

2011年临床内科考点：镰状细胞性贫血 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/653/2021_2022_2011_E5_B9_B4_E4_B8_B4_c22_653578.htm SCA是一种常规染色体隐性疾病

，在染色体11p15.4发现的血红蛋白Beta基因突变引起贫血！
镰状细胞性贫血（SCA）在美国是最常见的遗传性血液疾病，大约有72000个美国人受到影响或在非洲后裔美国人中的概率为1/500.SCA是以发生疼痛、慢性溶血性贫血、和严重感染为特征的疾病。通常开始于儿童期。SCA是一种常规染色体隐性疾病，在染色体11p15.4发现的血红蛋白Beta基因突变引起贫血。携带HBB的频率在世界各地不同，由于携带者有点儿抗疟疾能力，所以高发率与高发疟疾地区有关。大约8%非洲后裔美籍人是携带者。HBB的突变导致产生结构不正常的Hbs血红蛋白（Hb），Hb是一种产生血蛋白的携氧蛋白，具带色特点。在某些如低氧或高浓度血红蛋白的条件下，具有Hbs血红蛋白的患者，其不正常的Hbs簇聚集，把受扰乱的RBCs变成镰刀形，改形并固定下来，结果就产生疼痛甚至形成危害性组织。虽然到目前为止，SCA还没有治愈的方法，但流质、止痛药、抗体、和输血的结合常用于临床治疗。一种抗肿瘤药羟基脲在防止疼痛危象方面已显示出效果。当患SCA的患者服用羟基脲时，诱导胎儿形成Hb（HbF），使胎儿期或新生期产生的正常aHb，防止镰刀型贫血产生。已开发出的SCA鼠模型，正在成为有效治疗SCA的潜在新方法。

小编推荐：#0000ff>临床助理：原发性低血压病的表现
#0000ff>2011年临床内科：肺诺卡菌感染 #0000ff>2011年临床内科考点：内分泌紊乱的调节 特别推荐：#0000ff>2011年中

医执业医师考试大纲 #0000ff>考试时间 欢迎进入 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