

小儿红细胞葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症_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_E7_BA_A2_E7_c22_609075.htm

红细胞葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(glu-cose-6-phosphate dehydrogenase, g-6-pd)缺乏症是一种较常见的伴性不完全显性遗传性疾病。由于其结构基因缺陷位于x染色体上，故男性发病多。女性杂合子中1/3亦可发病。由于此酶缺乏所致的溶血性贫血，依发病诱因的不同，可分为五种临床类型，即：新生儿高胆红素血症。伯氨喹啉型药物性溶血性贫血。蚕豆病(fav-ism)。感染诱发的贫血。先天性非球形红细胞性溶血性贫血工型。【诊断】（一）地区（华南多见）、性别、阳性家族史有助于诊断。（二）临床表现1.新生儿高胆红素血症表现为新生儿病理性黄疸。重者可致胆红素脑病。感染、病理产、缺氧、哺乳母亲服氧化剂药物或新生儿接触卫生球（萘）等可为诱因，但也可无诱因可查。2.伯氨喹啉药物性溶血性贫血于服用某些氧化剂药物（如某些抗疟药，镇痛退热药，硝基呋喃类药，磺胺类药，酮类药，萘，苯胺，维生素k3、k4，奎尼丁，丙磺舒等）后1~3天出现急性溶血性贫血。3.蚕豆病多见蚕豆成熟季节，有食蚕豆史，哺乳母亲食蚕豆亦可引起婴儿发病。一般于进食蚕豆后24~48小时内发病。主要表现为急性血管内溶血。轻者可2~3天后自愈。4.感染 诱发溶血多种病毒和细菌感染后诱发，于几天内突然发生溶血，一般多不重。5.先天性非球形细胞性溶血性贫血 型自幼出现慢性溶血性贫血（血管外溶血），肝脾肿大。可因感染或服药后发生急性溶血（溶血危象）。（三）实验室检查 以下实验室检查可证实

有g-6-pd缺乏。1.高铁血红蛋白还原试验 正常还原率lt. 30%为显著酶缺陷。2.变性珠蛋白小体生成试验 溶血时阳性细胞lt.2%。本病女性纯合子及男性杂合子gt.80%，女性杂合子为20%~79%。5.g-6-pd活性测定 比正常对照活性降低。【治疗】一) 去除诱因 如忌用氧化性药物，忌食蚕豆，积极防治感染等。(二) 输血 贫血较轻者不需输血。严重贫血者应适量输血，一般输1~2次即可，供血者应是非家庭成员、g-6-pd正常者。(三) 一般治疗 视溶血轻重、急缓，注意供给足够水分，扩充血容量，纠正休克，纠正电解质失衡，碱化尿，以防血红蛋白在肾小管沉积。新生儿高胆红素血症应用光疗并补充维生素b2。注意高钾血症、肾功能衰竭的防治。

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