

• 病例报告 •

STING 相关婴儿起病血管病并发特发性肺含铁血黄素沉着症 1 例并文献复习*

付玉玮¹, 罗丹¹, 陈璐璐², 张灏², 陶艳玲^{3△}

(1. 济宁医学院临床医学院, 山东 济宁 272067; 2. 济宁医学院附属医院血液科, 山东 济宁 272029;

3. 济宁医学院附属医院儿童血液病区, 山东 济宁 272029)

[摘要] 回顾性分析济宁医学院附属医院收治的 1 例 STING 相关婴儿起病血管病(SAVI)并发特发性肺含铁血黄素沉着症(IPH)患儿的临床资料, 并结合相关文献进行复习。患儿基因检测显示, TMEM173 基因 c. 613G>A(p. D205N) 杂合变异。结合临床表现、实验室检查及与其他疾病鉴别排除后确诊为 SAVI 并发 IPH。SAVI 并发 IPH 具有独特的临床表现和发病机制。早期诊断和个体化治疗对改善患儿预后至关重要。

[关键词] STING 相关婴儿起病血管病; 特发性肺含铁血黄素沉着症; 基因突变; 病例报告

DOI: 10.3969/j.issn.1009-5519.2026.01.040

文章编号: 1009-5519(2026)01-0211-05

中图法分类号: R725.4; R725.6

文献标识码: B

STING 相关婴儿起病血管病(SAVI)是一种由 TMEM173 基因功能获得性突变引起的罕见自身炎症性疾病^[1], 多在婴儿期起病。SAVI 患儿的典型临床表现为早发性血管炎、皮肤损害、肺部病变和全身炎症反应, 部分患儿可进展为严重肺间质病变^[2]。特发性肺含铁血黄素沉着症(IPH)是一种以反复肺泡出血为特征的罕见肺部疾病, 常伴咯血、缺铁性贫血和胸部 X 线肺浸润三联征^[3], 病因多样, 发病机制尚不明确。SAVI 并发 IPH 的文献报道较少, 其病理生理机制尚不明确。现回顾性分析济宁医学院附属医院收治的 1 例 SAVI 并发 IPH 病例的临床资料, 并复习了相关文献报道。

1 临床资料

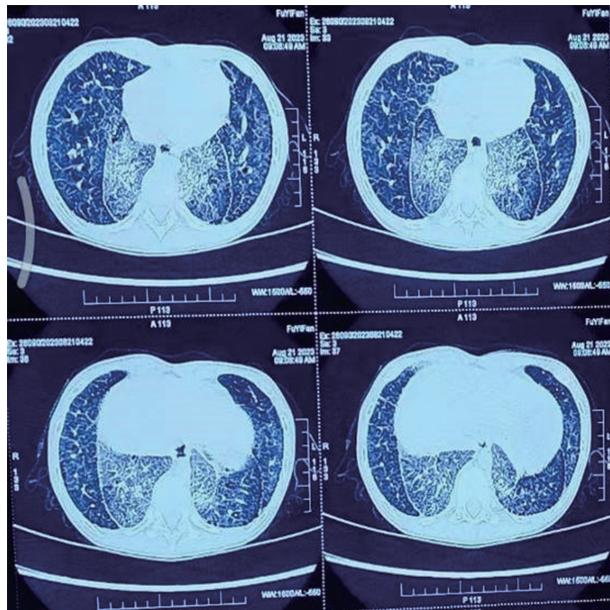
患儿, 男, 6 岁。因“反复咳嗽、气促”6 年, 面色苍白 2 个月余, 喘憋 10 余天于 2023 年 11 月 21 日收入济宁医学院附属医院。患儿为婴儿期起病, 有多次“咳嗽、气促”病史, 对症处理后症状好转, 序贯口服药物治疗。既往面部、四肢出现过皮疹, 诊断为“多形性红斑”。此次, 患儿入院 2 个月前出现面色苍白, 10 d 前出现喘憋, 伴咳嗽, 体温一过性 37.3 ℃, 伴乏力, 外院进行血常规检查提示血红蛋白(Hb)47 g/L, 为进一步诊治转入院。患儿系孕 1 产 1, 足月、自然分娩, 出生体重 3.50 kg, 出生史无异常, 否认其他重大疾病史。家族成员无类似疾病。过敏体质, 对牛奶、鸡蛋、豆类、鱼虾等过敏, 出生后奶粉喂养有反复“湿疹”史。生长、发育与同龄儿相同。入院查体: 体温 36.4 ℃, 脉搏 144 次/分, 呼吸频率 44 次/分, 体重 20.0 kg; 精神欠佳, 面色苍白。全身皮肤未见皮疹、瘀点、瘀斑等。咽充血, 双侧扁桃体 I 度肿大。桶状胸, 三凹征弱阳性。双肺呼吸音粗, 未闻及干、湿性啰音。四肢可见杵状指, 心、腹、神经系统查体均未见明显异常。

实验室检查: (1) 入院前血常规, 白细胞 $7.94 \times 10^9 \text{ L}^{-1}$, 红细胞 $2.43 \times 10^{12} \text{ L}^{-1}$, Hb 47.0 g/L, 其余大致正常; (2) 入院后复查血常规, 白细胞 $13.27 \times 10^9 \text{ L}^{-1}$, 红细胞 $2.42 \times 10^{12} \text{ L}^{-1}$, Hb 49 g/L, 其余大致正常; (3) 贫血四项, 铁蛋白 338.36 ng/L; (4) 凝血常规, D-二聚体 0.53 mg/L, 其余大致正常; (5) 肝肾功能、心肌酶谱, 谷丙转氨酶 43.4 U/L, LDH 586 U/L; (6) 血管炎(五项), MPO 33.49 RU/mL; (7) 抗核抗体(ANA)1:320, 抗环状瓜氨酸肽(CCP)7.2 RU/L, pANCA 弱阳性。影像学检查: (1) 入院前胸部 CT。双肺透光度不均匀, 双肺野可见条片影, 网格影、云絮状, 双肺及胸膜下可见多发小泡状气体密度影, 纵隔及双腋下多发肿大淋巴结。心腔大血管形态位置正常。见图 1。(2) 入院后胸部 CT。① 双肺弥漫性略高密度影, 不排除肺内出血; ② 双肺间质性肺改变; ③ 双肺下叶体积小; ④ 纵隔内增大淋巴结; ⑤ 心腔大血管密度减低, 考虑贫血。见图 2。支气管镜肺泡灌洗术: 灌洗液含铁血黄素定性试验阳性。基因检测显示 TMEM173 基因 c. 613G>A(p. D205N) 杂合变异, 患儿为杂合子, 为自发突变所致。见表 1。患儿及家系成员表型及基因型共分离, 符合 SAVI 疾病基因表型。见图 3。患儿既往因“咳嗽、气促”反复就诊, 伴呼吸困难表现, 皮肤可见多性红斑, 实验室检查提示 ANA、抗 CCP 抗体阳性, 影像学检查见胸部 CT 间质性肺疾病表现, 结合基因检测提示 TMEM173 基因 c. 613G>A(p. D205N) 杂合变异, 排除结缔组织相关疾病后确诊为 SAVI。结合支气管镜肺泡灌洗术所得灌洗液含铁血黄素定性试验阳性提示合并 IPH。故确诊为 SAVI 并发 IPH。治疗上予低流量吸氧维持氧合, 输注去白悬浮红细胞(2 U)纠正贫血; 纤维支气管镜检查清除气道分泌物; 甲泼尼龙(16 mg、每天 2 次)

* 基金项目: 山东省自然科学基金面上项目(2022YXNS015)。

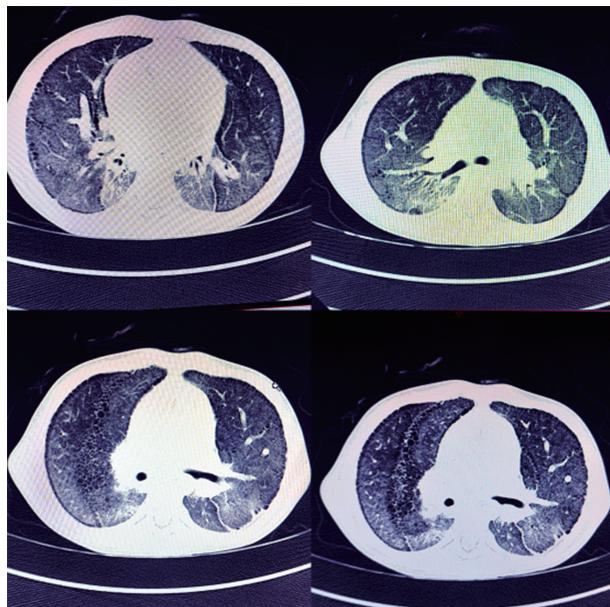
△ 通信作者, E-mail: lingling4976@163.com。

抗炎、补充钙剂、雾化、静脉注射人免疫球蛋白等对症治疗后,患儿活动耐力有所提高,但仍有发作性咳嗽伴气促,复查胸部 CT 提示双肺略高密度影,考虑 IPH,双肺间质性肺改变较前略减轻。见图 4。定期复查血常规:Hb 波动于 41~116 g/L,后 3 次复查胸部影像学未见明显好转,目前在定期复查中。



注:双肺透光度不均匀,双肺野可见条片影,网格影、云絮状,双肺及胸膜下可见多发小泡状气体密度影。

图 1 2023 年 8 月胸部 CT 检查



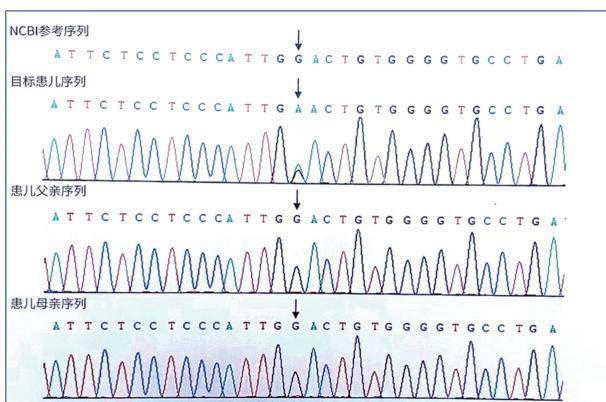
注:双肺弥漫性略高密度影,双肺间质性肺改变,局部见斑片状高密度影,双侧胸膜及叶间隙下裂可见网格状改变。

图 2 2023 年 11 月胸部 CT 检查

表 1 全外显基因检测

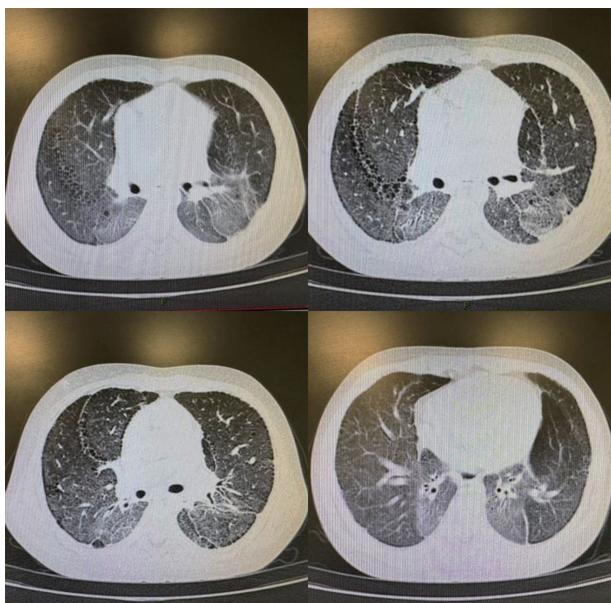
项目	基因名称	核酸变异	氨基酸变异
患儿	TMEM173	c. 613(exo n6)G>A	p. D205N
患儿父亲	TMEM173	c. 613(exo n6)G 野生型	—
患儿母亲	TMEM173	c. 613(exo n6)G 野生型	—

注:—表示无数据。



注:先证者 TMEM173 基因 c. 613(exo n6)G>A(p. D205N)杂合变异,父母均为野生型。

图 3 先证者及其父母 Sanger 测序图



注:双侧胸膜及叶间裂下呈网格样改变,并见囊状气体影,双肺弥漫性略高密度影,边缘模糊,较前密度略低。

图 4 2024 年 10 月复查胸部 CT

2 讨 论

SAVI 是由 TMEM173 基因功能获得性突变引起的自身炎症性疾病^[3],其核心致病机制为 STING 蛋白异常激活^[14],通过过度激活 cGAS-STING 信号通路^[15],导致 I 型干扰素(IFN),如 IFN- α / β 的过度表达^[16],以及全身性炎症反应^[17]。SAVI 的主要表现包括皮肤病变(冻疮样皮疹、坏死性皮损)^[18]、间质性肺病(肺纤维化和肺动脉高压),以及自身免疫异常(生长受限和慢性病贫血)^[19]。由于 SAVI 患者临床表现缺乏特异性,其诊断需依赖 TMEM173 基因检测,本例患儿通过全外显子测序明确致病突变“TMEM173 基因 c. 613G>A(p. D205N)”。

回顾性分析国内已报道的 19 例 SAVI 病例的临床资料表明,19 例患者以男性为主,男女比例为 13:6;中位年龄 1 岁;首发症状以呼吸道表现居多[63.2% (12/19)],其次为皮疹[31.6% (6/19)],关节症状少见[5.3% (1/19)];免疫学异常较为普遍[84.2% (16/19)];以 ANA、类风湿因子(RF)、CCP 为常

见抗体;影像学检查异常率高达 94.7% (18/19), 主要表现为间质病变 [73.7% (14/19)] 和磨玻璃影 [57.9% (11/19)]; 基因突变中最常见类型为 p. V155M [47.4% (9/19)]; 治疗方面采用 JAK 抑制剂者 11 例

[57.9% (11/19)], 其中托法替尼 8 例 [42.1% (8/19)]、鲁索替尼 2 例 [10.5% (2/19)]、巴瑞替尼 1 例 [5.3% (1/19)], 联合应用激素者占 52.6% (10/19), 应用丙种球蛋白者占 26.3% (5/19)。见表 2。

表 2 19 例 SAVI 患者一般资料

编号	性别	年龄	变异位点	首发症状	胸部 CT 检查征象	皮疹	发育落后	自身抗体检测	治疗方法
1 ^[4]	男	6 个月	c. 463G>A, p. V155M	咳嗽	双肺见多发索条、网格、磨玻璃影,部分呈“蜂窝状”改变	有	有	RF	托法替尼联合激素
2 ^[4]	女	9 岁	c. 562A>C, p. N188H	皮疹	双肺间质纹理增多	有	无	ANA、系统性红斑狼疮的血清标志性抗体、干燥综合征相关抗原 A、抗核糖核蛋白抗体	不详
3 ^[4]	男	3 个月	c. 461A>G, p. N154S	冻疮样皮疹	双肺多发条索影、斑片、实变影,支气管扩张	有	无	ANA、RF、双链 DNA、抗中性粒细胞胞浆抗体 (ANCA)、CCP	托法替尼联合激素
4 ^[5]	男	1 岁	c. 842G>A, p. R281Q	咳嗽	间质性肺炎、囊性变	无	无	RF	雾化联合抗生素
5 ^[5]	男	18 岁	c. 842G>A, p. R281Q	咳嗽、气促	肺间质病变	无	无	不详	未进行治疗
6 ^[5]	男	4 岁	c. 842G>A, p. R281Q	肺 CT 检查异常	肺间质病变	无	无	不详	未进行治疗
7 ^[6]	女	4 个月	c. 463G>A, p. V155M	咳嗽、呼吸困难、缺氧	磨玻璃样改变、囊性变	无	有	ANA、CCP、ANCA	激素联合丙种球蛋白
8 ^[6]	女	3 个月	c. 463G>A, p. V155M	咳嗽、呼吸困难、皮疹	磨玻璃样改变	有	有	正常	托法替尼、激素联合丙种球蛋白
9 ^[6]	男	4.5 岁	c. 463G>A, p. V155M	咳嗽、呼吸暂停	磨玻璃样改变、囊性变	有	无	RF、CCP	托法替尼、环磷酰胺、激素联合丙种球蛋白
10 ^[7]	男	19 岁	c. 841G>A, p. R281Q	胸部 CT 检查异常	双侧磨玻璃、网状混浊、囊性变	无	无	ANA、RF、双链 DNA、CCP	鲁索替尼、激素联合抗生素
11 ^[7]	男	2 岁	c. 841G>A, p. R281Q	呼吸困难、咳嗽、喘息	双侧磨玻璃和局灶性肺过度膨胀	无	有	ANA	鲁索替尼
12 ^[7]	男	2 岁	c. 841G>A, p. R281Q	呼吸困难、咳嗽、喘息	弥漫性磨玻璃和细网状混浊	无	有	ANA	未进行治疗
13 ^[8]	男	新生儿	c. 463G>A, p. V155M	反复呼吸道感染、皮肤肿胀	肺部纤维化	有	有	正常	抗生素
14 ^[8]	男	新生儿	c. 461A>G, p. N154S	反复呼吸道感染、皮肤肿胀	肺部纤维化	有	有	CCP	抗生素联合激素
15 ^[9]	男	1 岁	c. 463G>A, p. V155M	反复咳嗽、劳力性呼吸困难	间质性肺炎,局限性肺气肿、肺大泡形成	无	无	ANA	托法替尼、抗生素联合激素
16 ^[10]	女	6 岁	c. 463G>A, p. V155M	发热、膝关节肿痛	小片状炎性实变伴条索影,多发囊状透亮影	无	有	ANA、抗核糖核蛋白抗体	羟氯喹、环磷酰胺、利妥昔单抗、激素联合芦可替尼
17 ^[11]	女	6 个月	c. 852G>T, R284 S	面部红斑、四肢紫色青斑	无	有	有	ANA	氢氯噻嗪、螺内酯、激素联合左甲状腺素钠
18 ^[12]	女	2 岁 6 个月	c. 463G>A, p. V155 M	发热、咳嗽、呼吸急促	弥漫性磨玻璃影	有	无	ANA、ANCA CCP、RF	巴瑞替尼联合激素
19 ^[13]	男	8 个月	c. 463G>A, p. V155M	反复皮疹	散在颗粒状和斑片状密度,伴阴影增加	有	有	ANA	托法替尼

IPH 是一种病因不明的反复肺泡出血而导危及生命的疾病,其与 SAVI 的并发机制可能与 STING 通路介导的血管内皮损伤有关。STING 过度激活导致微血管通透性增高^[20],引发肺泡毛细血管破裂出血,而铁颗粒沉积通过 Fenton 反应催化活性氧生成^[21],形成“出血-氧化应激-纤维化”恶性循环。IPH 诊断标准包括:(1)反复发作的咳嗽、气促、发热;(2)不明原因的咯血;(3)小细胞低色素性贫血;(4)HRCT 特征性表现(磨玻璃影、胸膜下蜂窝样改变等)^[22];(5)肺泡灌洗液含铁血黄素巨噬细胞检测阳性^[23]。其中(5)为诊断的“金标准”。此外,由于 IPH 患者临床表现多变,诊断较为困难。故对反复存在呼吸道症状、原因不明缺铁性贫血或对铁剂治疗无效者,即使无肺部症状也应进行影像学检查以确诊^[24]。本例患儿同时符合 SAVI 的临床症状、基因诊断标准及 IPH 诊断标准(包括双肺弥漫性高密度影、网格状改变等影像学特征和肺泡灌洗液含铁血黄素阳性),进一步支持 2 种疾病可能在病理生理层面的内在关联。

关于 SAVI 合并 IPH 患者的治疗需平衡疾病特异性与协同效应,即在 SAVI 治疗中 JAK 抑制剂托法替尼通过阻断 IFN 信号通路可明显改善肺功能^[18],而 IPH 急性期患者则需采用糖皮质激素冲击疗法控制肺泡出血^[25]。本例患儿采用激素联合丙种球蛋白取得阶段性疗效,但警惕其潜在矛盾,即糖皮质激素虽可快速控制肺泡出血,但可能通过解除核因子- κ B 对 STING 信号的负反馈调控^[26],加剧 TBK1-IRF3 磷酸化及 I 型 IFN 分泌^[27],加速肺纤维化进程;而 JAK 抑制剂虽能有效抑制 IFN 信号,但对已形成的肺纤维化结构性病变则改善效果有限^[24]。提示对急性期患者需动态评估 STING 通路活性,在糖皮质激素减量阶段应同步启动抗纤维化治疗,针对终末期患者肺移植是一个有效的治疗手段^[28]。

综上所述,SAVI 相关血管炎可能加剧了肺泡毛细血管的损伤,进而促进了 IPH 的发生。临床诊疗为 SAVI 并发 IPH 的治疗提供了新思路,即在控制 STING 通路过度激活的基础上重视血管内皮保护及氧化应激干预。未来罕见病治疗依赖于技术创新,特别是多组学数据整合和人工智能的应用,实现早期筛查和精准追踪,此外,全球合作和数据共享则有助于构建一个完整的监测、研究和治疗网络,为罕见病精准医疗提供支持。因此,可深入探索 SAVI 与 IPH 的共同分子机制,开发个体化治疗方案,改善患者预后与生活质量。

参考文献

- [1] JEREMIAH N, NEVEN B, GENTILI M, et al. Inherited STING-activating mutation underlies a familial inflammatory syndrome with lupus-like manifestations [J]. *J Clin Invest*, 2014, 124(12): 5516-5520.
- [2] DAVID C, FRÉMOND M L. Lung inflammation in STING-associated vasculopathy with onset in infancy (SAVI) [J]. *Cells*, 2022, 11(3): 318.
- [3] CHEN X Y, SUN J M, HUANG X J. Idiopathic pulmonary hemosiderosis in adults: review of cases reported in the latest 15 years [J]. *Clin Respir J*, 2017, 11(6): 677-681.
- [4] 王伟. I 型干扰素疾病的诊治研究 [D]. 北京: 中国医学科学院, 2021.
- [5] LI J Y, AN S H, DU Z D. Familial interstitial lung disease caused by mutation of the *Sting1* gene [J]. *Front Pediatr*, 2020, 8: 543.
- [6] TANG X L, XU H, ZHOU C J, et al. STING-associated vasculopathy with onset in infancy in three children with new clinical aspect and unsatisfactory therapeutic responses to tofacitinib [J]. *J Clin Immunol*, 2020, 40(1): 114-122.
- [7] WANG Y, WANG F, ZHANG X L. STING-associated vasculopathy with onset in infancy: a familial case series report and literature review [J]. *Ann Transl Med*, 2021, 9(2): 176.
- [8] CAO Y, JIANG L P. The challenge of diagnosing SAVI: case studies [J]. *Pediatr Allergy Immunol Pulmonol*, 2019, 32(4): 167-172.
- [9] 张岩, 闫秀丽, 孟晨, 等. 干扰素基因刺激蛋白相关婴儿期发病血管病变 1 例并文献复习 [J]. 中国循证儿科杂志, 2019, 14(3): 196-200.
- [10] 张玉慈, 李芳芳, 王娟, 等. 干扰素基因刺激因子相关婴儿期起病血管病模拟混合性结缔组织病 1 例 [J]. 中华风湿病学杂志, 2024, 28(1): 58-60.
- [11] YANG Z, LIN Z M, ZHANG B. Mosaic TMEM173 gene mutation R284S leading to STING-associated vasculopathy with onset in infancy (SAVI) [J]. *Int J Dermatol*, 2025, 64(2): 448-450.
- [12] WU J A, ZHOU Q, ZHOU H, et al. Case report: JAK1/2 inhibition with baricitinib in the treatment of STING-associated vasculopathy with onset in infancy [J]. *Pediatr Rheumatol Online J*, 2023, 21(1): 131.
- [13] SHEN D, FAN X, ZHOU Q, et al. Use of tofacitinib for infant-onset STING-associated vasculopathy: a case report from China [J]. *Medicine (Baltimore)*, 2022, 101(48): e31832.
- [14] KESKITALO S, HAAPANIEMI E, EINARSDOTTIR E, et al. Novel TMEM173 mutation and the role of disease modifying alleles [J]. *Front Immunol*, 2019, 10: 2770.
- [15] CHEN C, XU P L. Cellular functions of cGAS-STING signaling [J]. *Trends Cell Biol*, 2023, 33(8): 630-648.
- [16] LIU Y, JESUS A A, MARRERO B, et al. Activated Sting in a vascular and pulmonary syndrome [J]. *N Engl J Med*, 2014, 371(6): 507-518.
- [17] DENG L, CAO C R, CAI Z Y, et al. Sting contributes to pulmonary hypertension by targeting IFN and BMPR2 signaling through regulating of F2RL3 [J]. *Am J Respir Cell Mol Biol*, 2024, 71(3): 356-371.
- [18] 于仲勋, 钟林庆, 宋红梅, 等. 干扰素基因刺激蛋白相关婴儿期起病的血管病 1 例 [J]. 中华儿科杂志, 2018, 56(3): 179-185.
- [19] FRÉMOND M L, HADCHOUEL A, BERTELOOT L, et al. Overview of STING-associated vasculopathy with on-

- set in infancy (SAVI) among 21 patients [J]. J Allergy Clin Immunol Pract, 2021, 9(2): 803-818. e11.
- [20] WAKASUGI R, SUZUKI K, KANEKO-KAWANO T. Molecular mechanisms regulating vascular endothelial permeability [J]. Int J Mol Sci, 2024, 25(12): 6415.
- [21] FRIEDMANN ANGELI J P, SCHNEIDER M, PRONETH B, et al. Inactivation of the ferroptosis regulator Gpx4 triggers acute renal failure in mice [J]. Nat Cell Biol, 2014, 16(12): 1180-1191.
- [22] KHORASHADI L, WU C C, BETANCOURT S L, et al. Idiopathic pulmonary haemosiderosis: spectrum of thoracic imaging findings in the adult patient [J]. Clin Radiol, 2015, 70(5): 459-465.
- [23] 胡亚美,江载芳. 诸福棠实用儿科学 [M]. 7 版. 北京: 人民卫生出版社, 2005: 23-30.
- [24] ZHANG Y J, LUO F L, WANG N N, et al. Clinical characteristics and prognosis of idiopathic pulmonary haemosiderosis in pediatric patients [J]. J Int Med Res, 2019, 47(1): 23-30.
- [25] IOACHIMESCU O C, SIEBER S, KOTCH A. Idiopathic pulmonary haemosiderosis revisited [J]. Eur Respir J, 2004, 24(1): 162-170.
- [26] ZHANG L L, WEI X B, WANG Z M, et al. NF- κ B activation enhances Sting signaling by altering microtubule-mediated Sting trafficking [J]. Cell Rep, 2023, 42(3): 112185.
- [27] ZHANG C G, SHANG G J, GUI X, et al. Structural basis of Sting binding with and phosphorylation by TBK1 [J]. Nature, 2019, 567(7748): 394-398.
- [28] WROBLEWSKI B M, STEFANOVIĆ C R, MCDONOUGH V M, et al. The challenge of idiopathic pulmonary hemosiderosis and lung transplantation [J]. Crit Care Nurse, 1997, 17(3): 39-44.

(收稿日期: 2025-02-26 修回日期: 2025-09-23)

• 病例报告 •

成人 HbH 病心脏直视手术多学科决策路径 1 例并文献复习^{*}

杨杰¹, 陶翠华^{1,2△}

(1. 武汉亚心总医院输血科, 湖北 武汉 430056; 2. 武汉亚洲心脏病医院输血科, 湖北 武汉 430000)

[摘要] 采用基因分析、血红蛋白(Hb)电泳等方法对 1 例 HbH 病患者进行确诊, 多学科讨论对心脏瓣膜成形手术围手术期采取综合管理措施并进行相关文献复习。基因检测结果显示 3 个 α -地中海贫血基因缺失, 基因型为 $-\text{SEA}/-\alpha^{3.7}$, Hb 电泳显示 HbA2 降低, 术后第 1 天血浆游离 Hb 正常, 无溶血表现。通过多学科制定的围手术期管理策略, HbH 病患者在接受体外循环心脏直视手术时安全性与非地中海贫血患者相当, 且不会加剧溶血症状。

[关键词] 血红蛋白 H 病; 溶血; 心脏瓣膜成形手术; 多学科决策路径; 病例报告

DOI: 10.3969/j.issn.1009-5519.2026.01.041

文章编号: 1009-5519(2026)01-0215-04

中图法分类号: R556.61

文献标识码: B

血红蛋白 H(HbH)病又称中间型 α -地中海贫血(地贫), 是 α -地贫的常见类型, 多发于我国南部地区, 属遗传性血液病, 严重威胁人类健康。HbH 病患者表现为临床症状轻重不等的慢性进行性溶血性贫血^[1], 心脏直视手术体外循环(CPB)也是容易诱发溶血的一种因素^[2], 很少遇到需要进行 CPB 的地贫患者, 当 2 种诱发溶血因素同时并存时是否会加重患者红细胞的破坏, 目前文献报道结论不一^[3-5]。现将 1 例 HbH 病伴心脏瓣膜病患者通过加强围手术期管理在 CPB 下成功实施了心脏瓣膜成形手术的诊疗过程报道如下。

1 临床资料

患者, 男, 64 岁。因胸闷气短 1 个月, 收入院, 诊断为二尖瓣后瓣脱垂并重度关闭不全, 拟行择期心脏

瓣膜成形手术, 进行术前检查, 因患者自幼贫血, 肝、脾肿大, 多次检测间接胆红素(IBIL)水平升高, 故进行贫血原因筛查。见表 1。血液分析提示 Hb 100 g/L, 小细胞低色素性贫血; 铁代谢检测提示铁蛋白、转铁蛋白饱和度均升高; 地贫基因检测提示 3 个 α -地贫基因缺失, 基因型为 $-\text{SEA}/-\alpha^{3.7}$ 。见图 1。其他检测: (1) Hb 电泳, HbA2 降低。见图 2。(2) 骨髓检查, 骨髓增生活跃, 红系比值明显增高, 属增生性贫血范畴。见图 3。(3) 红细胞渗透脆性降低。(4) 血涂片, 可见靶型红细胞。见图 4。符合 HbH 病特征, 诊断为 HbH 病。患者预计 CPB 下的心脏瓣膜成形手术, CPB 技术能引起少量红细胞破坏, 而 α -地贫患者由于过剩的 β 链沉积使红细胞受损而导致红细胞变形性降低, 在经受 CPB 时是否更易发生溶血并无定论。通

* 基金项目: 武汉亚心总医院科研创新项目项目(2022KYCX1-B08)。

△ 通信作者, E-mail: yxtaoruo@126.com。