维普资讯 http://www.cqvip.com

文章编号:0253－3626(2003)02－0242－01

β－地中海贫血合并 G－6－PD 缺陷症 2 例

刘筱梅，徐酉华

(重庆医科大学儿科学院血液科，重庆 400014)

【中国图书分类法分类号】R556.61 【文献标识码】B 【收稿日期】2001－08－29

1 资 料

例 1、患儿，男，5^+ 个月，因面色苍黄 2^+ 月，进行性加重 10 天，发热 3 天入院。2^+ 月前患儿出现发热，2 天后患儿开始出现面色苍黄，有无血红蛋白尿不详，Hb 60g/L。患儿系母乳喂养，其母当时曾进食过蚕豆，故当地医院诊断为"蚕豆病"，给予输血治疗后好转。10^+ 天前患儿再次出现进行性面色苍白，无血尿、葡萄酒色尿，否认服用氧化性药物。患儿的两个表兄均有"蚕豆病"病史。患儿父母否认贫血史。查体：重度贫血貌，面色苍黄，神清，神萎。巩膜无黄染。浅表淋巴结无肿大。心尖区可闻及收缩期二级杂音。腹软，肝肋下 3cm，脾肋下 4cm。血常规：WBC 5.3×10^9/L，RBC 1.72×10^{12}/L，Hb 56g/L，MCV 79.7fl，MCH 32.6pg，MCHC 409g/L，有核红细胞 3 个/100 个有核细胞，RC 0.022，L 0.58，N0.42。血清结合珠蛋白 0.05g/L(0.5－1.5g/L)；G－6－PD 基因第 1376 位核苷酸突变；高铁血红蛋白还原率 0，患儿父母的高铁血红蛋白还原率均为 0，都存在 G－6－PD 缺陷，确诊患儿有 G－6－PD 缺陷症。患儿的 HbF 32.9%，HbA_2 1.7%，β－地中海贫血基因 41～42/654，确诊为双重杂合子重型地中海贫血。患儿的父亲的 HbF 0.6%，HbA_2 4.0%，基因 654/N。患儿母亲 HbF 2.6 %，HbA_2 4.2%，基因 41～42/N。故患儿父母都是轻型杂合子地中海贫血。

例 2、男，3 岁 11 个月，四川人，父母为近亲结婚。患儿因面色进行性苍黄 1^+ 月入院。在外院查 Hb 进行性下降，从 70g/L～40g/L，尿胆原(＋＋)。给予红桃 K 等治疗无效。查体：面色苍黄，重度贫血貌，心尖区可闻及 SM Ⅲ/Ⅵ级杂音，心界稍扩大。肝肋下 6cm，剑下 5cm，脾未扪及。实验室检查：血常规 RBC 1.63×10^{12}/L～2.19×10^{12}/L，Hb 45g/L～54g/L，Rc 0.029～0.155，有核红细胞 10～65 个/100 个有核细胞 MCV 90.5 fl，MCH 36.2 pg，MCHC 399 g/L；TB 77.84 umol/L，DB 29.89μmol/L；尿胆原(－)，Coomb's 试验(－)；结合珠蛋白 0.02g/L；HbF 8.6%，HbA_2 5.6%；高铁蛋白还原率 0%。其父的 HbF 4.5%，HbA_2 1.3%；其母的 HbF 0.8%，HbA_2 4.5%。患儿地中海贫血基因 654/N，G－6－PD 基因第 1388 位核苷酸突变。确诊为地中海贫血合并 G－6－PD 缺陷症。

2 讨 论

β－地中海贫血和 G－6－PD 缺陷症都是较常见的遗传性溶血性贫血，四川和重庆地区为高发区之一。前者为常染色体不完全显性遗传，常表现为慢性溶血性贫血；后者为性染色体不完全显性遗传，常表现为急性溶血性贫血[1]。但同一人同时罹患这两种疾病的报道较少见。本文 2 例患儿我们通过多种实验室检查，包括用寡核苷酸探针进行基因分析，结合家族史，确诊为β－地中海贫血合并 G－6－PD 缺陷症。其中例 1 为双重杂合了 β^0 重型地中海贫血，例 2 为轻型地中海贫血。

如果已确诊为地中海贫血的患儿出现急性溶血性贫血的表现，除考虑地中海贫血本身所致以外，也应考虑合并其他遗传性溶血性贫血的可能。本文 2 例就是两者都存在。这样可以避免漏诊，从而有利于治疗和预防。

参 考 文 献

[1] 吴瑞萍，胡亚美，江载芳. 实用儿科学[M]. 第 6 版，北京：人民出版社，1995；1709－1718.

作者介绍：刘筱梅(1969－)，女，主治医师，主要研究方向：小儿血液肿瘤。