



地贫的遗传机制与防治

地中海贫血简称“地贫”，因最早发现于地中海沿岸地区而得名，又称海洋性贫血、珠蛋白合成障碍性贫血。地中海贫血是一组遗传性溶血性贫血，是由珠蛋白基因（地贫基因）的缺陷使血红蛋白中的一种或几种珠蛋白肽链合成减少或不能合成，导致血红蛋白的组成成分改变，继而引发慢性溶血和贫血。

如果把血液系统比作人体“运输系统”，红细胞就是勤劳的快递员，每个红细胞都背着一个叫血红蛋白的包裹，包裹里有着氧气，氧气被送往全身，让人体能够正常运作。而地中海贫血患者的“运输系统”天生存在缺陷——制造血红蛋白的基因出了问题，导致红细胞变得脆弱易碎，寿命仅有正常细胞的三分之一。红细胞氧气运输不到位就会引发贫血，各个器官也会因为缺氧出现各种问题。

地贫是一种遗传病

地中海贫血是全球分布广、影响人群多的一种单基因遗传病，在我国福建、江西、湖南、广东、广西、海南、重庆、四川、贵州、云南等地较为高发，尤其以广西、广东、海南的发病率最高。目前我国约有3000万地贫基因携带者，其中重型患者约1.5万人。

研究显示，广西约22.53%的人群携带地贫基因，换言之，每5个广西人中就有1人是携带者。单纯携带地贫基因不会对健康造成显著影响，但若夫妻双方均携带相同类型的地贫基因，则子女可能遗传重型地贫。如若父母一方为地贫基因携带者，子女有50%的概率成为携带者，但不会出现严重症状；若夫妻双方携带不同类型的地贫基因，子女可能继承父母的地贫基因，但通常不会发展为重型地贫；若夫妻双方

携带相同类型的地贫基因，胎儿有25%的概率正常，50%的概率为携带者，另有25%的概率患上重型地贫。

地贫的临床表现与诊断筛查

地贫的症状取决于珠蛋白基因缺陷的类型及严重程度，可分为 α 、 β 、 γ 、 δ 、 $\delta\beta$ 等类别，最常见的是 α 地贫和 β 地贫。 α 地贫和 β 地贫又可分为静止型、轻型、中间型和重型。

轻型患者通常无明显症状，仅表现出轻度贫血，无需特殊治疗。而中间型患者可能出现不同程度的贫血，部分需输血或脾切除手术。

重型 α 地贫又称胎儿水肿综合征，多数胎儿在孕期死胎或产后不久死亡，无治疗方法。轻型 β 地贫患者无明显症状或会有较轻的贫血，与普通人的无明显差别，无需治疗。中间型和重型 β 地贫患者出生后3个月至6个月出现严重贫血。定期输血和去铁治疗均

需花费很高的医疗费，需造血干细胞移植者医疗费用更甚。

大多数地中海贫血携带者是无临床症状的，仅表现出异常改变的血液学指标，如红细胞形态呈小细胞低色素改变（平均红细胞体积MCV、平均红细胞血红蛋白含量MCH、平均红细胞血红蛋白浓度MCHC低于正常参考值）。

对于血常规检查提示异常，可疑地中海贫血时，可通过血红蛋白电泳、地贫基因检查协助诊断。基因诊断是确诊地中海贫血携带者和患者直接有效的检测方法。

对于部分高度怀疑地中海贫血但常规地贫基因检测没有异常发现的，或者地贫基因检测结果与临床表现不符合的，可能需要用更全面的检测技术来确定是否有罕见的变异位点。

地贫的防治措施

1. 一级预防：婚前孕前预防

即婚前孕前规范筛查，夫妻双方均为同类型地贫基因携带者，建议进行遗传咨询，必要时可选择胚胎植入前遗传学检测（PGT，俗称第三代试管婴儿技术），通过筛选基因型后进行胚胎移植，从而预防重度地贫患儿的出生。

2. 二级预防：产前预防

即为产前诊断，夫妻双方均为同类型地贫基因携带者，在怀孕后需尽早进行遗传咨询，必要时可以通过产前诊断技术及早明确胎儿地贫基因类型，阻止重度地贫患儿的出生。中间型地贫患者可能因感染、生育等问题会导致症状加重。

3. 三级预防：新生儿早诊早治

即为产后新生儿筛查及体检中发现贫血、红细胞形态呈小细胞低色素改变的患儿行地中海贫血筛查，做到早发现、早治疗。

（广州市妇女儿童医疗中心 柳州医院生殖医学中心 马亚平）

治疗耳石症 摆脱“天旋地转”

耳石并非石头，它其实是一种碳酸钙结晶，正常情况下耳石位于耳内椭圆囊和球囊的耳石膜上。当人体位或头位变动时，耳石会从耳石膜上掉下来。脱落的耳石在内耳半规管的淋巴液里，会随着头部的移动而移动，从而产生眩晕的感觉，但头不动或回位后耳石又会重新沉积，此时眩晕亦会停止。

耳石症又称良性阵发性位置性眩晕，这是一种良性的、短暂发作的、与体位相关的眩晕。良性是指可治愈的，阵发性是指持续时间短暂，一般每次发作不超过1分钟。与体位相关主要指起床、卧床、翻身、转头等体位变化时，出现天旋地转的短暂性眩晕，严重时会出现恶心、呕吐、不敢睁眼。

耳石症是一种较常见的疾病，通常发生在成年人，尤其是中年人和老年人，其发病率并不低，且有逐年增高的趋势。

耳石症的症状

患者通常会在特定的头部位置变动时，如躺下、坐起、翻身或迅速转头时，突然出现眩晕感，持续时间较短，多不超过1分钟。这种眩晕感往往非常强烈，让人感觉周围的物体在旋转或自己身体在旋转，从而可能导致失去平衡，严重时可能伴有恶心、呕吐的症状。部分患者还可能体验到一种漂浮感，感觉自己的身体或头部似乎不再受重力影响，有头重脚轻的感觉，就像头部被

重物压着，而脚步却轻飘飘的，感觉走路时脚步不稳，容易摔倒。

耳石症的诱发因素

耳石症的诱发因素很多，包括过度劳累、熬夜、精神压力大、紧张、焦虑等精神心理因素；高血压、糖尿病等慢性疾病导致的末梢循环供血障碍；因年龄增长导致的耳石器老化等。还有长期固定在一个卧位睡眠，睡眠障碍，维生素D缺乏，患骨质疏松症、偏头痛、高血脂等，都可能诱发耳石症。另外，遭受耳部外伤，患突发性耳聋、前庭神经炎、中耳炎、梅尼埃病等耳部疾病也是耳石症的诱发因素。

耳石症的治疗

1. 耳石复位。目前针对耳石症的主要治疗方法是耳石复位，这是一种物理治疗方法。手法复位治疗是将脱落的耳石复位到它原来的位置，通常不需要借助任何仪器，操作简单，效果显著，成功率高，大部分患者基本上一次性复位后眩晕会明显消除，但还有一小部分患者需要多次复位。

2. 药物治疗。该治疗只能减轻眩晕、恶心感，但无法帮助耳石回位，如出现严重的恶心、呕吐等症状，可给予倍他司汀、银杏叶提取物缓解症状。

3. 前庭康复训练。通过体位变化中的机械力使半规管内的耳石松动和消散，同时增强前庭中枢的代偿功能，有效地改善复位后残余头晕和不稳感，减少复发。

4. 手术治疗。顽固性耳石症患者若保守治疗无效，反复发作，严重影响生活质量者，视情况可以选择手术。但手术可能遗留听力损伤等后遗症。

患者日常注意事项

1. 手法复位后3天内尽量避免患侧卧位，避免头部活动幅度太大。少部分患者出现眩晕复发，可能是耳石未能黏附而再次脱落，重新复位治疗即可。

2. 保证良好睡眠，注意规律作息，清淡饮食，忌烟酒。

3. 控制好高血压、高血糖、高血脂等基础疾病。

4. 加强前庭康复训练。

预防耳石症

1. 保持心情舒畅，避免过度紧张、焦虑，避免过度劳累，避免头部受到剧烈的撞击等外伤。

2. 中老年人可适当补充钙质和维生素D，预防骨质疏松，保护耳石的稳定性。

3. 加强身体锻炼，增强体质。

4. 避免长时间玩手机等不良姿势。

5. 适当运动，改善血液循环，保护耳石的稳定性。

耳石症虽然发作持续时间短，但其反复发作，也会影响患者的日常生活和工作。耳石症的症状较为剧烈，但只要能及时诊断和治疗，通常可以取得较好的效果。因此，一旦在转头、仰头、低头、坐起、站起或左右翻身等体位改变时头晕和眩晕，发作的时间比较短，每天反复多次发作时，应及时就医，以便早期准确诊断，及时进行耳石复位治疗。同时，患者在日常生活中也应尽量避免快速改变头部位置，以减少眩晕发作的可能性。

（柳州市工人医院 唐友莲）

推动健康知识普及 提高全民健康素养

健康科普

指导单位：柳州市卫生健康委员会 主办单位：柳州日报社

稿件投递：2971813915@qq.com 电话：13977219936