

# 海洋性貧血

出處:衛生福利部國民健康署

起源：

海洋性貧血是由希臘文而來，意思為血中的海（the sea in the blood），因最初被用於地中海沿岸人口的貧血疾病而得名。以前稱為地中海型貧血，86年4月衛生福利部統一稱之為海洋性貧血。

病因學：

是一種隱性遺傳的血液疾病，因血色素中的血球蛋白鏈的合成缺陷所引起的先天性病變，紅血球變小而導致貧血。主分佈於地中海沿岸、台灣、中國大陸長江以南和東南亞一帶。為台灣常見的單一基因遺傳疾病之一，約有5%-8%的人（1,100,000~1,700,000人）為此病之帶因者，帶因者的身體狀況通常與一般人類似。

發生率：

在台灣帶因率約5%~8%，其中甲型( $\alpha$ 型)5~6%，乙型( $\beta$ 型)1~2%。重型( $\beta$ 型)海洋性貧血患者，目前國內約有200多位。

臨床表徵：

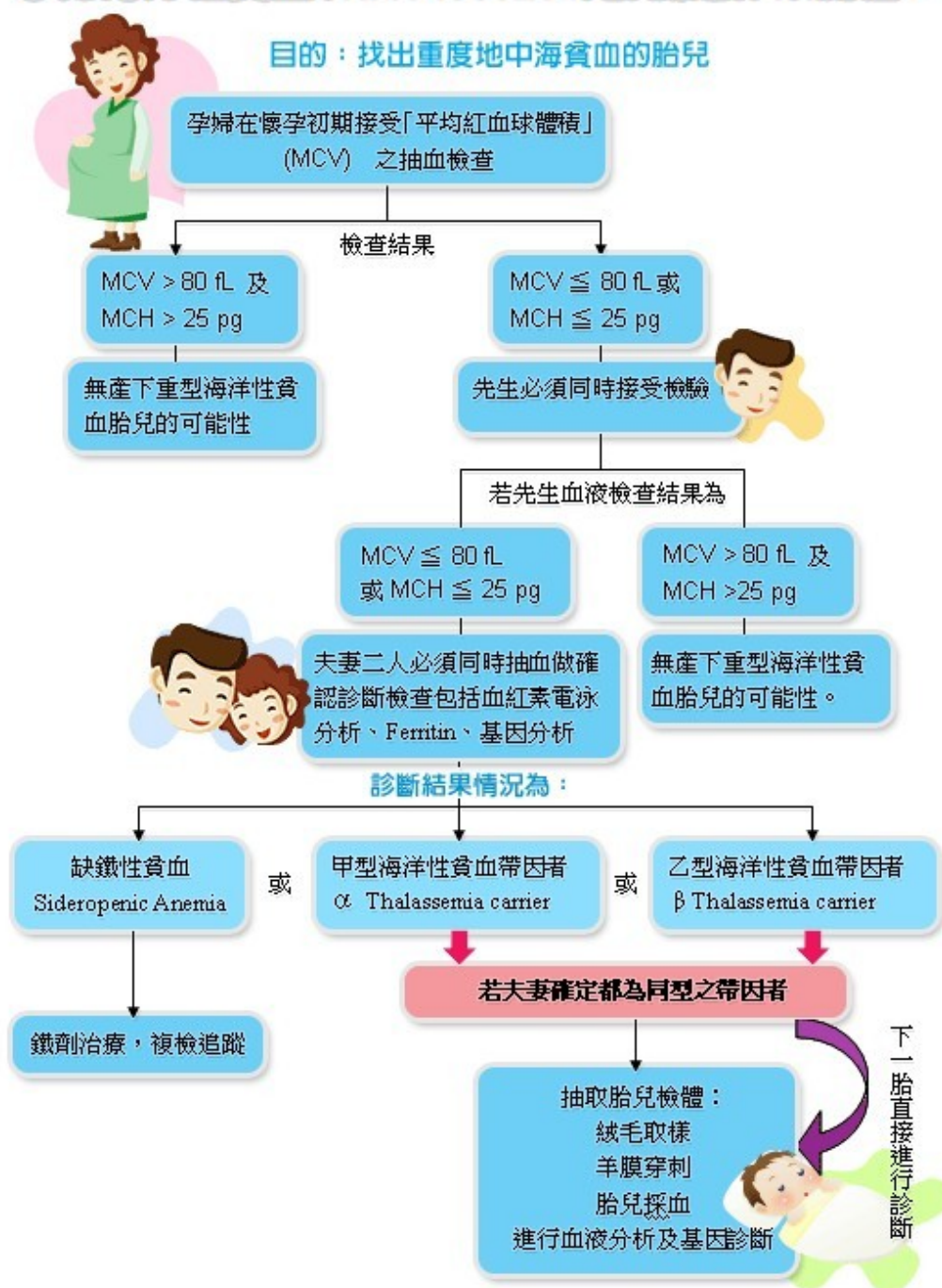
主要有心悸、頭暈、氣促、疲乏、運動耐受力降低等貧血症狀，但基因遺傳缺陷程度有輕重之分，直接影響血中血色素的濃度；因此臨床為重度、中度、輕度等程度區分。

ThalassemiaThalassemia臨床表徵列表

類型	嚴重度	症狀
$\alpha$ 海洋性貧血	輕度	輕微貧血、無症狀。
	重度	蒼白、脾腫大。
$\beta$ 海洋性貧血	輕度	輕微貧血、無症狀。
	中度	骨頭畸形肝脾腫大偶爾需輸血。
	重度	生長遲緩、骨頭畸形肝脾腫大、黃疸、性腺功能低下需常輸血，易引起血鐵質沈著導致心肌病變、肝持續腫大、內分泌失調。若因心臟衰竭而死亡，常發生在20~30歲。

診斷：

## 孕婦海洋性貧血(Thalassemia)篩檢之作業流程：



篩檢：

孕婦至婦產科醫院診所，實行產前檢查時，該院即能在一般產前常規血液檢查中，提供「平均紅血球體積」之檢查。若孕婦的「平均紅血球體積」較小( $MCV \leq 80$  或  $MCH \leq 25$ )，則其配偶亦需接受「平均紅血球體積」之血液檢查。若發現配偶之「平均紅血球體積」亦較小( $MCV \leq 80$  或  $MCH \leq 25$ )，則院方會將孕婦及配偶二人的血液檢體，送至確認診斷單位，以確定此夫妻二人是否為同型(甲型或乙型)帶因者，或僅是罹患缺鐵性貧血。

若夫妻為同型帶因者，則孕婦必須接受絨毛採樣、羊膜穿刺或胎兒採血，以對胎兒作產前診斷及進一步之遺傳諮詢，以上檢查政府皆可補助部份費用。

胎兒若為重型甲型地中海型貧血患者，約在懷孕 20 週後，會出現胎兒水腫 (Hydropsfetalis) 現象，包括腹水、肝脾腫大、胸腔積水、全身皮膚水腫等，可由超音波檢查出來，大部份胎兒在出生後不久即因嚴重貧血缺氧死亡，少數於子宮內死亡。同時也會導致孕婦出現高血壓、子癲前症、產前或產後出血等嚴重合併症，而使得不少孕婦因此施行剖腹產、子宮切除或需要大量輸血。若能早期診斷，則可施行人工流產。

治療：

一、目前治療方法

1. 長期終身輸血
2. 注射排鐵劑
3. 造血幹細胞移植
4. 實驗性療法包括：

增加  $\gamma$  基因合成胎兒血紅素或基因治療。重度海洋性貧血若不輸血治療，常於 4 歲前死於貧血、感染、心衰竭。故輸血治療除了治療貧血之外，也可抑制無效性造血活動。定期輸注濃縮去白血球之紅血球，每 2~4 週一次。低血紅素輸血療法，乃維持 10gm/dl 以上，超高血紅素輸血療法，乃維持 12gm/dl 以上。

5. Deferiprone：

緩解重型海洋性貧血患者之新藥：於 91.3.1 公告，此藥為排鐵劑，用於以 Deferrioxamine 治療不理想或無法接受時；或在醫師嚴格監測不良反應(如：白血球數目、肝功能狀況...等)下，與 Deferrioxamine 合併使用。與傳統療法比較在價格上便宜，且為口服藥品，使用上較傳統之注射方式方便許多。

臨床上使用 3~6 個月，可使膚色變淺、牙齦黑斑消失；75mg/kd/day 以上之劑量，足以讓大部分病患達到負的鐵平衡之效；血清鐵蛋白在 3-6 個月即開始下降，經 14-20 個月治療，所有患者有明顯的血清鐵蛋白下降；經 12-18

個月之治療，於持續輸血下，多數患者的血清鐵蛋白可降至 2000ng/ml 以下。

### 預防：

#### 一、最好的治療

1. 所有重度海洋性貧血的兄弟姊妹及父母應接受遺傳諮詢。篩檢帶因者，尤其強調婚前檢查及學校教育。
2. 產前診斷確診率>90%，懷孕 8~12 週可做絨毛膜 DNA 檢查。
3. 16~18 週可做羊水細胞 DNA 檢查。
4. 18~20 週可做胎兒臍帶血 DNA 及血紅素蛋白分析檢查。

### 生活須知：

#### (一) 重度( $\beta$ 型)海洋性貧血

1. 均衡飲食為原則忌偏食。
2. 含鐵質高之食物應少食用，如牛肉、豬肉、豬血、鴨血、菠菜、蘋果、芭樂、葡萄乾等。
3. 喝茶可減少鐵的吸收。
4. 體力許可下可運動，但須注意運動傷害，運動可促進新陳代謝，亦可增加血管彈性，有助於輸血時之注射。
5. 說明注射排鐵劑之必要性，加強患孩之認知，並給予鼓勵與支持。
6. 應定期與血液專科醫師討論追蹤。

#### (二) 輕度海洋性貧血

飲食均衡為原則，勿需刻意補充鐵質高的食物