

复习指导：不稳定血红蛋白病执业医师资格考试 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_511019.htm 不稳定血红蛋白病

(unstable hemoglobin disease) 是一类以血红蛋白空间构象改变及分子不稳定性为特征的血红蛋白病，呈常染色体显性遗传。分子病理学基础是基因突变。已知下列突变可造成不稳定血红蛋白：涉及血红素囊构象的突变、二聚体结合部位的氨基酸替代、妨碍珠蛋白 α 螺旋化的氨基酸替代以及血红蛋白内部的极性氨基酸插入。80%以上累及I3链。上述任一种突变的最终结果是受累肽链不能折叠，导致发生珠蛋白变性和沉淀，形成胞内包涵体，称为海因小体(Heinz body)。海因小体附着于细胞膜，造成红细胞变形性降低和膜通透性增加，易于在脾内破坏。目前已发现约200种不稳定血红蛋白，但多半无临床意义。本病是一种较少见的血红蛋白病，国内已有报道。不稳定血红蛋白症溶血程度变化较大，轻者可无贫血。一般表现为慢性溶血或发作性溶血危象，后者多由发热或摄入氧化性药物诱发。除贫血外，患者还可能有黄疸和脾大，如有高铁血红蛋白形成则可出现发绀。实验室检查除溶血的一般特征外，异常血红蛋白电泳检出率不高。海因小体生成试验、热变性试验和异丙醇沉淀试验阳性有助于诊断。百考试题网站整理 治疗取决于溶血程度，轻症患者除非发生溶血危象，平时毋须治疗。重症患者可能需要长期输血支持。脾切除术仅对某些特定变异型有效，而对氧亲和力增高的不稳定血红蛋白症则非适应证，因切脾可能加重病情。脾切除后病情减轻，但海因小体数量可增加。患者应避免使用磺

胺类及其他具有氧化作用的药物。"#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