

海洋性貧血

海洋性貧血是一種隱性遺傳的血液疾病，主要分佈於地中海附近、台灣、中國大陸長江以南和東南亞一帶。是台灣常見的單一基因遺傳疾病之一，大約有 6% 的人為此項疾病之帶因者，帶因者的身體狀況通常與一般人類相似。海洋性貧血是紅血球內的血紅素發生問題。人體中的血紅素是血基質(heme)及血紅蛋白鏈 (α 血紅蛋白鏈或 β 血紅蛋白鏈) 所組成的，當 α 血紅蛋白鏈或 β 血紅蛋白鏈的基因發生問題時，就會無法與血基質結合成正常血紅素。

依血紅蛋白鏈缺乏的不同分為有 α (阿爾法)、 β (貝它) 兩大類，每個人身上有四個 α 基因及兩個 β 基因；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」。

海洋性貧血之病理生理學主要為血色素生成不足及蛋白鍊的不平衡堆積所造成，前者造成低色素性與小球性，後者則造成無效的紅血球生成，和溶血性貧血。

臨床症狀

可從全無症狀到致命的重度貧血。少四個甲型血色素基因將造成胎兒水腫，使胎兒胎死腹中或出生後不久即死亡。而二個基因病變的嚴重型乙型 (β 型) 海洋性貧血則症狀在產後 6 到 9 個月出現，需長期輸血。

嚴重型乙型海洋性貧血其血色素電泳顯示 Hb A1 減少或消失，Hb F、Hb A2 增加。其症狀包括：(1)無效的紅血球生成：重度貧血、髓外造血、chipmunk face (花鼠臉)、生長停滯。(2)溶血性貧血：脾腫大、心臟衰竭、肝腫大、膽結石。(3)低色素性與小球性：小球性低色素性貧血、靶狀紅血球、有核紅血球。

診斷海洋性貧血

(1)家族史(2)臨床症狀 (貧血、黃疸...等) (3)血液常規檢查(CBC、MCV、MCH)(4)血色素電泳(5)基因分析 (確定診斷)，十二種主要突變佔了全世界乙型海洋性貧血的 90%，而台灣乙型海洋性貧血主要由四種突變所造成。

台灣地區少二個基因的甲型海洋性貧血絕大部分 (95%) 為東南亞型。現在都可以利用聚合 \square 連鎖反應方法(PCR method)來診斷。

海洋性貧血如何治療？

無症狀者不需治療。如果有輕度貧血者不宜過度勞累或劇烈運動。女性如併有缺鐵性貧血，症狀可能更嚴重，正確的診斷是很重要的，要先治療缺鐵性貧血。

嚴重型乙型海洋性貧血之治療：(1)輸血 (2)排鐵劑(deferoxamine)(3)脾臟切除(4)骨髓移植(5)增加胎兒血色素 H6F(5-azacytidine, hydroxyurea)，傳統上以前三者治療為主，骨髓移植可行於有組織抗原相合的兄弟姊妹的病人。至於增加胎兒血色素，目前並非常規之治療法。基因治療則仍待努力。

可以結婚嗎？可以預防嗎？

當然可以結婚；至於預防則以嚴重型為主，主要方法為：(1)帶因者篩檢(2)婚前健康篩檢(3)產前診斷：懷孕十二到十八週可利用絨毛膜取樣(chorionic biopsy sampling)和羊水穿刺(amniocentesis)取得胎兒 DNA 得到正確診斷。如果確定為嚴重型，則可及早實施治療性流產手術。