

## 堅持希望夢不落 認識地中海貧血

■ 兒童部 / 趙玉華醫師

您有貧血的困擾嗎？對於大多數的人而言，貧血通常伴隨的症候群即是頭腦暈眩，但這樣的症狀往往在休息一陣子後，即可恢復正常。但您知道嗎？有些貧血患者，是一出生紅血球就帶有缺陷，一生都要和貧血、輸血、排鐵對抗，這種貧血症狀即稱為地中海貧血；又稱為海洋性貧血，英文名為Thalassemia，其名源自於希臘文，為「海洋」的意思。

地中海貧血為染色體遺傳的基因缺陷所造成的血色素病變，目前尚無法根治。人體正常血色素有四條血蛋白鏈，各由兩條 $\alpha$ 血蛋白鏈及 $\beta$ 血蛋白鏈所組成，分別由4個 $\alpha$ 基因及2個 $\beta$ 基因負責製造。當基因發生遺傳缺陷時，則無法合成血蛋白鏈，也就無法合成正常的血色素，因而發生貧血，這是一種隱性遺傳疾病，透過以下說明，讓我們來更認識「地中海性貧血」。

### 地中海性貧血的臨床症狀：

地中海型貧血依照不同紅血球的損傷又可分為甲型與乙型，其又可依照基因損傷嚴重程度而區分如下：

#### 第一類：甲型地中海貧血

1. 4個 $\alpha$ 基因完全缺失，則無法製造 $\alpha$ 血蛋白鏈。胎兒在子宮內會產生很嚴重的貧血及組織缺氧，大約在懷孕20週後出現胎盤肥大、胎兒黃疸、肝脾腫大、腹水、胸腔積水，形成胎兒水腫，造成胎死腹中或出生後隨即死亡。
2. 3個 $\alpha$ 基因缺失，則無法生成足夠的 $\alpha$ 血蛋白鏈。因此氧氣輸送不足而有嚴重貧血症狀，大部分患者在幼兒或青少年時期便會死亡或需長期輸血以維持生命。
3. 輕度甲型地中海貧血則為2個 $\alpha$ 基因缺失，看起來與一般人無異，通常沒有臨床症狀；最顯著的特徵是有小球性貧血，但仍可維持健康的身體。
4. 只有1個 $\alpha$ 基因缺失則稱為沒有貧血的帶因者，沒有臨床症狀且抽血檢查也不會有貧血現象，可像正常人一樣過健康的生活。

#### 第二類：乙型地中海貧血

1. 重度乙型地中海貧血：胎兒出生時並無症狀，一個月後才漸漸出現症狀。症狀包括：無效的紅血球生成(重度貧血、髓外造血、生長停滯、花鼠臉)、溶血性貧血(肝脾腫大、心臟衰竭、膽結石)、低色素性小球性貧血。
2. 輕度乙型地中海貧血：沒有臨床症狀或只有輕微的貧血症狀，在血液檢查中可發現小紅血球的存在。

### 如何治療地中海貧血？

輕度的地中海貧血患者並無任何症狀，所以無需接受治療；中等或嚴重程度的患者可能需要長期輸血以維持生命。輸入的血液內有健康的紅血球，可以將氧氣及營養送至體內的細胞中，但經常輸血可能引致鐵質沉澱而造成心、肺、肝等器官的損害，為避免因輸血而帶來的副作用，經常輸血的患者需要接受排鐵治療，以排泄體內多餘的鐵質。

有一點需要特別指出的是，地中海貧血患者的貧血類型與一般的缺鐵性貧血完全不同。進食"補血"以及含豐富鐵質的食物及補鐵藥丸並不能治療地中海貧血，所以地中海貧血患者無需進食此類補品。

### 預防及產前篩檢：

若本身和配偶均為乙型輕型貧血患者，兒女將有四分之一的機會完全正常、二分之一的機會成為輕型貧血患者、四分之一的機會為中型或重型貧血患者。而甲型地中海貧血的遺傳基因病變較為複雜，同為甲型輕型貧血者的配偶需要作詳細的遺傳基因分析，才能預測下一代成為中型或重型地中海貧血患者的機會。

一般常規產前檢查，平均紅血球體積正常的孕婦(MCV>80)不需進一步檢查。若平均紅血球體積偏低(MCV<80)，則可能為地中海貧血帶因者，此時配偶亦需接受平均紅血球體積檢查；若配偶

之平均紅血球體積正常，則無產下重型地中海貧血患者之虞；若配偶之平均紅血球體積偏低，則夫妻必須同時抽血以確定是否為甲型或乙型地中海貧血或僅為缺鐵性貧血。假若夫妻為同型帶因者，則孕婦必須接受絨毛膜採樣或羊膜穿刺抽取胎兒檢體作DNA分析；如果孕婦求診時週數已超過20週，亦可以利用胎兒臍血直接定量血蛋白鏈以協助產前診斷。

如上所述，地中海貧血是一種遺傳性的血液疾病，只有從患有地中海貧血或地中海貧血基因攜帶者的父母遺傳給子女，不會由他人傳染致病。遺傳基因如何遺傳給下一代是無規律性的，也非我們所能控制及改變的，所以在計畫生兒育女之前，最好諮詢遺傳學專家並作詳細的血液檢查，地中海性貧血是跟隨病友一輩子的重擔與壓力。因此，病友與家人需要更多社會大眾的愛與尊重，生命因有希望而美妙，期待透過此篇文章，可以給病患與家屬更多的力量。