

·快 报·

脐血造血干细胞移植治疗重型 β 地中海贫血 1 例^①

黄绍良¹ 方建培¹ 周敦华¹ 陈 纯¹ 吴祥元³ 朱为国⁴ 梁晓燕² 李树浓²

(中山医科大学 1 孙逸仙纪念医院儿科; 广州, 510120 2 病生教研室

3 附属第三医院内科 4 第一军医大学南方医院儿科)

主题词 β 地中海贫血/治; 造血干细胞移植

中图分类号 R725.5; 556.61

1998年1月,我们成功进行了1例脐血移植治疗重型 β 地中海贫血,现报告如下。

病例报告

患儿,男,3.5岁,12kg。进行性贫血、依赖输血3年,经血液生化等检查确诊本病,基因突变点是密码子41-42(-TCTT)纯合子。移植前共受血600mL,浓缩红细胞2300mL,不规则应用去铁胺,血清铁蛋白2960 μ g/L,肝肋下3cm、脾肋下3cm。患儿母亲再孕的胎儿为CD41-42杂合子。当1997年9月18日胎儿出生时,留取脐血80mL,有核细胞(NC) $0.47 \times 10^8/\text{kg}$ 、台盼蓝拒染率95%。HLA配型全相合,加细胞冻存液后,经程控降温仪使温度达 -80°C ,转入液氮中保存至输注为止。患儿接受脐血移植的预处理方案由马利兰16mg/kg、环磷酰胺200mg/kg和抗胸腺细胞球蛋白90mg/kg组成。1998年1月9日快速分批解冻后输注已在液氮中冻存113d的脐血,有核细胞数 $0.4 \times 10^8/\text{kg}$, CD_{34}^+ 细胞数 $0.45 \times 10^6/\text{kg}$,台盼蓝拒染率100%。用环孢素A和氨甲蝶呤联合预防急性移植物抗宿主病;复方丹参注射液预防肝静脉闭塞病。移植后第5天(+5d)WBC降为零,+6d起肌注吉粒芬(G-CSF)或生白能(GM-CSF);+10d曾伴感染,经积极治疗而控制。出血、贫血等予积极成分输血。+26d白细胞数 $3.1 \times 10^9/\text{L}$,中性粒细胞 $2.0 \times 10^9/\text{L}$;PCR-RDB证实患儿已转为CD41-42杂合子;可串变重复序列-聚合酶链反应检测D₁₉S₂₀等位点和微卫星指纹图VWA位点显示患儿术后呈嵌合体状态。+40d骨髓检查见红,粒系增生旺盛,红细胞形态大致正常,未见巨核细胞。+63d血小板数 $>20 \times 10^9/\text{L}$,+73d $>50 \times 10^9/\text{L}$,血红蛋白115g/L,白细胞数 $>4.0 \times 10^9/\text{L}$ 。现已停止输注红细胞近2个月。

(1998-03-31收稿)