**遗传性球形红细胞增多症临床路径**

（2017年版）

一、遗传性球形红细胞增多症临床路径标准住院流程

**（一）适用对象。**

第一诊断为遗传性球形红细胞增多症

**（二）诊断依据。**

根据《血液病诊断及疗效标准》（第三版，科学出版社）

1 病史

应仔细询问病史，注意发病时年龄及家族调查，75%的病例有阳性家族史。

2临床表现

2.1 贫血轻重不等，于再生障碍危象或溶血危象时加重，多表现为小细胞高色素性贫血。

2.2 黄疸或轻或重，呈间歇性；详细询问病史，多自幼即反复发作。

2.3 脾脏可轻至重度肿大，多同时有肝肿大，常有胆囊结石。

2.4 约75%的病例有阳性家族史，多呈常染色体显性遗传。

3 实验室检查

3.1 具备溶血性贫血的实验室检查特点，红细胞MCHC增高。

3.2 外周血涂片可见胞体小、染色深，中心淡染区消失的小球形红细胞，多在10%以上（正常人＜5%），多可达70%，也有约20%的患者缺乏典型的球形红细胞。

3.3 红细胞渗透脆性试验（OF）：正常人开始溶血0.42%~0.46%，完全溶血 0.28%~0.32%。本症多于0.50%~0.75%开始溶血，0.4%完全溶血。

3.4自溶试验（48小时）：溶血＞5%，温育前先加入葡萄糖或ATP可明显减少溶血。

3.5酸化甘油溶血试验（AGLT50）：阳性（150秒以内）。

3.6 SDS聚丙烯酰胺凝胶电泳进行红细胞膜蛋白分析：部分患者可见收缩蛋白等膜骨架蛋白缺少。

3.7 伊红-5’-马来酰亚胺（EMA）流式检测

**（三）进入路径标准。**

1. 第一诊断符合遗传性球形红细胞增多症编码（ICD-10: D58.002）

2. 当患者同时具有其他疾病诊断，但在住院期间不需要特殊处理，也不影响第一诊断的临床路径流程实施时，可以进入路径。

**（四）标准住院日10天内。**

**（五）住院期间的检查项目。**

1.必需的检查项目

1.1常规：血常规（含网织红细胞计数及白细胞分类）、外周血涂片瑞氏染色（观察成熟红细胞形态）、尿常规+尿Rous、大便常规+潜血、血型、输血相关检查（肝炎病毒全套、HIV病毒、梅毒）。

1.2 溶血检查：

1.2.1血浆游离血红蛋白（FHb）、血浆结合珠蛋白

1.2.2 Coombs试验、冷凝集素试验（CAT）、

1.2.3 抗碱血红蛋白测定（HbF）、血红蛋白A2（HbA2）

1.2.4 红细胞盐水渗透脆性试验（EOF）、酸化甘油溶血试验（AGLT50）、蔗糖高渗冷溶试验（SHTCL）

1.2.5 酸溶血试验（Ham）、蔗糖溶血试验、

1.2.6 红细胞酶测定

1.2.7异丙醇试验、变性珠蛋白小体试验、热不稳定试验

1.2.8血红蛋白电泳、醋酸纤维膜蛋白电泳、红细胞膜蛋白电泳

1.2.9 EMA流式检测

1.2.10 PNH克隆测定

1.3 生化 肝肾功能、乳酸脱氢酶及同工酶、电解质六项、空腹血糖、血清铁四项、血清铁蛋白、叶酸、维生素B12测定、促红细胞生成素水平、

1.4 免疫 风湿3项（ASO、RF、CRP）、甲状腺功能、ENA抗体谱、抗核抗体（ANA）、

1.5淋巴细胞亚群

1.6 凝血八项

1.7 特殊检查 心电图、腹部B超、心脏彩超

1.8 骨髓检查 骨髓穿刺、NALP、PAS、铁染色、巨核酶标、染色体、骨髓流式检查、骨髓活检病理

2.根据患者病情进行的检查项目

肿瘤标记物、地中海贫血基因测定、红细胞膜骨架蛋白基因测定，病毒 (如微小病毒B19、单纯疱疹病毒及EB病毒) 筛查(拟诊溶血危象时)。

**（六）治疗方案的选择。**

1. 脾切除治疗 为主要治疗方法，能减轻绝大部分患者贫血、网织红细胞接近正常，通常于5-9岁后进行手术治疗，如合并胆囊结石者，可考虑同时行胆囊切除治疗。

2. 褪黄治疗 胆红素高者可应用改善胆红素代谢药物。

3. 常规补充叶酸治疗。

4. 溶血严重者或出现溶血危象时，应给予输悬浮浓缩红细胞治疗。

**（七）出院标准。**

1. 一般状况良好，

2.无需要住院处理的并发症和（或）合并症。

二、遗传性球形红细胞增多症临床路径表单

适用对象：**第一诊断为**遗传性球形红细胞增多症（ICD-10：D58.002）；

患者姓名: 性别: 年龄: 门诊号: 住院号

住院日期: 年月日 出院日期:年月日 标准住院日:14天内

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 时间 | 住院第１天 | 住院第２天 |
| 诊  疗  工  作 | * 询问病史及体格检查 * 完成病历书写 * 开化验单 * 对症支持治疗 * 病情告知，贫血重者向家属告病重或病危通知 * 患者家属签输血及骨穿知情同意书 | * 上级医生查房 * 完成入院检查 * 必要时完成骨髓穿刺术 * 继续对症支持治疗 * 完成必要时相关科室会诊 * 完成上级医生查房记录等病历书写 * 向患者及家属交代病情及注意事项 |
| 重  点  医  嘱 | **长期医嘱：**   * 血液病护理常规 * 级别护理 * 饮食 * 视病情通知病重或病危 * 其他医嘱   **临时医嘱：**   * 血常规（网织红计数及分类） * 外周血涂片瑞氏染色 * 尿常规+尿Rous试验、便常规+潜血 * 肝肾功能、电解质、心肌酶 * 血清铁4项 * 转铁蛋白及受体 * 风湿3项、免疫球蛋白定量 * 贫血4项（叶酸、维生素B12、EPO、铁蛋白 * 血浆游离血红蛋白、结合珠蛋白 * 红细胞盐水渗透对性试验 * 酸化甘油溶血试验、 * EMA试验 * 病毒 (如微小病毒B19、单纯疱疹病毒及EB病毒) 筛查(拟诊溶血危象时) * 其他化验医嘱 | **长期医嘱**：   * 既往基础用药 * 叶酸 5mg bid * 腺苷蛋氨酸 1.0 qd * 熊去氧胆酸 0.25 qd * 其他医嘱   **临时医嘱：**   * 骨穿：骨髓细胞形态学 * 输注红细胞（有指针时 * X线、胸片或肺部CT检查 * 腹部B超 * 心电图 |
| 护理工作 | * 介绍病房环境，设施和设备 * 入院护理评估 * 宣教 | * 观察患者病情变化 * 血液病知识宣教 |
| 变异 | □无 □有，原因： | □无 □有，原因： |
| 护士  签名 |  |  |
| 医师  签名 |  |  |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 时间 | 住院第3-13天 | 住院第14天（出院日） |
| 诊  疗  工  作 | * 上级医师查房 * 根据体格检查结果、辅助检查、骨髓检查结果和既往资料，进行鉴别诊断和确定诊断 * 根据其他检查结果进行鉴别诊断，判断是否合并其他疾病可能 * 对症支持治疗 * 完成病程记录 | * 上级医生查房，进行评估，确定有无并发症情况，明确是否出院 * 完成出院记录、病案首页、出院证明书等 * 向患者交代出院后的注意事项，如进一步外科就诊，联系脾脏切除治疗 * 交代定期随访时间 |
| 重  点  医  嘱 | **长期医嘱：**   * 既往基础用药 * 补充造血原料如叶酸、维生素B12 * 其他医嘱   **临时医嘱：**   * 复查血常规、尿常规 * 复查血生化、电解质 * 碱化、水化对症支持治疗 * 其他医嘱 | **出院医嘱**：   * 出院带药 * 外科就诊 * 定期监测血常规、肝肾功能 * 定期复查B超 |
| 护理工作 | * 观察病情变化 * 护理评估 * 宣教 | * 指导办理出院手续 * 血液病知识宣教 |
| 变异 | □无 □有，原因： | □无 □有，原因： |
| 护士  签名 |  |  |
| 医师  签名 |  |  |