

第二十九卷第四期 97年4月1日發刊

婦女健康專刊

## ◎ 本期增刊

## 可怕的「海洋性貧血」？

◎長庚醫院兒童血液腫瘤科主治醫師 陳世翔

『陳醫師，這一床病人抽血報告出來了，請你幫忙跟家屬解釋。』

我一如往常的忙碌，在兒科急診室治療區與觀察區中穿梭，聽到護士小姐的這段話，趕緊仔細端詳這份報告。因為根據這份檢驗報告，可以初步判定小朋友病情的嚴重度；當然，還得根據家屬對於病情的描述以及小朋友當時的臨床表現等加以綜合判斷，而決定是否可以出院後，再回門診追蹤治療或是需要住院。

這是一個3歲多的小妹妹，是家中的獨生女，因為上吐下瀉多次而來急診室求診，診斷是急性腸胃炎併脫水，因此我們幫她打上點滴，在急診室觀察，給予靜脈注射補充水分，同時抽血作一些基本的血液檢查包括全血球計數、發炎指數等。大致上，小妹妹的驗血報告都在正常範圍內，這樣的結果是最讓我與家屬欣慰的，但因本身也是血液專科醫師，總是會很敏感地注意到其他血液數值。

『小妹妹的驗血報告顯示白血球與發炎指數都正常，但是有輕微貧血，紅血球體積較小，屬於小球性貧血，且紅血球數量偏高，最可能的原因是海洋性貧血。請問家族裡或媽媽懷孕時有被醫師診斷為海洋性貧血嗎？』我和家屬解釋著。

『我懷孕時，醫師說我的紅血球體積稍微小一些，但沒有貧血。海洋性貧血不是很嚴重嗎？要怎麼辦呢？要如何補血？以後妹妹能結婚生小孩嗎？』媽媽著急的回答，而這也是我預期中的反應。

何謂海洋性貧血？這是個很多家屬耳熟能詳但卻不甚了解的疾病。有些家屬在觀念中認為這是個不治之症。海洋性貧血（又稱地中海型貧血）是一種先天性遺傳血液疾病，主要分佈於地中海附近、非洲、台灣、中國大陸長江以南和東南亞一帶。其特徵是紅血球中血紅蛋白鏈的合成發生問題，使得該種血紅蛋白鏈的合成量降低或完全無法製造。結果使得紅血球的體積較小，而且每個紅血球內的血紅素含量降低。海洋性貧血目前是世界最常見的遺傳性疾病，遺傳人口達到兩億以上。由於帶因者不一定被察覺，所以台灣真正罹患者的數目無正確數字，只有地區性的統計，南北部大略相同，分別是α型海洋性貧血（包含輕中重各程度）佔人口的5~6%，β型海洋性貧血（包含輕中重各程度）佔1~2%。海洋性貧血是台灣單基因遺傳疾病中常見的一種疾病。

人體中的血紅素是血基質及血紅蛋白鏈（α血紅蛋白鏈及β血紅蛋白鏈）所組成的，當這些血紅蛋白鏈基因發生問題時，就會無法合成正常血紅素。每個人身上有四個α基因及兩個β基因，一半來自父親，一半來自母親；當α基因發生問題時，就會使α血紅蛋白鏈製造減少，所造成的貧血稱為「α型海洋性貧血」。同理，當β基因發生問題時，所造成的貧血稱為「β型海洋性貧血」。α型海洋性貧血的基因變化以缺損為主，分成四類：少一個α基因者，臨床上沒有任何症狀，一般的血液學檢查也無顯著異樣，但平均紅血球體積會位於正常值的下限。少兩個α基因者，臨床上也通常沒有症狀，唯血液學檢查可能出現輕微貧血，紅血球平均體積顯著偏低。少三個α基因者（稱血紅素H症或中度α型海洋性貧血），臨床表現有很大的個別差異；有些人不需要或極少需要輸血，而有些則需不定期輸血，尤其在感冒或其他情況引起厲害溶血時。部份個人甚至需切除脾臟，以減少紅血球的破壞，降低輸血的頻率。少四個α基因者，則會因厲害貧血造成胎兒水腫而胎死腹中。β型海洋性貧血則以β基因點突變為主，為一個或二個基因的病變，分成重度、中度、以及輕度β型海洋性貧血（即帶因者）。患有重度β型海洋性貧血者，通常在出生後6個月大時才會出現症狀（膚色蒼白、肝脾腫大等），剛出生時，其在外觀上跟正常人沒有差別。

治療方面，無症狀者通常可以如正常人一樣生活著，不需特別治療，也無需擔心是否會惡化為「重度」，只要在優生保健上多加注意即可，不必太過緊張。進食“補血”以及含豐富鐵質的食物及鐵劑並不能治療海洋性貧血，除非經檢驗診斷確定同時合併有缺鐵的問題，否則不要刻意補充鐵質，過量的鐵質往往造成身體上的負擔

與傷害。中度以上患者由於長期的溶血，可能導致葉酸的缺乏，會加重貧血的程度，可考慮每日規則補充葉酸。重度者則需定期輸血與服用葉酸，然而長期輸血的結果也會造成體內鐵的過度堆積產生併發症，需定期使用排鐵劑。服用維他命C可增強排鐵劑的效果，但只能在注射排鐵劑時使用，平常使用反而會增加鐵的吸收。對於重度患者，若有適當的捐贈者，造血幹細胞移植（包括骨髓移植、周邊血液幹細胞移植、及臍帶血移植）可以解決根本問題，但仍有移植的風險。

本文中的個案，推測其父母應該皆是缺少一個 $\alpha$ 基因的帶因者，臨床上沒有任何症狀，而病童本身應該是缺少兩個 $\alpha$ 基因的帶因者而出現小球性貧血，可抽血做血紅素電泳分析以及基因分析做確切診斷。海洋性貧血的患者也可以擁有正常的婚姻生活，但記得母親懷孕後須做產前篩檢，因為其遺傳方式是經由體染色體隱性遺傳，所以遵循孟德爾的遺傳法則，相關詳細問題可找血液科醫師或遺傳科醫師做諮詢。因此當胎兒有重度海洋性貧血的可能時，可於懷孕10或11週以後利用絨毛採樣檢查胎兒的基因型，如果確定為重度患者，則可及早實施治療性流產手術。

對於這種先天遺傳疾病最好的對策是「預防重於治療」，隨著診斷技術的進步，經由孕婦產前檢查及婚前健康檢查幾乎都能早期發現而做進一步處理，減少悲劇的發生。然而近年來，台灣引進之外勞及外籍配偶多來自海洋性貧血盛行的東南亞，因此在遺傳諮詢及產前診斷方面更顯重要，如此才不會造成終身的遺憾，以及往後醫療費用無謂的消耗。

△△△△

0