

2011年内科辅导：重型 地中海贫血 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

[https://www.100test.com/kao\\_ti2020/654/2021\\_2022\\_2011\\_E5\\_B9\\_B4\\_E5\\_86\\_85\\_c22\\_654030.htm](https://www.100test.com/kao_ti2020/654/2021_2022_2011_E5_B9_B4_E5_86_85_c22_654030.htm)

重型 地中海贫血：患者是地贫、 $\alpha^0$ 地贫或 $\beta^0$ 地贫的纯合子或是 $\alpha^+$ 和 $\beta^0$ 地贫的双重杂合子。患者是 $\alpha^+$ 地贫、 $\alpha^0$ 地贫或 $\beta^0$ 地贫的纯合子（其基因型分别为 $\alpha^+/\alpha^+$ 、 $\alpha^0/\alpha^0$ 和 $\beta^0/\beta^0$ ）或是 $\alpha^+$ 和 $\beta^0$ 地贫的双重杂合子（基因型为 $\alpha^+/\alpha^0$ ）。这些患者的 $\alpha$ 链几乎不能合成，或合成量很少，以致无HbA或量很低， $\beta$ 链的合成相对增加，使HbF/GbA<sub>2</sub>比率升高。由于HbF较HbA的氧亲和力高，在组织中不易释放出氧，所有 $\beta^0$ 地贫患者有组织缺氧症状。组织缺氧促使红细胞生成素大量分泌，刺激骨髓的造血功能，使红骨髓大量增生，骨质受侵蚀致骨质疏松，可出现“地中海贫血面容”（头颅大，额顶及枕部隆起，鼻梁塌陷，上颌及牙齿前突，眼距宽，眼睑浮肿）。由于 $\alpha$ 链合成受抑制，过剩的游离 $\beta$ 链形成 $\beta$ 链包涵体，引起溶血性贫血，靠输血维持生命。 小编推荐：#0000ff>2011年临床内科考点：菌血症#0000ff>2011年临床内科考点：恶性淋巴瘤症状#0000ff>2011年内科考点：非霍奇金淋巴瘤体征 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)