

有關海洋性貧血

THALASSEMIA



目錄

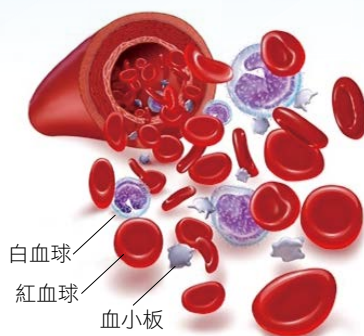
2005 年出版
2008 年再版
2017 年修訂版
2022 年修訂版

 什麼是貧血？	1
 如何測量貧血？	1
 貧血症狀有哪些？	2
 為什麼會貧血？	2
 什麼是海洋性貧血？	3
 海洋性貧血如何分類？	4
 β 重度海洋性貧血有那些症狀？	7
 β 重度海洋性貧血如何治療？	9
 海洋性貧血如何遺傳？	18
 β 重度海洋性貧血如何預防？	21



什麼是貧血？

我們的血液中包含了三種細胞：一是紅血球，二是白血球，三是血小板。每一種細胞均有其功能，例如紅血球主要功能是其所含有之血紅素可攜帶氧氣供組織用，同時又可攜走二氧化碳。而所謂貧血是指血紅素不夠之意。



如何測量貧血？

最簡單的方法就是抽血檢查血中的血紅素值。一般醫院中的報告以「Hb」來表示血紅素，單位是「g/dl」也就是每100cc(dl)的血液中所含的血紅素的公克數(g)。一般來說，男生的Hb正常值是13~16 g/dl，女生和小孩正常值是11~14 g/dl；中度貧血是指Hb值介於8~11 g/dl，嚴重貧血是指Hb值小於8 g/dl。





貧血症狀有哪些？

貧血的症狀，視其嚴重程度而不同，一般有運動耐量減少、頭暈、臉色蒼白、食慾不振、倦怠、氣喘、心悸等，嚴重時會有心臟衰竭發生。不過也有些人感覺較遲鈍，血色素低到五、六公克也不覺得有症狀，因此早期發現貧血，最好的方法就是作血液常規檢查。



為什麼會貧血？

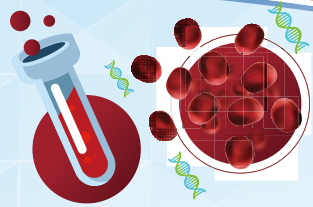
貧血的原因很多，貧血本身不只是一種疾病，它可能是很多疾病所引起的一種症狀，最普遍的貧血可能是缺乏鐵質造成的，稱為「缺鐵性貧血」，如果「缺鐵性貧血」是因為鐵質攝取不夠引起的，可以吃鐵劑或是富含鐵質的食物來治療，但有些「缺鐵性貧血」可能是體內不斷的出血，造成鐵質流失，如大腸癌引起的；而重度海洋性貧血則與鐵質吸收完全沒有關係，它是一種血紅素缺陷的遺傳疾病，目前仍無法用藥物治療，因此要治療一個貧血的病人，首要之務便是找出引起貧血的原因。



要記住重點

貧血是指血紅素不夠之意、男生的血紅素正常值是 13~16 g/dl、女生血紅素正常值是 11~14 g/dl。





常見的錯誤觀念 #1

迷思：知道患有貧血後，可以自己服用鐵劑。

一定要先查出貧血的原因，若是缺鐵性貧血，且已知或已在治療引起貧血的疾病時，在醫師的囑咐下，才可以服用鐵劑。因有一些貧血，其鐵質不會減少，甚至會增加，不宜亂服鐵劑，否則貧血沒治好反而更嚴重。



什麼是海洋性貧血？

海洋性貧血 (Thalassemia)，又稱為地中海型貧血，之所以稱為「地中海」型貧血，是因為此病最初發現於地中海沿岸國家較多，故以地中海貧血命名。但 **thalassemia** 是由兩個希臘文字組成，**thalassa** 意指海洋，**anaemia** 意指貧血，故正確名字為“海洋性貧血”（簡稱海貧），重度海貧的病人大多為乙型基因 **DNA** 突變，而在台灣、中國南方、東南亞、印度乙型海貧 **DNA** 突變點，不同於希臘、義大利乙型地貧的 **DNA** 突變點，因此海貧的名稱可以包括地貧的 **DNA** 突變，而地貧的 **DNA** 突變在台灣幾乎不見，所以從基因 **DNA** 突變點而言，台灣幾乎可以說沒有地貧。

海洋性貧血是一種遺傳的血液疾病，是紅血球內的血紅素發生問題。人體中的血紅素是由血鐵質 (**heme**) 及血紅蛋白鏈 (**globin**) 所構成的，海洋性貧血是因血紅素中的血紅蛋白鏈 (**globin**) 不正常，因而無法合成足夠的血紅素而產生貧血稱之。成人血紅蛋白鏈可分為 α 、 β 及 γ 鏈，而以 α 及 β 鏈為主，



兩個 α 鏈及兩個 β 鏈（各加上一個血基質）便合成一個正常的血紅素 A 了；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」。當 β 基因發生問題時，就會使 β 血紅蛋白鏈製造減少，所造成的貧血稱為「 β 型海洋性貧血」。



海洋性貧血如何分類？

依貧血程度可分：輕度、中度、重度海洋性貧血。



輕度海洋性貧血

輕度海洋性貧血簡稱「帶因者」，大部分帶因者有正常的血紅素，沒有任何症狀，只有少部分人血紅素較低，有輕微貧血現象。「帶因者」因為沒有任何症狀，有時終其一生亦不知道自己患有海洋性貧血，雖然沒有症狀，但仍可以遺傳到下一代，因此對無症狀之海洋性貧血者，更要注意將之篩檢出來，否則將一代一代的遺傳下去。

根據估計，海洋性貧血「帶因者」占全世界總人口 1.67%，台灣地區帶因者占全國人口 7% 以上 (5% 為 α 型海洋性貧血的帶因者，2% 為 β 型海洋性貧血帶因者)，目前全國帶因人數超過一百五十萬人，平均每十四個人至十五個人之中會有一個帶因者，為了避免重度海洋性貧血的小孩出生，非常需要在婚前作血液檢查，以知道夫妻是否帶有這種遺傳基因。



中度海洋性貧血 (血紅素 H 疾病)

又稱為「血紅素 H 疾病」，是 α 海洋性貧血的一種，人類染色體共有四個 α 鏈基因出問題，若有一個 α 鏈基因出問題，大多可由其他三個 α 鏈基因來補充，臨床上無症狀且不易檢查出來；若兩個 α 鏈基因出問題，臨床上驗血 **MCV**(平均紅血球體積) 可看到變小的情形，少部分人會有輕微貧血的情形，除了可以遺傳給下一代，大多沒有症狀；若三個 α 鏈基因出問題，則病人的 α 鏈會大減，而相對的 β 鏈會增加，而這些過量的 β 鏈會產生不正常的血紅素 (由四個 β 鏈所合成)，稱為血紅素 H 即「血紅素 H 疾病」，病人一般表現出來是中等程度的貧血，血紅素值會在 **7~10g/dl** 的之間，**MCV** 亦較小，一般在 **60fl** 左右，偶而仍然需要輸血治療。若體內沒有 α 基因，即病人的四個 α 鏈均缺乏，則無法製造 α 血紅蛋白鏈，這一類胎兒會水腫而流產，或出生不久就會死亡。

重度海洋性貧血

一般所說的重度海洋性貧血就是指「 β 重度海洋性貧血」，是 β 血紅蛋白鏈合成嚴重的不足，產生嚴重的貧血。

一般而言「 β 重度海洋性貧血」的嬰兒在出生時大致正常，直到三到六個月大時才漸漸出現貧血及異常的情形，這是因為嬰兒出生時，他的血紅素大部分為 α 鏈與 γ 鏈合成的胎兒血紅素，





稱為「胎兒血紅素 F」，因「胎兒血紅素 F」並不須要 β 鏈來合成，故嬰兒在出生時不會顯出問題的。

一直等到三個月大後，正常的嬰兒會漸漸地從「胎兒血紅素 F」轉變為「成人血紅素 A」，而「成人血紅素 A」是由 α 鏈及 β 鏈所合成的，「 β 重度海洋性貧血」的嬰兒，由於其 β 鏈基因有缺陷，在這個轉換過程中，便不能產生「成人血紅素 A」，導致嚴重的貧血。當 β 血紅蛋白鏈合成嚴重不足，不能製造足夠的正常血紅素就會產生嚴重的貧血，另因 β 鏈嚴重不足， α 鏈便會沉積在紅血球或紅血球母芽細胞內，而這些沉積之 α 鏈很容易使紅血球溶血，亦會導致嚴重貧血。



要記住重點

海洋性貧血是一種遺傳性的血液疾病。海洋性貧血是因血紅素中的血紅蛋白鏈 (globin) 不正常，而無法合成足夠的血紅素而產生貧血稱之。當 α 血紅蛋白鏈製造減少，造成的貧血稱為「 α 型海洋性貧血」；當 β 血紅蛋白鏈製造減少，所造成的貧血稱為「 β 型海洋性貧血」。

常見錯誤觀念 #2

迷思：海洋性貧血會傳染給別人

海洋性貧血是基因遺傳疾病，會遺傳給下一代。因不是細菌或病毒引起的，絕不會傳染給別人。





β 重度海洋性貧血有那些症狀？



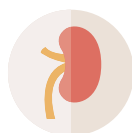
嚴重貧血

因為 β 血紅蛋白鏈不夠，沒有辦法合成「成人血紅素 A」，故最先表現的是貧血，貧血的症狀如臉色蒼白、食慾不振、活力變差…等，一般在出生三、四個月後開始顯現，血色素開始下降，若沒有治療，血色素會下降更低，故重度海洋性貧血病人需要終生定期輸血以維持生命。



脾臟 - 肝脾腫大

海洋性貧血者所製造的紅血球大都不正常，它們會黏在脾臟內，脾臟需要代謝破壞掉這些有缺陷的紅血球，當破壞過多的紅血球，脾臟會漸漸變大，而後因持續輸血、鐵質沉積、肝脾也會變大。另外病人因不能產生足夠的紅血球，當骨髓過度造血仍無法改善貧血狀態時，因為要製造更多的血液，脾臟亦會有腫大的情形發生。



顏面骨骼 - 庫里氏臉型

處於長期貧血缺氧的狀態，刺激骨髓過度加工造血，導致骨髓增生，長期下來骨頭會有膨脹現象，如額頭或頰骨突出、暴牙、咬合不正、兩眼眼距增加、鼻樑塌陷等，此被稱做「庫里氏臉型」。





全身骨骼 - 骨髓腔擴大

因為製造紅血球，骨髓在骨頭裡所佔的空間會越來越大，但是所製作出來的紅血球是缺乏血紅素的無用血球。長期骨髓過度造血會使得骨骼越來越薄，常會發生骨折、骨質疏鬆等併發症。

鐵質沉積

對於重度海洋性貧血的病人來說，鐵質沉積是最可怕的敵人。因為輸血的同時也會輸入過量的鐵質，人體沒有排除鐵質的器官，所以這一些鐵質會沉積在心臟、肝臟、胰臟、及內分泌等體內器官，造成可怕的併發症，如果病人只靠輸血治療，壽命通常只有十多歲。如果要避免鐵質沉積，唯一的方法是注射或口服排鐵劑，排鐵劑能將體內多餘的鐵質自腸胃道及尿液中排除，以前使用的排鐵藥物稱做注射劑型排鐵劑，是一種能吸附鐵質的藥物，但只適合皮下或靜脈持續注射，而且要必須長時間的注射才會有效果，每週至少要注射 5 至 7 天，每天持續皮下或靜脈注射 8-12 小時。目前市面上已有較常使用兩種口服排鐵劑取代注射劑型排鐵劑。

若鐵質沉積影響內分泌系統，需給予適當的荷爾蒙治療，例如發生糖尿病需給予胰島素，甲狀腺功能過低時，則給予甲狀腺荷爾蒙等。



要記住重點

鐵質沉積是重度海洋性貧血病人最可怕的敵人，輸血的同時亦輸入過量的鐵質，這些鐵質會沉積在心臟、肝臟、胰臟、及內分泌等體內器官造成可怕的併發症。

常見錯誤觀念 #3

迷思：我有輕度海洋性貧血（即帶因者），需要補鐵。

正常人體內血清鐵蛋白 **Ferritin** 約為 100-200 微克 / 毫升 (ng/mL)，貧血病人的血清鐵蛋白通常正常，故不需補鐵。另重度海洋性貧血因需定期輸血，故會發生鐵質沉積問題，反而需每天使用排鐵劑治療。



β 重度海洋性貧血如何治療？

目前治療重度海洋性貧血方法，治標的方法有輸血治療、排鐵治療與脾臟切除手術等，唯一根治的方法只有造血幹細胞移植。



輸血治療

輸血是重度海洋性貧血病人維持生命最基本的治療方法，所謂的輸血是指輸入別人的紅血球，而不是全血，因為重度海洋性貧血不能製造正常且足夠量的紅血球，但是其他的血球（例如：白血球及血小板）及血漿的成分是正常的。輸血是讓病人的血紅素保持在正常的範圍內，也就是血紅素要在 10g/dL 以上，病人才能有正常的生長及發育，要達到此目標，病人大約需 2~4 週定期輸血 500-1,000mL。





理想的排鐵劑應具有下列的特質

- 一、能有效及專一性地和鐵離子螯合，且螯合率高，以避免結合到其他金屬離子（如鋅離子等）。
- 二、使用方便。能夠滲透細胞及組織，有效地排出體內器官沉積的鐵質，以維持鐵質平衡。甚至進一步對於鐵質已過度沉積的病人，能夠降低其鐵質的量（負平衡）。
- 三、低毒性，以及對病人的副作用少。
- 四、半衰期長，作用時間長。

目前重度海洋性貧血病人可以使用的排鐵劑有下列三種：

（一）注射劑型排鐵劑：

和鐵離子形成六個共價鍵結，一分子的注射劑型排鐵劑可結合一個鐵離子。它的分子量頗大，無法口服經由腸胃道吸收，而由肌肉、皮下或是靜脈注射入人體才有療效。在體內和細胞或組織之中的鐵質結合後，形成的化合物，會帶到血液或膽汁中，由腎臟或肝臟代謝，最後由尿液或糞便排出結合的鐵質。它在體內的半衰期很短，大約只有半小時，因此一旦停止注射，體內的排鐵效果也會立刻停止。

注射劑型排鐵劑以皮下注射，以每天每公斤體重 30-40 毫克，以每天連續注射 8-12 小時，每週注射 5-7 天，可達到鐵質沉積的負平衡。在進行排鐵時，會消耗體內的維他命 C，一旦體內的維他命 C 不足，反而影響排鐵效果，所以病人在使用注射劑型排鐵劑時，應每日口服維他命 C 50~100 毫克，可促進排鐵。



整個來說，使用注射劑型排鐵劑排鐵，要維他命 C 的輔助，且病人需持之以恆地每週至少 5 天，每天 8 至 12 小時用幫浦皮下注射，這對於許多病人來說是很不方便，且造成生活品質的下降，也因此促成了新口服排鐵劑的問世。

（二）短效型口服排鐵劑：

為 1990 年代左右開發出來的口服排鐵劑，3 個分子的短效口服排鐵劑會和一個鐵離子結合，被建議做為第二線治療，目前衛福部及健保署僅核准當重度海洋性貧血病人，在使用注射劑型排鐵劑治療不理想或無法接受時；或在醫師嚴格監測不良反應（如白血球敗血數目、肝功能狀況…）下，與注射劑型排鐵劑合併使用。短效型口服排鐵劑 - 膠囊狀屬小分子量，可經由口服腸胃道吸收，並可快速進入組織及細胞中和鐵質結合，與形成的複合物主要由尿液排出。

短效型口服排鐵劑 - 膠囊狀在人體內的半衰期約 4 小時，因此需要一天服用 3 次，安全劑量範圍小，無法非常有彈性地因病人的情況或不同治療目標來調整劑量。



（三）長效型口服排鐵劑：

長效型口服排鐵劑與三價鐵離子呈二比一結合（兩個分子的長效型口服排鐵劑會和一個鐵離子結合）。長效型口服排鐵劑對鐵質的螯合專一度高，主要從糞便排



泄，只有少部分是由尿中排除。長效型口服排鐵劑安全劑量範圍大。

長效型口服排鐵劑依劑型分為二種：

1. 長效型口服排鐵劑 - 膜衣錠：起始劑量為每日 14mg/kg，直接吞服不需再配製，可以空腹或和輕食一起服用；若難以吞嚥時，可搗碎撒在優格和蘋果泥等軟性食物服用（膜衣錠製劑不含有乳糖 (lactose)）。病人應每月測量血鐵質 (ferritin) 濃度，並依據結果每隔 3-6 個月調整劑量，當血鐵質 (ferritin) 濃度低於 500mcg/L，可減量或暫時停藥。
2. 長效型口服排鐵劑 - 溶解錠：初劑量為每日 20mg/kg，病人應每月測量血鐵質 (ferritin) 濃度，並依據結果每隔 3-6 個月調整劑量，當血鐵質 (ferritin) 濃度低於 500mcg/L，可減量或暫時停藥。

本藥品雖為口服藥，但不可直接嚼食、切開或壓碎藥錠或整顆吞服，必須先將藥品充分溶解在 100-200 毫升的飲用（冷）開水、柳橙汁或蘋果汁內，並以人工攪拌 3 分鐘，溶解後立即服用；吞飲後的杯中殘餘量，建議再加少量飲料將殘餘藥溶解並完全服用。不可溶解在碳酸飲料或牛奶中。長效型口服排鐵劑 - 溶解錠宜每日固定一個時間服用，食物可能影響此長效型口服排鐵劑的吸收；因此，建議用餐前 30 分鐘服藥（換言之，服藥後至少要等 30 分鐘才可進食）或用餐後 3 小時空腹服用。



近幾年相關研究探討於飯前服用有胃部不適者，建議可於飯後服用，也可以分成早、晚各服用一次。

綜合上述，長效型口服排鐵劑是每日口服的排鐵劑，比以往需要 8 至 12 小時的注射治療方便很多，病人遵從性也明顯改進，理論上排鐵劑的遵從性提高可以減少病人許多併發症，特別是心臟疾病的發生。

排鐵劑副作用的管理

綜合截至目前為止的臨床試驗及一些上市地區的例行安全性報告，常見的副作用有腸胃不適，包括腹痛、噁心、嘔吐、腹瀉，腹瀉可能是與乳糖不耐症有關，因為製劑中含有乳糖，服藥初期易誘發皮膚疹的過敏反應 (8%)；約 3% 的病人腎功能指標血清肌酸酐 (creatinine) 濃度值上升，不過都還在正常範圍；約 2% 的病人有肝功能指標肝轉胺 (liver transaminases) 濃度上升的情形，與劑量的高低沒有直接相關，為因應不同治療目標（鐵平衡或負鐵平衡）及不同體質可能產生的副作用，建議常規檢查（表一）。釐清相關情況的發生是否和藥品的使用有關，由醫師判斷是否需要調整劑量。



表一：海洋性貧血病人常規檢查項目及頻率一覽表

檢查項目	檢查頻率
血鐵質	每個月
血清肌酸酐	治療前評估兩次，服藥期間每個月一次。 （對於原來就有腎疾之病人，或同時服用會抑制腎功能的藥物，發生併發症的危險性可能較高。建議此類病人在剛服藥或調整治療劑量的第一個月，每週監測血清肌酸酐一次，之後每個月監測一次。）
尿蛋白	每個月檢查一次
肝功能	每個月檢查一次
聽力及視力	每一年檢查一次
青少年成長	每一年檢查一次
骨質密度	每 1~2 年檢查一次
心、肝鐵含量測量	每 1-2 年檢查一次
註：詳細常規檢查、監測可能副作用的發生，可依病人狀況有所不同。	

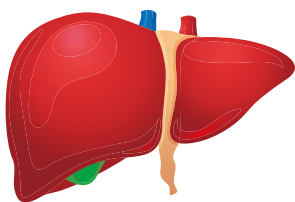
排鐵效果的偵測

目前重度海洋性貧血病人其體內鐵質含量有以下幾種方式偵測：

1. 血清鐵蛋白濃度 (serum ferritin)

具有非侵入性及易於監測的優點，但鐵蛋白亦為體內發炎性蛋白質，若病人有感染、發燒，則結果會受影響。根據臨床資料顯示，血清鐵蛋白濃度低於 2,500ng/mL 可有效減少病人心臟方面的問題，若病人處於生長發育期，可將血清鐵蛋白維持在 1,000 到 2,000ng/mL 之間，成人後可盡量維持在 1,000ng/mL 以下。

2. 肝臟內鐵離子濃度 (Liver iron concentration ; LIC)



利用肝切片來測量肝臟內鐵離子濃度是目前最標準評估全身鐵質沉積的方法，缺點是具侵入性。利用此方法來監測鐵質，病人需在麻醉下進行肝臟穿刺，以切片取得肝臟組織，而結果是否準確又取決於所取得的肝臟組織的質與量，因此醫療人員的熟練度及專業程度是很重要的。

3. 核磁共振 (MRI T2[★], MRI R2) 測量心臟與肝臟鐵濃度

非侵入性快速、正確的監測並評估心臟、肝臟等器官的鐵質沉積量。利用核磁共振 (MRI) 儀器與技術監測，T2[★] MRI 心臟測量值若高於 20ms 表示正常，即表示病人心臟衰竭的可



能性低；介於 10-20ms 之間，表示有較高的鐵質沉積；若低於 10ms，則可能有較高心臟衰竭的發生率。
R2★ MRI 測量肝臟鐵濃度，值發生在小於 7.0 mg/g dry tissue 表示正常，大於 7.0 表示肝臟鐵沉積較高。

脾臟切除

正常脾臟的工作是將血液循環中老舊的紅血球破壞掉，但是脾臟腫大，功能過於活躍時候，就會破壞新的血球，最後還會把白血球及血小板也一起破壞了，這種現象叫做「脾臟功能亢進」，此時必須要將脾臟切除，脾臟切除術後可以減少輸血量及輸血的次數，脾臟是提供免疫能力一個很好的器官，尤其對小孩更為重要。目前不建議進行脾臟切除，若要作脾臟切除手術時，一般不建議在六歲以下作，年齡越大做越好。

脾臟切除後，抵抗力較差，一旦有細菌（例如：肺炎雙球菌、B 型感冒嗜血桿菌、腦膜炎球桿菌等）侵犯身體時會造成很嚴重的感染，所以在脾臟切除前，須接受肺炎雙球菌、B 型感冒嗜血桿菌等疫苗注射。在切除脾臟之後，如果有不明原因的發燒現象要即時看醫師。

造血幹細胞移植

造血幹細胞移植是目前唯一可以治療重度海洋性貧血的方法，骨髓中含有豐富的幹細胞，造血幹細胞移植是先用大量的化學或放射線治療把病人骨髓的造血功能破壞掉，再將正常人的骨髓中的造血細胞利用像輸血的方法移植到病人體內，這些造血細胞就可以在骨髓內生長繁殖、建立新的造血細胞及免疫系統。造血幹細胞移植治療需找到 HLA(人類白血球抗原) 相合的捐贈者，以兄弟姊妹為佳。

但此種移植治療方法也有其危險性，在移植之前病人要接受高劑量的化學治療，所以感染機會也就提高了。另外，進行移植不管捐贈者與病人是否有血緣關係，仍然會有排斥現象發生，為了避免排斥，在移植之後需要服用抗排斥藥。

目前周邊血液與臍帶血中之幹細胞，也可以代替骨髓，來進行造血幹細胞移植治療。



要記住重點

重度海洋性貧血主要的病徵是貧血，輸血是重度海洋性貧血病人維持生命最基本的治療方法，病友需終生定期輸血治療，平均每二至四周輸血一次。

另因輸血的同時也輸入過量的鐵質，鐵質沉積是重度海洋性貧血病友最可怕的敵人。故每週至少要注射排鐵劑 5-7 天，持續性的皮下或靜脈注射 8-12 小時，或每日定時使用口服排鐵劑。

常見錯誤觀念 #4

迷思：重度海洋性貧血，壽命都很短，不能治癒。

重度海洋性貧血只靠輸血維生，沒有排鐵劑治療，一般壽命都很短，可能死於心臟衰竭，但若能與醫師配合，適當使用排鐵劑，壽命均可延長，與正常人一樣長命，絕不是夢。

另假若能找到 HLA 相合的捐贈者，造血幹細胞移植治療可完全治癒重度海洋性貧血，恢復與正常人完全一樣。



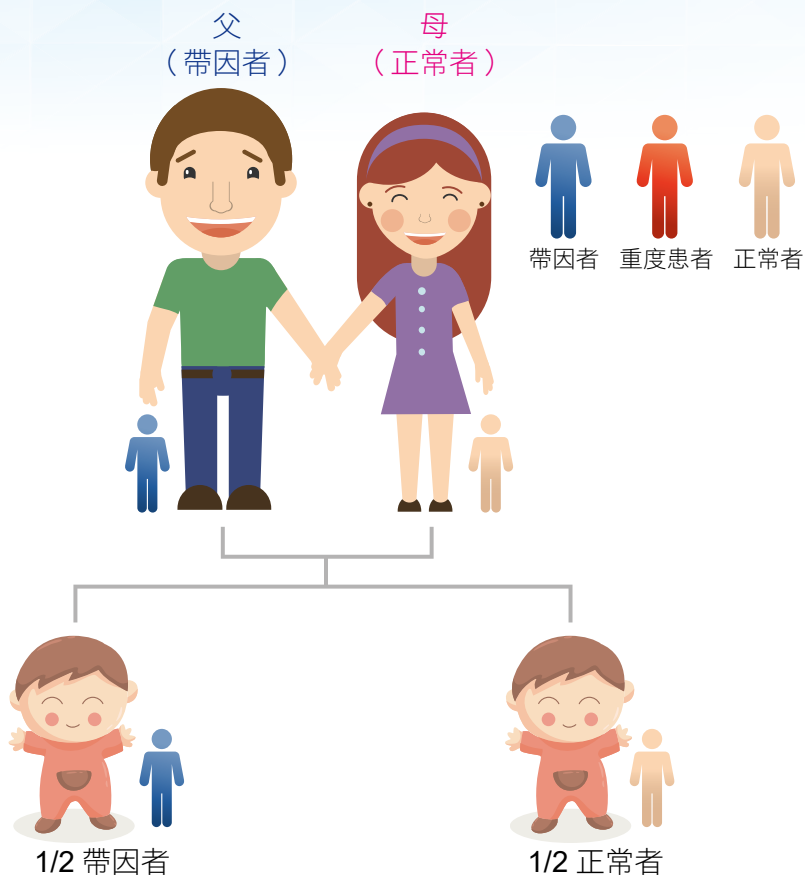
海洋性貧血如何遺傳？

如果您篩檢之後，發現自己是輕度海洋性貧血者，那麼也不用太緊張，因為輕度海洋性貧血病人大多不會有臨床症狀，只是當你的配偶也是輕度海洋性貧血病人時，您就有機會生下一位重度海洋性貧血的寶寶。

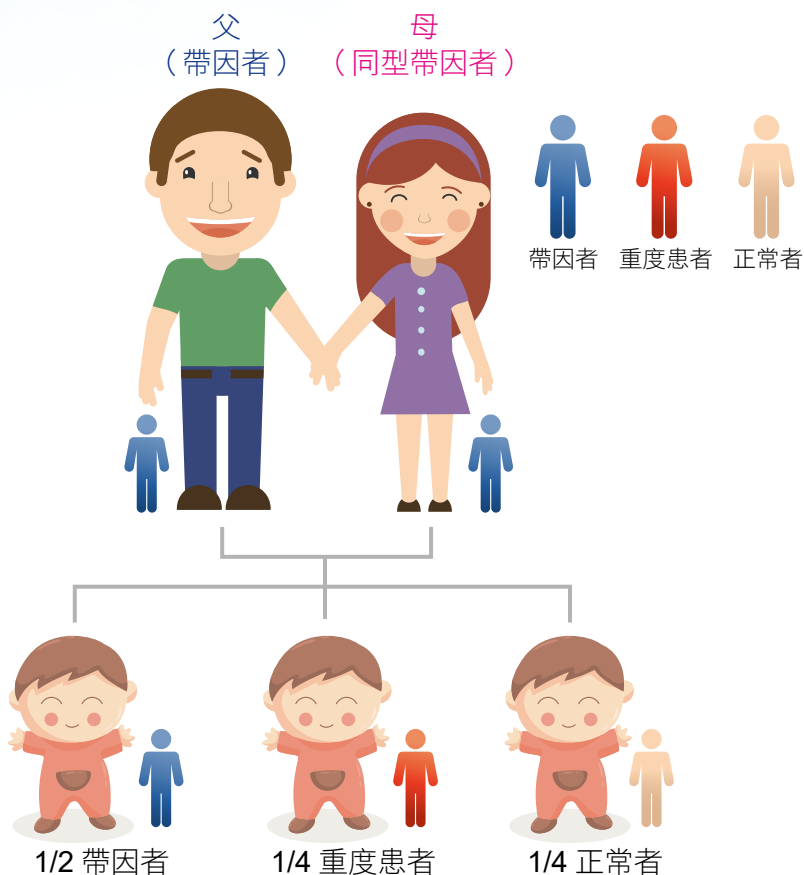


以下將海洋性貧血的遺傳方式詳細說明

如果父母二人，有任何一方有攜帶海洋性貧血的基因 (也就是帶因者)：每次懷孕寶寶會有 $1/2$ 機率生下輕度海洋性貧血病人， $1/2$ 機率為正常人。



如果父母二人都是有攜帶海洋性貧血的基因 (也就是同屬一類型的帶因者)：每次懷孕寶寶會有 $\frac{1}{4}$ 的機率為正常， $\frac{1}{2}$ 機率為輕度海洋性貧血即隱性帶因者，有 $\frac{1}{4}$ 機率為重度海洋性貧血者。





要記住重點

如果父母兩人都是同類型海洋性貧血帶因者，每次懷孕寶寶會有 $1/4$ 的機率為正常， $1/2$ 的機率為輕度海洋性貧血即隱性帶因者，而有 $1/4$ 的機率為重度海洋性貧血。

常見錯誤觀念 #5

迷思：我們夫妻都沒有貧血且看起來很正常，絕對不會是海洋性貧血病人，不可能生出重度海洋性貧血寶寶。

大多輕度海洋性貧血病人不會有臨床症狀，別因為自己看起來正常，就認為自己一定不會是海洋性貧血病人喔！根據研究顯示，大多數病人都是經由篩檢或因生了海洋性貧血寶寶而得知，因此抽血做些簡單的檢驗項目來篩檢自己是不是輕度海洋性貧血病人（帶因者），就顯得格外重要了。



β 重度海洋性貧血如何預防？

海洋性貧血是國內常見的遺傳疾病，台灣地區帶因者占全國總人口 7% 以上（5% 為 α 型海洋性貧血的帶因者，2% 為 β 型海洋性貧血的帶因者），平均每 14 或 15 個人之中就有一個帶因者，目前全國的海洋性貧血帶因者就超過一百五十萬人。如果夫妻兩人均為乙型（ β 型）海洋性貧血帶因者，他們便有 $1/4$ 的機會生下罹患重度海洋性貧血的小朋友。您若能在體檢時先確認自己是否為帶因者，便能避免生下「重度海洋性貧血」寶寶。

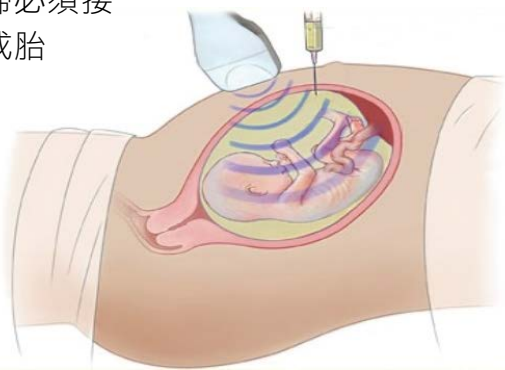


血液篩檢

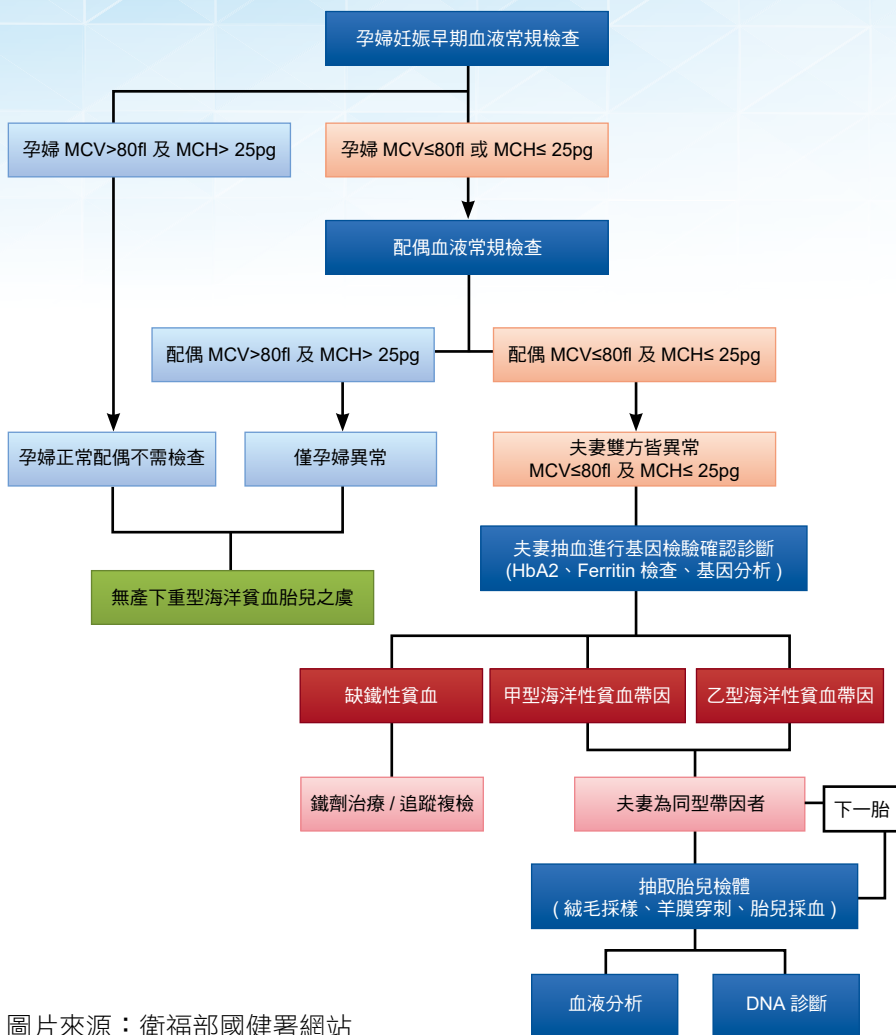
海洋性貧血的篩檢，花費不多且執行容易，應該在平常體檢或婚前體檢實施，只要抽血 2cc 檢查平均紅血球體積 (MCV) 或平均紅血球血紅素 (MCH)，若結果為 $MCV > 80f1$ 或 $MCH > 25pg$ ，通常不會是海洋性貧血的帶因者，不需進一步檢查。若結果為 $MCV \leq 80f1$ 或 $MCH \leq 25pg$ 則可能是海洋性貧血的帶因者，需再進一步做血色素電泳分析血色素 H 染色檢查確認。

孕婦海洋性貧血篩檢

孕婦若 $MCV \leq 80f1$ 或 $MCH \leq 25pg$ ，則配偶亦須接受平均紅血球體積之檢查，若配偶 $MCV > 80f1$ 或 $MCH > 25pg$ 則產下重度海洋性貧血寶寶的機率很低；若配偶也是 $MCV \leq 80f1$ 或 $MCH \leq 25pg$ ，則夫妻可能都是海洋性貧血的帶因者，需再進一步做血紅素電泳分析及血紅素 H 染色檢查，確定是 α 型或 β 型海洋性貧血帶因者，或僅為缺鐵性貧血。假如夫妻檢查結果為同型帶因者，則孕婦必須接受絨毛採樣或羊膜穿刺或胎兒臍帶血採樣，以便進一步確定胎兒是否罹患重度海洋性貧血。



孕婦海洋性貧血篩檢流程



圖片來源：衛福部國健署網站



要記住重點

婚前健康檢查與產前篩檢是預防海洋性貧血下一代最有效的方法。

夫妻檢查結果若為同類型帶因者，則每次懷孕均必須接受絨毛採樣或羊膜穿刺或胎兒臍帶血採樣，以便進一步確定胎兒是否罹患重度海洋性貧血。

常見錯誤觀念 #6

迷思：海洋性貧血是罕見疾病，帶因者一定不多。

海洋性貧血是國內常見的遺傳性疾病，帶因者占全國總人口的 7% 以上，平均每 14 或 15 個人中就有一個帶因者，目前全國的海洋性貧血帶因人口已超過一百五十萬人，故您體檢時最好抽血檢查，確認自己是否為海洋性貧血的帶因者。

衛生福利部國民健康署核可之基因檢驗機構

臺灣大學醫學院附設醫院	(02)23123456#7675
財團法人長庚紀念醫院	(03)3281200#8364、8360
中國醫藥大學附設醫院	(04)22052121#2268
柯滄銘婦產科診所	(02)33931030
成功大學醫學院附設醫院	(06)2353535#3551
高雄醫學大學附設中和紀念醫院	(07)3121101#7260
慧智醫事檢驗所	(02) 2361-3288

參考文獻：Pediatric Blood & Cancer 2003；46：72~76



協會簡介

由於深刻感受到重症海洋性貧血症病人的醫療與生存困境，由一群重度海洋性貧血症病人、家屬、及熱心的醫護人員與志工發起，在無財團、企業資助，完全由民間小額捐款協助下，於民國八十三年六月成立協會，開始推動病人權益的爭取、預防優生保健的推廣、成立全國病友聯絡網等各方面齊頭並進。

本協會以預防重度海洋性貧血之宣導及協助重度海洋性貧血症病友獲得完善的醫療與照護為主，並提供全國海洋性貧血病人及其家庭正確的醫療照護資訊，推動我國海洋性貧血之研究與治療。

您可以用下列方式幫助我們：

● 親至本會現金捐款

● 郵政劃撥方式捐款

戶名：社團法人台灣海洋性貧血協會

帳號：18194421

● 信用卡轉帳

1. 您可以運用本會網站 <http://www.thala.artcom.tw/> 列印信用卡捐款單

2. 向本會索取信用卡捐款單，我們可以傳真或郵寄給您。





海洋家族

因為遺傳基因有瑕疵

致病 甚而致命

需要終身輸血與排鐵治療

親愛的朋友們

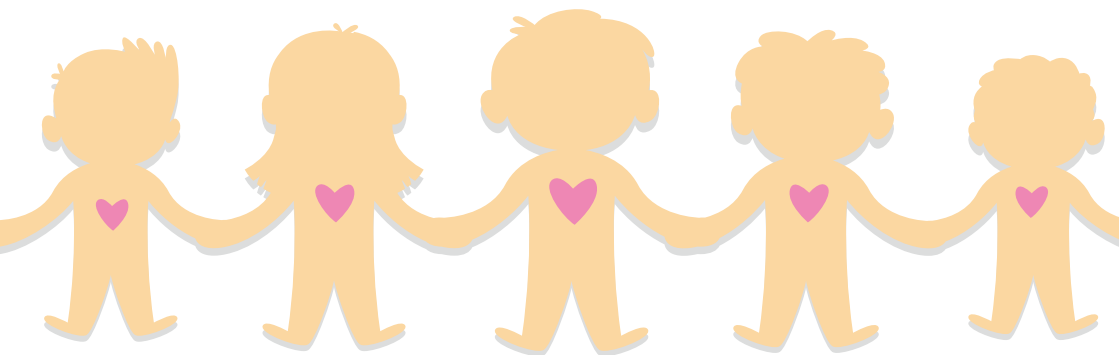
請您伸出援手

為艱苦奮鬥的勇士們燃起希望之光

有你持續的支持與鼓勵

我們才能將海洋性貧血的防治與服務做得更好

你的愛心對病友及家屬的服務是非常重要的



有關海洋性貧血

出版發行：社團法人台灣海洋性貧血協會

電話：02-23891250 傳真：02-23891362

地址：10048 台北市常德街 1 號景福館 2 樓 207 室

e-mail：thala@thala.org.tw；thala0331@gmail.com

網址：



ISBN：978-986-84450-0-0

2022 年 3 月修訂版

版權所有，無論全書或部分內容翻印、轉載等方式使用本書內容時，皆須事先告知本會，並於使用時註明出處。

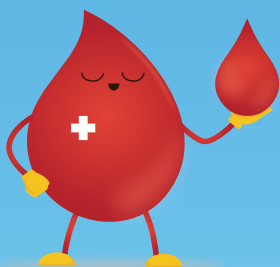
台灣諾華股份有限公司贊助印製

ISBN 978-986-84450-0-0



9 789868 445000





有關海洋性貧血
THALASSEMIA

