

血红蛋白S和8B+地中海贫血双重杂合子的研究

曾溢滔, 黄淑帧, 胡奇儒, 梁瑞君, 韩罗意

(上海市儿童医院医学遗传研究室) (上海市第一人民医院内科)

收稿日期 修回日期 网络版发布日期 接受日期

摘要 本文报道一种新型的血红蛋白病。患者出生于也门民主人民共和国, 女性, 23岁。有腹痛和镰状细胞特征, 其红细胞内含有大约15% MA, 18% HbA, 1.8% HbA₂和15%慢速血红蛋白。结构分析证明, 慢速泳动的血红蛋白是血红蛋白S, p6Glu-Val。因此认为病人是血红蛋白S和8B+地中海贫血基因的双重杂合子。本病在世界上首例发现。我们对本病进行了诊断, 并从分子遗传学和分子病理学方面进行了讨论。血红蛋白分子病有两类: 一类是由于分子结构异常, 称为异常血红蛋白病; 另一类是由于肽链的合成受到抑制, 称为地中海贫血。血红蛋白S (HbS) 是一种异常血红蛋白。由于含有这种血红蛋白的红细胞在脱氧状态下变成镰刀状, 所以称为镰状细胞贫血症。即地中海贫血是一种罕见病, 患者血红蛋白的s链和α链的合成部分受到抑制。我们所发现的这一例女性患者, 根据临床检查和血红蛋白分析, 证实病人同时患有血红蛋白S病和即地中海贫血, 是携带血红蛋白S基因和8B+地中海贫血基因的双重杂合子 (HbS / 8B+即地中海贫血), 此病迄今未见文献报道。

关键词

分类号

A STUDY ON A CASE OF DOUBLE HETEROZYGOTE FOR HAEMOGLOBIN S AND 8B+ THALASSEMIA GENES

Zeng Yztao Huang Shwheng Hu Qlru Liang Ruijun Han Luoyi

(Laboratory of Medical Genetics, ShangAa Children's Hospittd) (De artin.ent of Medicine, Shanghai Fire People'8, Hospital)

Abstract

A new type of haemoglobinopathy is reported. The patient, a 23-year old female born in Yemen (PDRY), was hospitalized due to severe abdominal pain. She was found to show sickle-cell trait. Her red cells contained approximately 15% HbA, 18% HbF, 1.8% HbA₂ and 65% slow mobility haemoglobin. The slow mobility haemoglobin was analyzed and shown to be haemoglobin S (A₂B₂ 6Glu-val). The patient was considered as a double heterozygote for both haemoglobin S and 8B+ thalassemia genes. This type of haemoglobinopathy has never been reported, before so far as we know. The diagnosis, molecular genetics aid molecular pathology about this disease are discussed.

Key words

DOI:

通讯作者

扩展功能

本文信息

- ▶ [Supporting info](#)
- ▶ [PDF\(2127KB\)](#)
- ▶ [\[HTML全文\]\(0KB\)](#)
- ▶ [参考文献](#)

服务与反馈

- ▶ [把本文推荐给朋友](#)
- ▶ [加入我的书架](#)
- ▶ [加入引用管理器](#)
- ▶ [复制索引](#)
- ▶ [Email Alert](#)
- ▶ [文章反馈](#)
- ▶ [浏览反馈信息](#)

相关信息

- ▶ [本刊中 无 相关文章](#)
- ▶ 本文作者相关文章

- [曾溢滔](#)
- [黄淑帧](#)
- [胡奇儒](#)
- [梁瑞君](#)
- [韩罗意](#)