

小儿遗传性球形红细胞增多症_儿科疾病库 PDF转换可能丢失
图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/609/2021_2022__E5_B0_8F_E5_84_BF_E9_81_97_E4_c22_609074.htm 遗传性球形红细胞增多症(hereditaryspherocytosis)为一种常染色体显性遗传性溶血性贫血。溶血机理主要是由于红细胞膜结构上的缺陷，导致红细胞变为球形，“可塑性”降低，在脾脏被破坏，发生血管外溶血。任何年龄均可发病，以10岁以下较多见，男女发病相等。【诊断】(一)家族史阳性家族史有助于诊断，但约1/4~1/3病例可无家族史，系因基因突变引起。(二)临床表现1.缓慢起病，呈慢性经过的溶血性贫血及黄疸。贫血、黄疸多为中度，年龄愈小病情愈重。新生儿期黄疸重者可致胆红素脑病。当有感染、创伤、劳累后可致贫血、黄疸加重，甚至可发生“溶血危象”。除贫血、黄疸急剧加重外，还有发热、恶心、呕吐，腰、腹、四肢痛，软弱无力，脉速，甚至休克。也可发生“再障危象”(多因感染微小病毒b19引起)，表现为短期内贫血加重而黄疸不加重。溶血危象及再障危象多于1~2周内自然缓解。2.肝、脾多明显肿大，以脾大为主，可平脐或入盆腔。(三)实验室检查1.血象除溶血性贫血一般表现外，可见多数球形红细胞(>25%)。网织红细胞明显增高(5%~20%)，溶血危象时可达70%。再障危象时可全血细胞减少，网织红细胞降低。2.其他血液检查湿片观察红细胞滚动试验阳性。红细胞盐水渗透脆性试验示脆性增加(比正常对照高0.04即有意义)，球形细胞增多不明显时此试验也可阴性，但孵育24~48小时后渗透脆性显著增加。自身溶血试验溶血度明显增加(15%~40%)，加葡萄糖或atp后可

完全纠正，血清间接胆红素增多。3.骨髓象 增生旺盛，以中、晚幼红细胞增生为主。再障危象时增生不良，可见巨大早幼红细胞。【治疗】（一）一般治疗 当发生溶血危象或再障危象时应输血。平日注意防治感染。给予小量叶酸，以防缺乏。（二）脾切除 为最有效的疗法。切脾后虽球形红细胞不减少，异常脆性试验不变，但可减轻黄疸，改善贫血。最好延迟到4岁以后再切脾，以减少术后感染的危险。术后应给予抗生素，术前最好进行针对肺炎球菌、流感杆菌及脑膜炎双球菌的预防接种。 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