱细胞			0-0.1			
	组织细胞			0-0.1			
	脂肪细胞			0-0.1			
	内皮细胞			0-0.1			
	吞噬细胞			0-0.1			
	原始细胞						
原始髓细胞	4.0			13.50			
化 学 染 色							
	血片共数白细胞		100	个			



#### 分析及特征

##### 一. 骨髓片

- 取材、涂片、染色良好。
- 骨髓增生明显活跃，G:E=1.07:1。
- 原始髓细胞占13.5%，该细胞胞体大小不一，圆形、椭圆形、核圆形、椭圆形，可见核仁，胞浆丰富，染蓝色见细小紫红色颗粒及空泡。
- 粒系增生明显活跃。
- 红系增生明显活跃，可见双核及核畸形幼红细胞，成熟红细胞大小不一，部分细胞中心浅染明显。铁染色：外铁：(-) 内铁：I型占3%；III型占4%。
- 单核细胞占10.5%，其中幼稚单核细胞占2.5%。
- 淋巴细胞占4.5%。
- 全片共见巨核80个，其中幼巨占5%，颗粒巨占50%，产板巨占45%，可见单圆巨、多圆巨，血小板散在成堆易见。

##### 二. 血片

白细胞明显增高，分类见左表，成熟红细胞及血小板描述同骨髓。  
NAP阳性率：93% 积分：224分

#### 意见：

- 原始髓细胞占13.5%；
- 红系、巨核系可见病态改变；
- 单核细胞比值增高；  
结合染色体及基因结果，考虑CML加速期可能性大。

# 慢性粒细胞白血病（CML）

- \* CML是一种起源于造血干细胞的克隆性骨髓增殖性肿瘤，主要累及粒细胞系，表现为持续性、进行性外周血白细胞数量增加，分类中出现不同分化阶段的粒细胞，90%以上患者白血病细胞中有恒定的、特征性的Ph染色体及分子标志BCR/ABL融合基因。
- \* 可见于各年龄组，中位年龄45~50岁。
- \* 症状：初期不明显，逐渐出现乏力、低热、盗汗、食欲减退及消瘦等。
- \* 最突出的体征是脾脏肿大。
- \* 自然病程是由慢性期（CP）进展为加速期（AP），最后发展为急变期（BP）。

# Ph染色体

- \*  $t(9; 22)(q34; q11)$ ，是由位于9q34的ABL原癌基因断裂并易位至22q11的断裂点簇集区（BCR）形成，并在断点处融合形成BCR/ABL1融合基因。
- \* 根据BCR基因断裂点不同，可分为：M-BCR（p210）、m-BCR（p190）和 $\mu$ -BCR（p230）区域。
- \* CML：主要为BCR/ABL1 P210阳性，  
BCR/ABL1 P190阳性（形态类似CMML）  
BCR/ABL1 P230阳性（形态类似CNL）
- \* B-ALL：BCR/ABL1 P190阳性
- \* AML伴BCR/ABL1：WHO，2016，AML伴重现性遗传学异常新增类别

# CML的分期诊断标准

表1 CML-CP诊断\*

- ①典型的临床表现、Ph染色体和（或）*BCR-ABL1*阳性
- ②不符合加速期或急变期标准

\*诊断需要二项条件都符合  
表2 CML-AP诊断标准\*

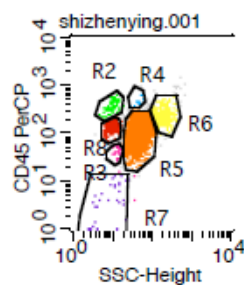
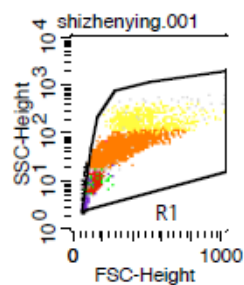
血液学和遗传学标准	TKI反应的“临时”标准
<ul style="list-style-type: none"> <li>①对治疗不起反应的白细胞持续或逐渐增加 (<math>&gt; 10 \times 10^9 / L</math>)</li> <li>②对治疗不起反应的脾脏持续或逐渐增大</li> <li>③对治疗不起反应的血小板持续增多 (<math>&gt; 1000 \times 10^9 / L</math>)</li> <li>④与治疗无关的血小板持续减少 (<math>&lt; 100 \times 10^9 / L</math>)</li> <li>⑤外周血嗜碱粒细胞占<math>\geq 20\%</math></li> <li>⑥外周血和（或）骨髓中原始细胞占<math>10\% \sim 19\%^{**}</math></li> <li>⑦在诊断时Ph+细胞中出现其他克隆性染色体异常，包括“主要路径”异常（第二条Ph染色体、8号染色体三体、17q等臂染色体、19号染色体三体），复杂核型，或者3q26.2异常</li> <li>⑧在治疗期间Ph+细胞中出现任何新的克隆性染色体异常</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>①首次TKI治疗发生血液学抵抗（或首次TKI治疗未能达到完全血液学缓解***）或</li> <li>②连续2个TKI疗程，血液学、细胞遗传学或分子学检查中，至少有一项显示抵抗或</li> <li>③TKI治疗过程中发生两种或多种<i>BCR-ABL1</i>突变</li> </ul>

\*诊断需要符合任何一项或一项以上的血液学、细胞遗传学标准或者  
表3 CML-BP诊断标准\*

- (1) 外周血或骨髓中，原始细胞 $\geq 20\%$
- (2) 髓外原始细胞增殖（约见于79%患者，其中70%为任一髓系或髓系中的混合，20%~30%为淋系）
- (3) 骨髓切片原始细胞呈大的局灶性或簇状增生

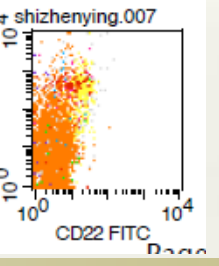
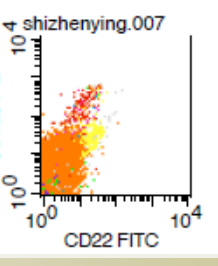
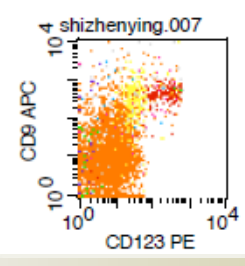
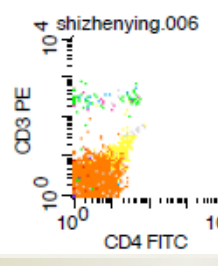
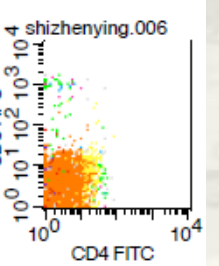
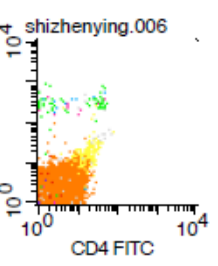
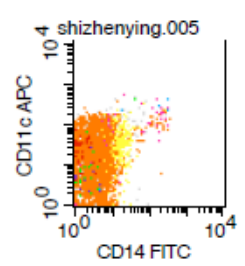
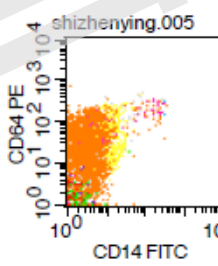
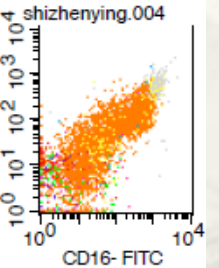
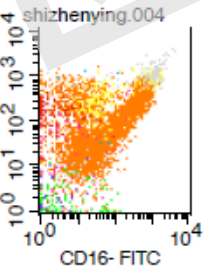
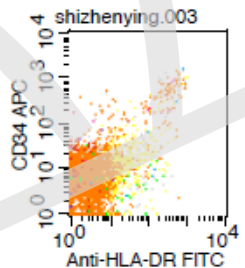
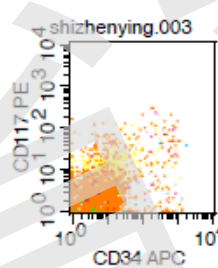
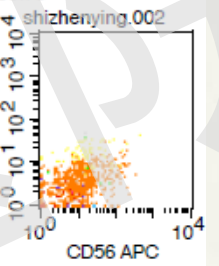
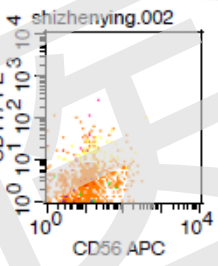
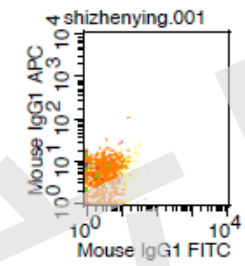
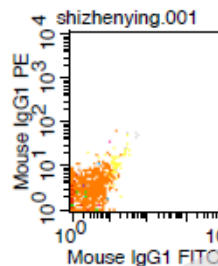
\*诊断需要符合三项中的任意1项

# CML流式细胞学



File: shizhenying.001

Region	% Gated
R1	100.00
R2	1.64
R4	0.19
R7	0.72
R8	4.17
R3	0.46
R9	0.35
R5	83.79



# 总结

	CML	患者
白细胞	白细胞显著升高，初期一般为 $50 \times 10^9/L$ ，随病情进展可增高至 $100 \sim 300 \times 10^9/L$ ，最高可达 $1000 \times 10^9/L$ 。	WBC $26 \times 10^9/L$ ，升高不显著
外周血分类	外周血分类可见各阶段粒细胞，慢性期以中性中幼粒及晚幼粒增多尤为突出，原始粒细胞 $< 10\%$ ，常伴有嗜酸性粒细胞和嗜碱性粒细胞增多，单核细胞一般 $< 3\%$ 。	分类以中性分叶核为主，单核细胞21%，比例增高；无嗜酸性粒细胞增多；嗜碱性粒细胞2%，增高不明显。
骨髓	慢性期增生明显或极度活跃，增生的粒细胞以中性中幼粒、晚幼粒及杆状核粒细胞居多，病态不明显。原始粒细胞 $< 10\%$ ，常伴有嗜酸性粒细胞和嗜碱性粒细胞明显增多。加速期和急变期原始细胞逐渐增多。	有粒系、红系、巨核系病态。
NAP	阳性率及积分明显减低，甚至为0分。	阳性率97%，积分203分
脾大	脾大	脾肋下未触及
<i>BCR-ABL1</i> 融合基因	阳性	阳性

谢谢

山东省立医院