

遗传性椭圆形细胞增多症 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/307/2021_2022__E9_81_97_E4_BC_A0_E6_80_A7_E6_c22_307291.htm 名称遗传性椭圆形细胞增多症

所属科室血液内科病因遗传性椭圆形细胞增多症 (hereditary elliptocytosis, HE)，是一种少见的，呈常染色体显性遗传疾病。临床特征是血液中出现各种畸形红细胞，计有卵圆形、椭圆形，棒状至腊肠样，其中以椭圆形细胞为主，约占25%~90%。国内学者提出超过25%有诊断意义。临床表现可分为三种类型：无症状性HE；HE伴有代偿性溶血性疾患；HE伴有溶血性贫血者。临床所见以无症状者为多。根据红细胞形态可把HE分为普通型椭圆形细胞增多；球形细胞性椭圆形细胞增多；口形细胞性椭圆形细胞增多。普通型者溶血程度轻重不一，球型及口型者可无或仅有轻度溶血。溶血性贫血者多属轻度或中度，网织红细胞约在4%~10%，血清胆红素正常或轻度增高。有些病例红细胞渗透脆性及自体溶血试验都可增加。脾可触及。本症必须与轻型海洋性贫血加以区别。对有贫血的患者可考虑脾切除术。虽然术后椭圆形细胞依然存在，但临床症状可获得缓解。本症发病机理与遗传性球形细胞增多症相似，红细胞膜分子缺陷也位于膜支架蛋白，最常见的缺陷在收缩蛋白的 α 链；其特征为收缩蛋白的二聚体自身连接缺陷，变为四聚体。部分患者有收缩蛋白与锚蛋白的连接发生改变，导致细胞机能障碍和膜的不稳定性。椭圆形细胞形成的机理不详。100Test 下载频道开通，各类考试题目直接下载。详细请访问 www.100test.com