

一眼识别地中海贫血

蔡子田

资阳市人民医院检验科 四川资阳 641300

【中图分类号】R556.61

【文献标识码】A

【文章编号】2095-9753 (2020) 02-063-01

地中海贫血又称海洋性贫血，国内称珠蛋白生成障碍性贫血。是遗传基因缺失或突变致血红蛋白中一种或一种以上珠蛋白合成障碍，引起的一组遗传性溶血性贫血疾病，为常染色体不完全显性遗传性疾病。调查发现，中国南方 α 地中海贫血携带者检出率 2%-18%， β 地中海贫血携带者检出率 1%-7%。医院体检初筛地中海贫血阳性检出率为 5%。地中海贫血分为 α 型、 β 型、 $\delta\beta$ 型和 δ 型 4 种，其中以 α 和 β 地中海贫血较为常见。

大多数地中海贫血是由于 α 珠蛋白基因的缺失所致，少数由基因点突变造成。 β 地中海贫血的发生的分子病理相当复杂，有 100 种以上的基因突变，主要是基因的点突变，少数为基因缺失。地中海贫血是常染色体不完全显性遗传性疾病，致病基因在常染色体上，遗传给下一代与性别无关系；患儿父母表现型为正常的致病基因携带者，下一代中有 25% 几率患病，50% 为表现型正常的致病基因携带者，25% 完全正常。两名致病基因携带者属同一类型的地中海贫血患者结合，下一代会患上中型或重型贫血患者。为了预防本病，需进行地中海贫血筛查和基因确诊。如果自身与配偶同属轻型地中海贫血患者，下一代将有四分之一的几率完全正常、二分之一的几率成为轻型贫血患者，四分之一的几率成为中型或重型贫血患者。

地中海贫血的临床表现，根据病情轻重的不同，一般分为轻、中、重三型。轻型：表现为轻度贫血或无贫血，无症状，一般在调查家族史发现。中间型：轻度至中度贫血，患者大多可存活至成年。重型：出生数日即出现贫血、肝脾肿大进行性加重，黄疸，发育不良等表现。地中海贫血诊断：依据有阳性家族史；重型患者多有贫血、黄疸、肝脾肿大和发育障碍；不同程度的贫血，呈小细胞，红细胞渗透脆性减低，包涵体生成试验阳性；血红蛋白成分分析；基因分析。目前地中海贫血的筛查有血常规和血红蛋白成分分析；轻型 α 地贫（包括 $\alpha 1$ 和 $\alpha 2$ ）是没有贫血或轻微贫血，血红蛋白分析也无异

常，只有地中海贫血基因检查才能确诊。中间型 α 地中海贫血，血红蛋白成分分析中有“血红蛋白 H”等阳性特征，基因分析可进一步确诊。重型 α 地中海贫血多是妊娠中、后期出现死胎，血红蛋白成分分析为“血红蛋白 Bart's”等阳性结果。轻型 β 地贫，血红蛋白成分分析发现“血红蛋白 A₂”升高 $>3.5\%$ ，做基因分析进行确诊；中、重型 β 地贫的诊断，一般血红蛋白成分分析发现“血红蛋白 F”升高 $>10\%$ ，基本可诊断，加做基因分析进行确诊。地中海贫血轻型者是小细胞贫血，部分为小细胞低色素贫血。中、重型地中海贫血都为小细胞低色素贫血。

血常规，是很基础的检查；主要看其中的平均红细胞体积（MCV）和平均红细胞血红蛋白含量（MCH），各型地贫 MCV 或 MCH 均会降低。大部分轻型地中海贫血表现为血红蛋白 Hb、平均血红蛋白浓度 MCHC 正常或轻度降低，MCV、MCH 降低；中间型、重型地贫可表现为血红蛋白 Hb、MCHC、MCV、MCH 同时降低。实验中研究发现，成年中，当 Hb 正常 MCV、MCH 降低时，做基因检查 90% 以上为阳性。MCV、MCH、MCHC、HGB 都轻度降低，RDW-CV 正常时，地贫基因检测大部分为阳性。而 RDW-CV 正常和 MCV、MCH 降低常见于地贫，少见与缺铁。MCV、MCH、MCHC、HGB 都降低，RDW-CV 升高时，这是典型的小细胞低色素贫血，大部分是缺铁性贫血，小部分是地中海贫血。MCV、MCH 是筛查地中海贫血最简便、最易获得的检查指标。掌握了地中海贫血的小细胞特点，通过 MCV、MCH 降低联合 HB、MCHC、RDW-CV 其中一项正常，便能快速筛查、识别地中海贫血，然后进行进一步的基因确诊。

地中海贫血缺少根治的方法，轻型地中海贫血无需特殊治疗；地中海贫血中、重型预后不良；在婚配方面，血常规检查发现 MCV、MCH 降低或有地中海贫血家族遗传史，应进行婚前检查和胎儿产前基因检查，避免下一代患儿患上中、重型地中海贫血。

（上接第 60 页）

其越来越多地被应用于急性肾损伤的检查当中。在老年脓毒症患者急性肾损伤的早期诊断中，采用超声诊断技术来观测患者的肾脏血流动力学指标，可以及时发现其肾脏受损情况，同时还有助于了解其生理结构变化，从而做出更准确的诊断。在超声检查中，肾叶间动脉阻力指数可以呈现出肾脏的血流灌注情况，从而反映出肾内血管弹性的改变及其小血管内的血流量变化，继而反映出肾小动脉血流的变化。本组研究结果显示：急性肾损伤组患者第一天和第七天的肾叶间动脉阻力指数均显著高于非急性肾损伤组患者，数据差异具有统计学意义（ $P < 0.05$ ）；急性肾损伤组患者第七天的血肌酐水平显著高于非急性肾损伤组患者，且较第一天有显著上升，数据差异具有统计学意义（ $P < 0.05$ ）。可以得出结论：采

用超声早期诊断老年脓毒症患者急性肾损伤准确性较高，值得在临床上推广应用。但本研究样本量小，尚有待进一步的大规模多中心研究来证实。

参考文献：

- [1] 陈九军. 老年脓毒症患者急性肾损伤的超声早期诊断评价[J]. 中华医院感染学杂志, 2014, 13:3253-3254+3257.
- [2] 葛肖艳, 曾艾, 张伟, 成静, 芦桂林. 重症全身性感染患者急性肾损害超声早期诊断的临床评价[J]. 中华医院感染学杂志, 2016, 08:1712-1714.
- [3] 陈君耀, 谢志刚, 易惠明. 重症全身性感染患者急性肾损害超声早期诊断的意义[J]. 中华医院感染学杂志, 2014, 24:6134-6135+6138.