

复习指导：血红蛋白M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\\_511020.htm](https://www.100test.com/kao_ti2020/511/2021_2022__E5_A4_8D_E4_B9_A0_E6_8C_87_E5_c22_511020.htm) 血红蛋白M病

(hemoglobin M disorder) 是指血红蛋白变异引起的异常血红蛋白病。有别于接触氧化性药物或化学物引起的获得性和由于NADH—细胞色素b5还原酶缺乏所致的遗传性高铁血红蛋白血症。本病高铁血红蛋白的产生是由于基因突变，发生珠蛋白  $\alpha$  或  $\beta$  链氨基酸替代，使血红素的铁易于氧化为高铁 ( $Fe^{3+}$ ) 状态。至今已发现7种高铁血红蛋白变异型，其中6种是血红素囊部位的组氨酸由酪氨酸替代。酪氨酸的酚基与血红素铁共价结合，使铁处于稳定的氧化高铁状态。Hb M Milwaukee是  $\beta$  链第67位的缬氨酸被谷氨酸替代。本病国内亦有报道，但未发现新变异型。本病为常染色体显性遗传。患者均为杂合子型。临床主要特征是发绀，累及  $\alpha$  链者自出生时即有发绀，累及  $\beta$  链者在出生后3~6个月才出现发绀，而累及  $\delta$  链者仅生后1周呈现短暂发绀。患者除发绀外，一般无其他临床症状，生活如常人。某些  $\beta$  链变异型可有轻度溶血。本病高铁血红蛋白有特殊的光谱吸收特征，可资鉴别。适当条件下血红蛋白电泳，如中性pH琼脂凝胶电泳可识别HbM。本病应与上述获得性和遗传性高铁血红蛋白血症相鉴别。百考试题网站整理"#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](http://www.100test.com)