

小儿地中海贫血_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_E5_9C_B0_E4_c22_609077.htm 地中海贫

血(mediterranean anemia)又名海洋性贫血(thalassemia)，是一种血红蛋白 或 多肽链合成障碍所致的血红蛋白病，属常染色体不完全显性遗传。本病多见于我国广东、广西、四川等地区，长江以北各省少见。本病根据肽链合成障碍的不同，一般分为α型、β型、α₂型及α₀型四种，其中以α型及β型较常见。α型为α链合成障碍，此型hbf和(或)hba₂增多，β型为β链合成障碍，可出现hbh(β₄)或hbbarts(β₄)。纯合子者症状典型，杂合子者症状较轻，各型地中海贫血表现相似，鉴别诊断有赖于血红蛋白电泳检查。【诊断】(一)病史 有阳性家族史。多自婴儿期发病。(二)临床表现1. 轻型 可无症状或仅有轻度贫血，脾不肿大或仅轻度肿大。2. 重型 呈慢性进行性贫血，面色苍白，精神萎靡，可有轻度黄疸，发育落后。由于颅面骨代偿性骨髓增生，形成特殊面容：头大，塌鼻，眉距增宽，颧骨突出。心脏可扩大，心前区可听到收缩期杂音，肝、脾均肿大，尤以脾大明显。(三)实验室及其他检查1. 血象 呈小细胞低色素性贫血，红细胞大小不等，中央浅染区扩大，可见较多靶形红细胞，有核红细胞及点彩红细胞常见。网织红细胞增高。2. 红细胞盐水渗透脆性降低。3. 骨髓象 红细胞系增生活跃，以中晚幼红细胞占多数。轻型病例改变可不明显。4. 血红蛋白分析检查(1)hbf测定：重型 地中海贫血明显升高，为重要诊断依据。(2)血红蛋白电泳：α型可测得hba₂>3%，hba₂与hba之比明显增高。α型

可测得hbh或hb barts(3)酸洗脱试验:因hbf的抗酸性强,因此含hbf的红细胞血红蛋白在酸性液中不被洗脱掉而被染成鲜红色。(4)包涵体生成试验:部分a型地中海贫血可见hbh包涵体阳性红细胞。5.骨骼x线检查 重型 地中海贫血可见骨质疏松,皮质变薄,髓腔增宽,颅骨内外板变薄,骨板间有垂直或放射状或毛发样改变。【鉴别诊断】须与缺铁性贫血、遗传性球形红细胞增多症相鉴别。【治疗】本病尚无特效疗法。轻症病例无须治疗。重型病例可采用以下方法。(一)输血 反复大量输血以维持血红蛋白在120~150g/l左右(称为高量输血),以后每隔4周1次,每次输血20ml/kg。可改善生长发育,防止骨骼变化,但须防止发生含铁血黄素沉着症,可用去铁敏,每次35~40mg/kg,皮下滴注,每天1次,每周连用6次,长期使用,亦可每次输血时在血中加入500~1000mg。可同时服用维生素c。(二)脾切除 可改善贫血,减少输血次数。适应证是:需输血量日渐增加者。巨脾引起压迫症状者。合并脾功能亢进者。(三)大部脾栓塞疗法 国内有些单位应用大部脾栓塞(pse)治疗重型地中海贫血获得良好效果;脾脏缩小,贫血改善,抗感染能力增强。主要措施是经股动脉插管注入无菌明胶海绵,使50%~80%的脾脏发生栓塞。(四)基因活化疗法 应用化学药物重新活化 γ 珠蛋白基因,以增加hbf合成,改善地中海贫血症状。有人应用羟基脲(hydroxyurea)25~50mg/(kg·d),5~7天为一疗程,也有人用5-氮杂胞苷5-azacytidine)2mg/(kg·d)静注共7天。(五)骨髓移植 有可能根治重型地中海贫血(六)其他药物 可适当补充维生素e和叶酸。一般忌用铁剂。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