

健康体检中检出巨幼细胞贫血一例

王喆诤, 游莹琳*

福建省第二人民医院健康管理中心检验科, 福州 350001

* 论文通信作者: 游莹琳 (181485272@qq.com)

摘要: 59岁男性健康体检时检出轻度大细胞性贫血, 无明确不适主诉, 血常规示大细胞不均一性改变, 镜检见红细胞大小不等、中性粒细胞核右移。通过血常规复查、血涂片镜检, 结合生化全套(胆红素、乳酸脱氢酶、同型半胱氨酸均升高)及贫血三项检测(维生素B₁₂降低, 叶酸、铁蛋白正常), 依据巨幼细胞贫血诊断标准, 确诊为维生素B₁₂缺乏型巨幼细胞贫血。临床予针对性补充维生素B₁₂治疗, 纠正造血原料缺乏, 纠正细胞DNA合成障碍。经规范治疗后, 患者造血功能逐步恢复, 血常规、生化及贫血三项指标均回归正常, 无贫血及相关神经、消化症状, 临床转归良好。

关键词: 外周血涂片; 巨幼细胞贫血; 维生素B₁₂

DOI: 10.65948/DICM20260407.0001

A case of megaloblastic anemia detected in a health examination

WANG Zhezheng, YOU Yinglin*

Clinical Laboratory of Health Management Center, Fujian Provincial Second People's Hospital, Fuzhou 350001, China

*Email: 181485272@qq.com

Abstract: A 59-year-old male was diagnosed with mild macrocytic anemia during a health examination, without any specific complaints. Complete blood count revealed macrocytic anisocytosis, and microscopic examination showed red blood cell size variation and neutrophilic hypersegmentation. Follow-up complete blood count and blood smear microscopy, combined with complete biochemical panel (elevated bilirubin, lactate dehydrogenase, and homocysteine) and anemia panel (decreased vitamin B₁₂, normal folate and ferritin), confirmed the diagnosis of vitamin B₁₂ deficiency megaloblastic anemia based on the diagnostic criteria for megaloblastic anemia. Targeted vitamin B₁₂ supplementation was administered to correct hematopoietic substrate deficiency and correct cellular DNA synthesis disorders. After standardized treatment, the patient's hematopoietic function gradually recovered, with complete blood count, biochemical, and anemia panel indicators all returning to normal. No anemia-related neurological or digestive symptoms were observed, and the clinical outcome was favorable.

Keywords: Peripheral blood smear; Megaloblastic anemia; Vitamin B₁₂

1 引言

贫血为循环血中红细胞的总量减少至正常值以下^[1], 红细胞正常参考值为: 男性 $(4.3\sim 5.8)\times 10^{12}/L$; 女性 $(3.8\sim 5.1)\times 10^{12}/L$ 。贫血是临床常见症候群, 可由多系统疾病诱发, 不同病因所致贫血的临床表现、实验室指标存在大量重叠。本例巨幼细胞贫血起病隐匿, 仅在体检中因发现大细胞不均一性改变而就诊, 若仅依靠全自动血细胞分析仪检测结果判断, 极易出现漏诊、误诊。本文梳理该病诊疗思路, 探讨形态学检查在该病早期识别中的临床意义, 为临床诊断提供参考。

2 临床资料

2.1 一般资料

体检者: 男, 59岁。年度例行体检。既往史: 体检, 否认高血压、糖尿病、冠心病、脑血管疾病等慢性病史; 否认手术史、外伤史、输血史; 无食物、药物过敏史。近1年内未长期服用非甾体抗炎药、抗生素、抗癫痫药等可干扰造血功能或营养物质代谢的药物。个人史: 无吸烟史, 偶有少量饮酒史。家族史: 否认家族遗传性疾病史。

收稿日期: 2026-04-07

修回日期: 2026-04-30

2.2 检查检验

该体检者血常规指标如图 1 所示，白细胞计数 (white blood cell count, WBC): $3.50 \times 10^9/L$ ，红细胞计数 (red blood cell count, RBC): $2.67 \times 10^{12}/L$ ，血红蛋白 (hemoglobin, Hb): 110 g/L，平均红细胞体积 (mean corpuscular volume, MCV): 116.1 fL，平均红细胞血

蛋白含量 (mean corpuscular hemoglobin, MCH): 41.2 pg，红细胞分布宽度-标准差 (red blood cell distribution width-standard deviation, RDW-SD): 64.2 fL，血小板计数 (platelet count, PLT): $165 \times 10^9/L$ ，红细胞直方图右移，基底增宽，如图 2，结合仪器报警，提示此份标本的红细胞为：大细胞不均一性。

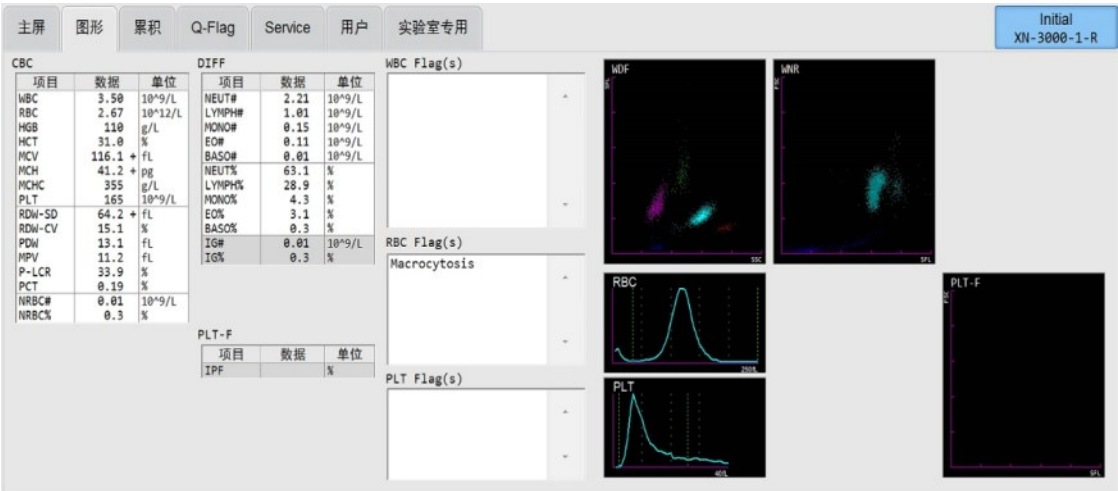


图1 体检者血常规检测结果

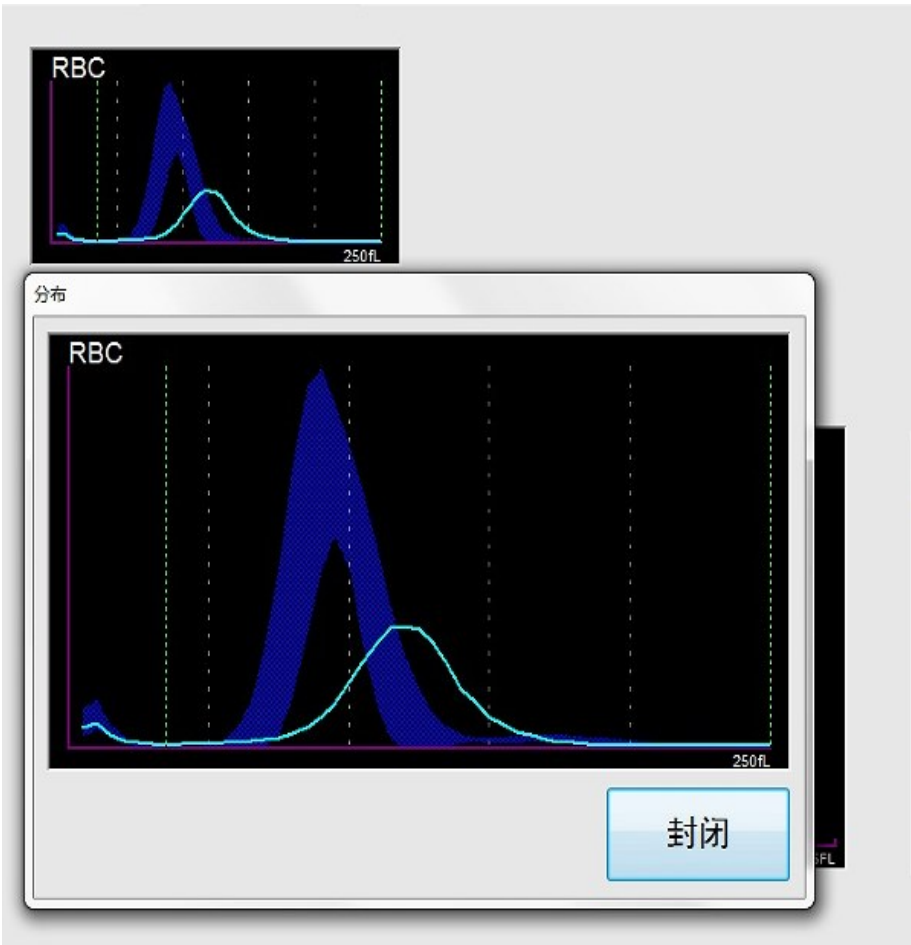


图2 仪器红细胞直方图界面

查看患者信息，59 岁男性，本次为常规健康体检。中年男性出现轻度的大细胞性贫血，实验室立即启动复检流程，制作外周血涂片行显微镜检查，可见红细胞大

小不等，以大红细胞多见，中性分叶核粒细胞较多，外周血中 5 叶核以及 5 叶核以上的中性粒细胞>3%，明显出现了核右移现象，见图 3、图 4。

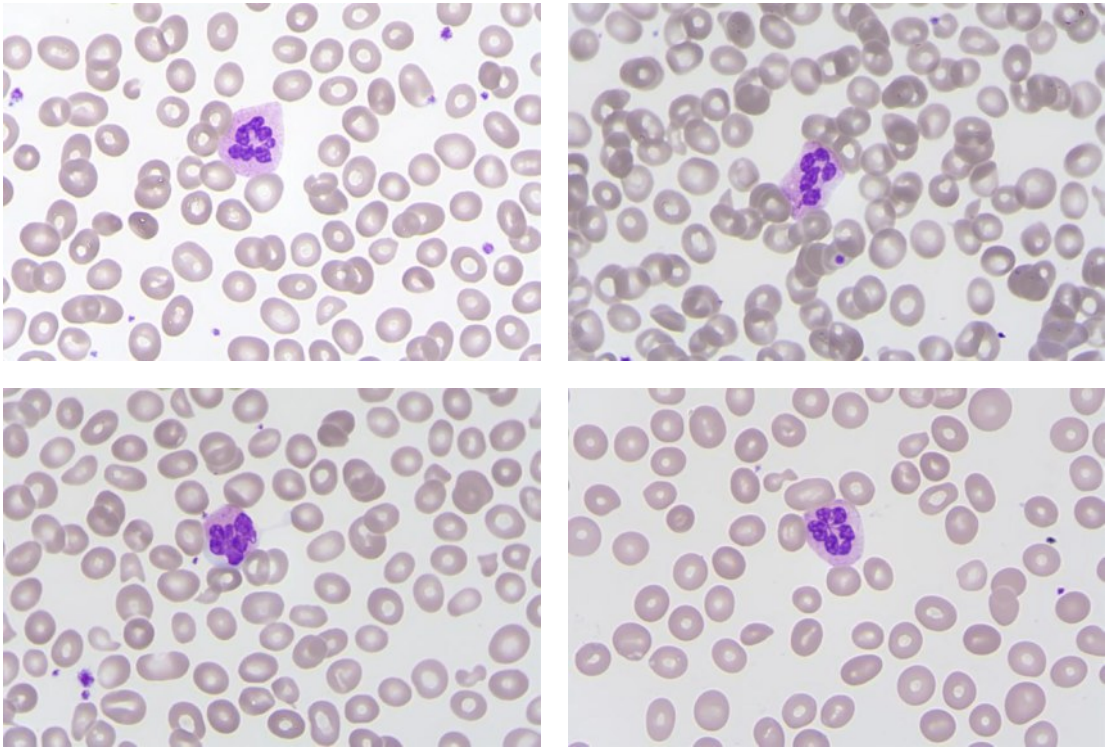


图3 外周血涂片（中性粒细胞多分叶，瑞氏染色 1000×）

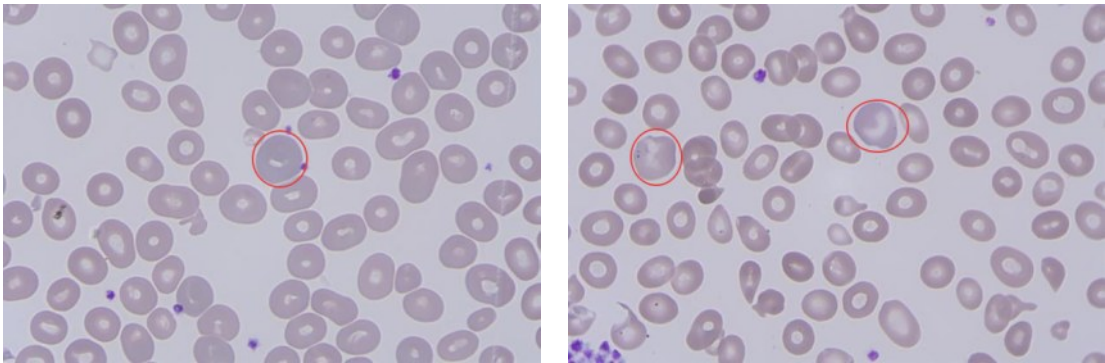


图4 外周血涂片（出现大红细胞、红细胞大小不等，瑞氏染色 1000×）

依据上述细胞形态改变，高度可疑巨幼细胞贫血；镜检可见多分叶中性粒细胞占比>3%，伴核右移，支持巨幼细胞贫血诊断线索。患者体检时所做生化全套结果如图 5，总胆红素：35.70 $\mu\text{mol/L}$ $\uparrow$ ，直接胆红素：10.50 $\mu\text{mol/L}$ $\uparrow$ ，间接胆红素：25.20 $\mu\text{mol/L}$ $\uparrow$ ，乳酸脱氢酶：352.00 U/L $\uparrow$ ，同型半胱氨酸：194.60 $\mu\text{mol/L}$ $\uparrow$ 。

生化结果与巨幼细胞贫血相符，但患者缺少维生素 B₁₂、叶酸，铁蛋白的结果，补全试验后，结果如图 6，维生素 B₁₂：52.70 pmol/L $\downarrow$ ，叶酸：16.48 ng/mL，铁蛋白正常。

2.3 鉴别诊断

2.3.1 维生素 B₁₂ 缺乏的巨幼细胞贫血

（1）临床表现：①贫血症状；②常伴消化道症状，如食欲缺乏、恶心、腹泻及腹胀等；③舌质红、舌痛、舌乳头萎缩、表面光滑；④可有轻度溶血表现，如皮肤、巩膜黄染。（2）实验室检查：①大细胞性贫血。MCV>100 fL，多数红细胞呈大卵圆形，网织红细胞常减少；②白细胞和血小板常减少，中性粒细胞核分叶过多（5 叶者>5%或 6 叶者>1%）；③骨髓增生明显活跃。红细胞系呈典型巨幼红细胞生成，巨幼红细胞>10%，粒细胞系及



图5 体检者生化检测指标

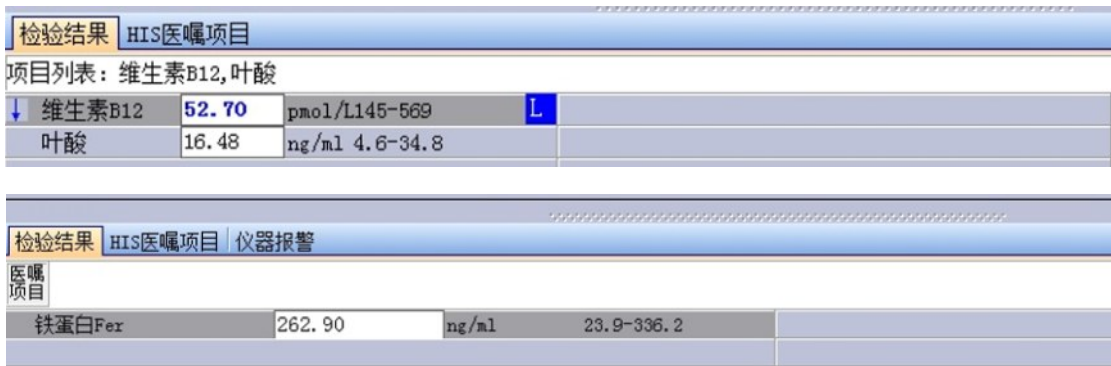


图6 体检者叶酸、维生素、铁蛋白检测结果

巨核细胞系亦有巨型变，特别是晚幼粒细胞改变明显，核质疏松、肿胀，巨核细胞核分叶过多，血小板生成障碍；④血清维生素B₁₂测定（化学发光法）<180 pg/mL。

血清维生素B₁₂<180 pg/mL，诊断为维生素B₁₂缺乏；若同时伴有贫血临床表现，伴或不伴消化道症状，加上实验室检查①及②（或③）项，诊断为维生素B₁₂缺乏所致巨幼细胞贫血^[2]。

2.3.2 叶酸缺乏性巨幼细胞贫血

叶酸与维生素B₁₂均为DNA合成的关键辅酶，二者缺乏均可诱发巨幼细胞贫血，临床表现与血常规改变高度重合，是首要鉴别疾病。本例患者血清叶酸水平处于正常范围，无长期素食、酗酒、叶酸吸收障碍等诱因，因此可排除叶酸缺乏性巨幼细胞贫血。

2.3.3 骨髓增生异常综合征

骨髓增生异常综合征是一组造血干细胞克隆性疾病，可表现为大细胞性贫血，伴外周血一系或多系减少，血涂片可见巨幼样变红细胞、核分叶异常中性粒细胞。骨

髓增生异常综合征的巨幼变多为“类巨幼变”，常伴原始细胞增多、环形铁粒幼细胞、染色体核型异常；本例患者血涂片无原始细胞，且存在明确的维生素B₁₂显著降低，故排除。

3 治疗结果、随访及转归

临床予维生素B₁₂规范补充治疗，定期监测血常规、贫血三项及生化指标。经足疗程干预，该体检者造血功能逐步恢复。

4 案例分析

本案例的诊断核心难点在于体检者完全无症状的隐匿起病与非特异性的轻度异常表现：仅因年度体检筛查，无头晕、乏力、肢体麻木等巨幼细胞贫血典型症状，血常规提示轻度贫血，易被误判为其他良性贫血；同时，

患者无素食、胃肠道手术、特殊用药等维生素B₁₂缺乏的高危因素，进一步增加了病因溯源的难度，若仅依赖仪器血常规报告而忽略形态学复核，极易发生漏诊。

针对上述难点，检验科通过“形态学锚定-生化佐证-病因确诊”的递进式诊疗逻辑完成诊断梳理：在血常规仪器提示大细胞不均一性改变后，立即行血涂片镜检，发现以大红细胞为主的大小不等红细胞、中性粒细胞核右移（5叶及以上核粒细胞>3%）这一巨幼细胞贫血的特征性形态学标志，为诊断确立了核心方向。结合生化指标中总胆红素、间接胆红素、乳酸脱氢酶、同型半胱氨酸的同步升高：在巨幼细胞贫血中，骨髓内发育异常的红系前体细胞被破坏，会导致乳酸脱氢酶显著升高^[3]；同时，骨髓内破坏及外周异常红细胞溶血会使间接胆红素为主的总胆红素升高；此外，维生素B₁₂缺乏会阻碍同型半胱氨酸再甲基化为甲硫氨酸，进而造成同型半胱氨酸蓄积^[4]。印证了巨幼细胞贫血特有的无效造血与原位溶血病理状态。本病例为每年例行体检的体检者，优先通过贫血三项检测，查明患者维生素B₁₂水平显著降低、

叶酸与铁蛋白正常，锁定单纯维生素B₁₂缺乏的根本病因，完成最终诊断。

梳理本案例的过程中能够获得几点提示：（1）形态学检查是无症状大细胞性贫血的诊断基石。根据国际血液学复检专家组推荐的41条自动CBC和白细胞分类（DC）复检规则^[5]，对于24 h内首次发现的MCV>105 fL，必须常规行血涂片镜检复核，不能仅依赖仪器结果，这是早期识别隐匿性巨幼细胞贫血的关键；（2）多指标联合分析可提升诊断精准性，乳酸脱氢酶、同型半胱氨酸、胆红素等生化指标可作为形态学的重要佐证，帮助快速锁定病因方向，避免单一指标的局限性；（3）无症状不等于无风险，维生素B₁₂缺乏早期可无临床症状，但长期缺乏会导致不可逆的神经损伤，健康体检是发现此类隐匿性疾病的重要窗口，检验人员需强化对异常指标的综合分析能力，为临床早期干预提供依据。巨幼细胞贫血的病因可归纳为叶酸或维生素B₁₂缺乏的五大类原因，见表1。

表1 巨幼细胞贫血形成的五大原因

原因分类	叶酸缺乏	维生素B ₁₂ 缺乏
摄入不足	缺少蔬菜摄入、长期嗜酒等	缺少动物食品摄入、严格素食者
需求增加	妊娠及哺乳、溶血性贫血、甲亢、白血病等	妊娠及哺乳、婴幼儿生长发育
吸收减少	慢性肠炎、某些先天性酶缺乏症等	胃酸缺乏、内因子缺乏、胰蛋白酶缺乏、小肠疾病
丢失过多		血液透析、腹泻等
利用障碍	叶酸拮抗剂	先天性维生素B ₁₂ 代谢酶缺陷、先天性运铁蛋白Ⅱ缺乏症等

5 总结

本例为59岁男性在年度健康体检中发现的无症状维生素B₁₂缺乏型巨幼细胞贫血。患者无贫血相关自觉症状，无素食、胃肠道手术、特殊用药等维生素B₁₂缺乏高危因素，仅血常规提示轻度大细胞性贫血，临床表现隐匿。

本病例以形态学检测为核心诊断切入点：通过血涂片镜检发现红细胞大小不一、中性粒细胞核右移等特征性改变，明确巨幼细胞贫血的诊断方向；结合乳酸脱氢酶、同型半胱氨酸、胆红素同步升高的生化结果，印证无效造血与原位溶血的病理状态；最终经贫血三项检测，证实患者维生素B₁₂水平显著降低，叶酸、铁蛋白正常，确诊为单纯维生素B₁₂缺乏型巨幼细胞贫血。

本病例提示，检验人员不应仅满足于仪器自动化检测结果，而应培养对异常指标的敏锐洞察力，结合形态学检查与多指标联合分析，为临床早期诊断提供关键依

据。在学习临床检验专业知识的同时还要不断提高知识运用能力，稳步前进，准确及时、精准地反馈给临床，协助临床对于疾病的诊断。

6 伦理与利益冲突声明

- （1）伦理审查：本案例已通过福建省第二人民医院伦理委员会审批，意见号：SPHFJP-S2025049-1。
- （2）利益冲突说明：所有作者声明不存在利益冲突。

7 AIGC使用声明

本研究未使用任何人工智能生成内容。

8 参考文献

- [1] 卢兴国. 贫血诊断学[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2015.
- [2] 沈悌, 赵永强. 血液病诊断及疗效标准(4版)[M]. 北京: 科学出版社, 2018.
- [3] 王敏娟. 乳酸脱氢酶在巨幼细胞性贫血诊断中的应用[J]. 医学食疗与健康, 2020, 18(8): 192-193. DOI:CNKI:SUN:YXSL.0.2020-08-133.
- [4] 崔艳丽. 血清同型半胱氨酸检测对早期巨幼细胞性贫血的诊断价值[J]. 慢性病学杂志, 2021, 22(7): 1038-1039, 1043. DOI:10.16440/J.CNKI.1674-8166.2021.07.17.
- [5] BARNES P W, MCFADDEN S L, MACHIN S J, et al. The international consensus group for hematology review: suggested criteria for action following automated CBC and WBC differential analysis[J]. Lab Hematol, 2005, 11(2): 83-90. DOI:10.1532/LH96.05019.