

地中海贫血不能被忽视的疾病

蔡子田

资阳市人民医院检验科 四川资阳 641300

【中图分类号】R725.5

【文献标识码】A

【文章编号】1005-4596 (2020) 02-051-01

地中海贫血又叫海洋性贫血，在国内称珠蛋白生成障碍性贫血。是因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。以溶血、无效红细胞生成及不同程度的小细胞低色素性贫血为特征。流行病学显示，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%。四川各地有报道地中海贫血携带者检出率 4%-6%。医院体检初筛检查地中海贫血携带者检出率 5%。

地中海贫血一般分为 α 型、 β 型、 $\delta\beta$ 型和 δ 型 4 种，其中以 β 和 α 地中海贫血较为常见。大多数 α 珠蛋白生成障碍性贫血（地中海贫血）（简称 α 地贫），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 珠蛋白生成障碍性贫血（简称 β 地贫）的发生的分子病理相当复杂，已知有 100 种以上的 β 基因突变，主要是由于基因的点突变，少数为基因缺失。地中海贫血的临床表现，根据病情轻重不同，一般分为轻、中、重三型。轻型：无症状、无贫血或轻度贫血；中间型：轻度至中度贫血（血红蛋白 60-105g/L），患者大多可存活至成年。重型：出生数日即出现贫血进行加重、临床有发热、腹泻，黄疸、肝脾肿大等表现。

地中海贫血的筛查与确诊，筛查地贫的方法有：血常规和血红蛋白成分分析，地中海贫血检查，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，但静止型地贫基因携带者可能会正常。重型、中间型和轻型地贫可同时有血红蛋白（Hb）的下降。此项只能提示地贫风险，不能作为诊断标准。MCV，MCH，HGB 全低，这是典型的小细胞低色素性贫血，最大的可能是缺铁和/或地贫。而红细胞分布宽度正常和 MCV，MCH，降低常见于地贫，少见于缺铁。血红蛋白成分分析，是一种重要的筛查检查，也是地中海贫血诊断

的重要依据。其中基因检测是诊断地中海贫血的金标准。

根据临床特点和实验室检查，结合阳性家族史，一般可作出诊断。有条件时可做基因检查。对于罕见类型和各种类型重叠所致的地中海贫血，临床表现各异，仅根据临床特点和常规实验室血液学检查是无法诊断的。而且由于基因调控水平的差异，相同基因突变类型的患者不一定有相同的临床表现。血红蛋白成分分析是诊断本病的必备条件，但输血治疗后的血液学检查会与实际结果有所不同。鉴别诊断：应与缺铁性贫血、传染性肝炎或肝硬化等疾病鉴别。

轻型地贫无需特殊治疗。中间型和重型地贫应采取一种或数种方法进行治疗。输血和去铁治疗，在目前仍是重要治疗方法之一。一般治疗应注意休息和营养，积极预防感染，适当补充叶酸和维生素 B12；红细胞输注，输血是治疗本病的主要措施，最好输入洗涤红细胞，以避免输血反应，本法容易导致含铁血黄素沉着症，故应同时给予铁螯合剂治疗。地中海贫血预防：地中海贫血是常染色体不完全显性遗传性疾病，特征：致病基因在常染色体上，遗传与性别无关；病儿双亲是表现型正常的致病基因携带者，子代中有 25% 机会得病，50% 为表现型正常的致病基因携带者，25% 完全正常。近新婚配，子女得病的机会增加。一般来说，如果两名属同一类型的地中海贫血患者结合，便有机会生下中型或重型贫血患者。为有效预防本病，需抽血进行基因分析。若证实自身与配偶同属轻型地贫患者，子女将有四分之一的机会完全正常、二分之一的机会成为轻型贫血患者，四分之一的机会成为中型或重型贫血患者。地贫缺少根治的方法，地中海贫血中、重型预后不良；在婚配方面，有地中海贫血家族史或筛查可疑者，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。

怎样防治冠心病

唐 凯

成都市双流区第一人民医院 610200

【中图分类号】R541.4

【文献标识码】A

【文章编号】1005-4596 (2020) 02-051-02

冠心病是一种生活中比较常见的疾病。近年来，随着我们经济生活水平的不断提高，人们的吃的越来越好，冠心病的发病率也在不断的提高，给我们的健康造成了严重的威胁。既往冠心病多发生于老年人，但近年来，它的发病年龄呈现出一种年轻化的趋势。虽然冠心病比较常见，但是它的严重程度确是我们不可忽视的。既然这么不可忽视，那我们在日常生活中要如何去防治呢？在接下来的文章中，我们就来介绍一下怎样防治冠心病。

一、冠心病的定义及表现

冠状动脉粥样硬化性心脏病是冠状动脉血管发生动脉粥样硬化病变而引起血管腔狭窄或阻塞，造成心肌缺血、缺氧或坏死而导致的心脏病，常常被称为“冠心病”。冠心病的表现，根据冠心病的类型不一样，有的人是没有什么症状，比如说有糖尿病病人，他是在有糖尿病的时候，做检查的时候，可能会发现这些血管狭窄，可能会没有一些症状；但绝大多数病人，还是有一些症状的，例如说活动以后胸闷、气短，平常上三层楼不气短，现在上一层楼，可能会被压迫休息、喘气，另外可能会有胸痛，主要是气短和胸痛，这是冠心病最常见的一个症状。