

地中海贫血 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__E5_9C_B0_E4_B8_AD_E6_B5_B7_E8_c22_307596.htm 名称地中海贫血所属科室血液内科病因疾病概述 又称海洋性贫血（Thalassemia），亦称地中海贫血，是由于血红蛋白的珠蛋白链合成速率降低，血红蛋白产量减少所引起的一组遗传性溶血性贫血。海洋性贫血是一组具有多种遗传异常的疾病，接受抑制的 α 链不同而区分为 β 、 δ 、 γ 、 α 及 δ 链的血红蛋白A₂（HbA₂， δ ）浓度很低，故 α 及 α 海洋性贫血基因与血红蛋白ConstantSpring基因双重杂合子，临床表现与HbH相似；血红蛋白Lepore是 β 基因融合的产物，杂合子HbLepore与杂合子 β 海洋性贫血与HbE、HbS等异常血红蛋白基因杂合，由于均为 β 海洋性贫血相似或稍轻。遗传性胎儿血红蛋白持续增多症（hereditary persistence of fetal hemoglobin，HPFH）患者生后不能将 β 链的合成，而致红细胞内高浓度HbF持续存在，病因与 δ 基因的异常或缺失有关，如常见非洲型有 β 海洋性贫血广泛存在于全世界各地和多种民族，以地中海区域、中东、东南亚等地区多见。 α 海洋性贫血 α -Thalassemia， α 地中海贫血），因 α 链合成的基因位于第16号染色体，每条16号染色体上有2个 α 链合成完全抑制，称 α -thal1或deg.）；仅缺失一个 α 链合成部分受抑制，称 α -thal2或 α 链合成能力亦明显降低，其临床表现与 α 海洋性贫血的临床类型及分子遗传基础分列于附表（表20-7）。各类 α 基因单倍型相对常见，故HbH病，胎儿水肿综合征较常见。黑人常有 α 基因纯合子，即第16对染色体

上共缺失4个alpha.海洋性贫血中最严重类型。gamma.链聚合成HbBarts (alpha.-thal1特征，常有红细胞形态异常及渗透性脆性减低。家庭成员中可能有HbH病患者。2. 血红蛋白H病本病多见于东南亚，亦见于中东及地中海沿岸。我国以南方各地，尤以广东、广西多见。为alpha.-thal2或HbCS基因双重杂合子。beta.链相对过剩，聚合成HbH (beta.4解离成游离的alpha.-thal1特征，另一方为alpha.alpha.珠蛋白合成障碍程度均较缺失型HbH病 (--/alpha.海洋性贫血基因突变类型有16种，我国目前已知的非缺失型beta.海洋性贫血鉴别。本病铁储备正常或增多。beta.海洋性贫血。轻型beta.海洋性贫血为佳。

(二) beta.海洋性贫血 (beta.地中海贫血) 是指beta. 基因) 或完全抑制 (deg.基因) 而引起的一组血红蛋白病。如delta.链合成同时受抑制 (beta.delta.delta.delta.链和部分delta.与delta.beta.海洋性贫血基因组成beta.海洋性贫血 (亦称Cooley贫血) 患儿产时正常，出生后半年起逐渐苍白，重度贫血，黄疸，肝脾肿大。生长发育迟缓、矮小、肌张力松弛，常有发热及消化不良。因长期骨髓增生，骨质疏松，骨骼生长畸形，并可引起病理骨折。颅骨增厚，额部隆起，鼻梁凹陷，二眼距增宽，呈非凡面容。X线检查见颅骨板障增宽，皮质变薄，骨小梁条纹清楚，似短发竖立状；由于髓外造血，可压迫脊髓，产生相应神经症状。血红蛋白常低于6g/dl，呈低色素小细胞性贫血，靶形红细胞10% ~ 35%，网织红细胞2% ~ 15%。切脾后四周血涂片中可见幼红细胞及泪滴形红细胞。骨髓和血液与甲紫或煌焦油孵育后，幼红细胞、红细胞内可见beta.、deg.基因纯合子。我国70例beta.珠蛋白基因突变，beta.***链减少或缺如。正常人beta.链合成比例为1 1，本

病患者为5 ~ 15 1，alpha.链自聚成不稳定的alpha.2、alpha.4)，在幼红和红细胞内沉淀而形成包涵体，引起膜的损害，影响幼红细胞成熟，导致大量红细胞无效生成并在脾内破坏。51Cr标志红细胞半衰期最短者仅9天。gamma.链代偿合成，使HbF增高。HbF的氧亲和力高，使组织缺氧加重。骨髓红系增生超过正常20 ~ 40倍，引起骨髓腔扩张，骨骼畸形。大量红细胞的转换，引起代谢亢进、高尿酸血症和叶酸缺乏。由于红细胞对铁利用不佳，溶血及反复输血又增加铁负荷。体内含铁血黄素沉积引起心、肝、肾等重要脏器功能损害。诊断根据典型病史，临床表现尤以非凡面容、骨骼X线表现、重度低色素小细胞性溶血性贫血及HbF增多等。患者亲生父母应为轻型alpha.、beta.beta.基因型的鉴别。HbLepore纯合子临床亦表现为重型海洋性贫血，血红蛋白电泳HbF约75% ，HbLepore约25% ，HbA及A2缺如；其父母表现为轻型海洋性贫血，HbF升高，HbLepore5% ~ 15%。本病目前尚无根治方法。除注重营养及休息、防止感染及其它致贫血因素外，多主张高输血疗法，经常维持血红蛋白10 . 0g/dl左右，以减轻骨髓增生、肝脾代偿性造血，避免骨骼畸形和发育迟缓。脾功能亢进时，可作脾切除，但不能改变红细胞无效生成及骨髓内溶血，故长期疗效仍不满足。为预防及延缓血色病的发生，可应用铁螯合剂，促进铁的排泄，如去铁胺甲磺酸盐（deferoxamine）每次20 ~ 40mg/kg，静滴，每周3 ~ 6次；用药期间监测尿铁排出及血清铁蛋白。近年报道重型患者早期进行异基因骨髓移植，约80%患者可获无病生存。国内曾报道应用羟基脲治疗4例重型alpha.及beta.珠蛋白mRNA明显增高，beta.海洋性贫血基因，或应用人工合成的寡核苷酸作探针

进行杂交，直接检测突变基因。近年发展的基因扩增后寡核苷酸杂交技术及应用扩增的beta.海洋性贫血。本组患者临床表现贫血程度略轻于重型海洋性贫血，一般不需经常输血，血红蛋白可维持在6.0~7.0g/dl以上。患者贫血，黄疸程度不一，脾轻至中度肿大，少数病例有轻度骨骼改变，性发育迟，但性功能仍能成熟。患者常可生存至成年，甚至老年。本组患者包含多种不同遗传基础的血红蛋白病，如症状较轻的纯合子beta.海洋性贫血，delta.beta.和beta.海洋性贫血与HbE、S、C、Lepore等异常血红蛋白的双重杂合子。根据临床表现，具体家系调查及实验室检查可与其它血红蛋白病鉴别。

beta.海洋性贫血纯合子的临床表现为中间型海洋性贫血，电泳检查HbA、A₂缺如，HbF100%，父母均为轻型地中海贫血（HbF5%~20%，HbA₂正常）；HbE复合海洋性贫血患者，血红蛋白成分分析呈HbE HbF或HbE HbF HbA₂等实验室检查特点。治疗与防治同重型患者。

3. 轻型beta.海洋性贫血特征。

父母中至少有1人患同样疾病。临床可无症状或仅轻度贫血，偶有轻度脾肿大。血片中可见少量靶形红细胞。红细胞较小，血红蛋白含量较低。本病特征性表现为HbA₂升高，约90%以上患者HbA₂4%~8%（正常HbA₂2%~3%）。由于临床无明显症状，多在普查时发现。本病需与HbH、beta.地中海贫血及HbLepore杂合子等鉴别。并需与缺铁性贫血鉴别，后者HbA₂正常，骨髓可染铁、血清铁及血清铁蛋白均减低，铁剂治疗有效。轻型患者无症状者不需治疗，但应预防感染。如合并感染或妊娠，贫血加重，应加服叶酸。少数有脾机能亢进者，亦可考虑脾切除。

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