

不稳定血红蛋白病 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__E4_B8_8D_E7_A8_B3_E5_AE_9A_E8_c22_307591.htm 名称不稳定血红蛋白病

所属科室血液内科病因疾病概述 不稳定血红蛋白（UHb）是由于beta.珠蛋白***链与血红素紧密结合的氨基酸发生替代或缺失，损害***链的立体结构或减弱血红素的结合力，形成分子结构不稳定的异常血红蛋白。这类不稳定血红蛋白易受氧化而丢失血红素，在红细胞内聚集沉淀形成变性珠蛋白小体（Heinz小体），使红细胞膜变僵硬，易被脾脏破坏，导致溶血性贫血。以往曾称为先天性变性球蛋白小体贫血。本病属常染色体共显性遗传，但不少患者无家族史。迄今已发现90种以上不稳定血红蛋白，种类虽多但总发病率较低。各种不稳定血红蛋白的临床表现轻重不一，按其贫血程度可分为四组， 重度溶血性贫血：常为uuml.rich，HbKhn属此组； 无贫血及任何临床症状，但实验室检查可有不稳定血红蛋白检出。多数患者在溶血发作时尿液呈深褐色或黑色，为血红素与珠蛋白***链解离后产生的二吡咯色素尿。同时伴有高铁血红蛋白血症的患者可出现紫绀。脾切除或急性溶血期患者红细胞内可见变性珠蛋白小体，用甲紫或煌焦油蓝染色后即可显示，呈单个球形染蓝色。G6PD缺乏患者本试验也可阳性。未切除脾脏及非急性溶血期病人，变性珠蛋白小体生成试验高于正常（新鲜血加入乙酰苯胩37 温育2~4小时后，可诱发红细胞内生成变性珠蛋白小体）。热变性试验（新鲜溶血液，加热50 2小时后，如沉淀血红蛋白>5%，提示UHb存在）及异丙醇试验（新鲜溶血液加入异丙醇37 40

分钟，UHb可产生绒毛状沉淀）是诊断本病简便、敏感并具有一定特异性的试验。血红蛋白电泳对不稳定血红蛋白检出率不高，仅HbKhn，HbSydney，HbZü.rich等少数不稳定血红蛋白可与HbA分开而被检出。UHb氧离解曲线异常伴有紫绀症状者，溶血液经37℃温育后高铁血红蛋白可达20%~30%。本病应与G6PD缺陷及其它血红蛋白病鉴别。对本病患者应注重防止感染和避免服用磺胺类及其它氧化型药物。急性溶血时应积极对症治疗。脾切除可使红细胞寿命延长，溶血减轻，对中度贫血患者效果较好，但对重型患者可能无效。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