

复习指导：镰状细胞贫血执业医师资格考试 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/511/2021_2022__E5_A4_8D_E4_B9_A0_E6_8C_87_E5_c22_511018.htm

镰状细胞贫血 (sickle cell anemia) 主要见于非洲和非裔黑人，以常染色体显性方式遗传。血红蛋白S (HbS) 的变异是 β 链第6位谷氨酸被缬氨酸替代，其遗传学基础是 β 基因第6编码子的胸腺嘧啶替换为腺嘌呤 (即GTG \div GAG)。纯合子患者红细胞内HbS浓度高，HbS的氧亲和力降低，脱氧HbS易于形成螺旋状多聚体，使红细胞变形为镰刀状，称为镰变。镰状细胞膜僵硬，变形性降低，造成以下病理现象或临床表现：
溶血：因镰变及切变力诱发红细胞在循环中破坏，造成血管内溶血。镰状细胞被单核-巨噬细胞系统识别和捕获，造成血管外溶血。患者在刚出生时，因血红蛋白F比例高，镰变现象不明显，3~4月后HbS逐渐替代HbF，出现贫血及黄疸，6个月后可见脾大；

急性事件：本病病程中可出现多种病情急剧恶化的情况或危象。血管阻塞"危象"最为常见，且常在病程中反复出现，系由镰状细胞变形性降低，血液粘度增加，在微循环内淤滞，造成血管阻塞所致。加之其他急性事件及危象均可给患者造成巨大病痛甚至危及患者生命；
慢性机体损害：表现为生长发育不良和广泛的器官损害。百考试题网站整理 杂合子患者平时无贫血及相关临床表现，称为镰状细胞性状。本病诊断并无困难，根据病史和临床表现，镰变试验阳性和血红蛋白电泳发现HbS即可确立诊断。本病治疗主要是对症处理，应预防急性事件或"危象"发生，防止感染和缺氧以及输血支持等。近年来有不少新的治疗方法正在观察研究中： 激

活HbF合成：已试用过多种药物。经对照研究证明，羟基脲在一定程度上可缓解病情。其他抗镰变药物亦在研制及开发中； 作用于血红蛋白和细胞膜的药物：旨在阻断链变或维持膜完整性，处于实验阶段； 降低红细胞血红蛋白浓度：包括限钠、水化和药物降低MCHC等方法，仍在观察中； 异基因干细胞移植：已多有治疗成功的报道。脾切除不是本病的治疗指征。某些双重杂合子状态可同时伴有HbS及另一种异常血红蛋白，如HbSC、HbSE、HbSD等，临床表现可与本病相似，统称为镰变综合征。"#F8F8F8" 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