

什麼是海洋性貧血？

- 海洋性貧血俗稱地中海型貧血，是種單一基因遺傳疾病，也就是寶寶遺傳了父母親有異常的基因，而造成血紅素的製造機能較差或完全喪失，導致輕、中度及嚴重貧血等症狀的疾病。
- 台灣地區有百分之六的人帶有此項疾病基因
- 帶因者通常身體健康，無異於一般人

什麼是海洋性貧血的帶因者？

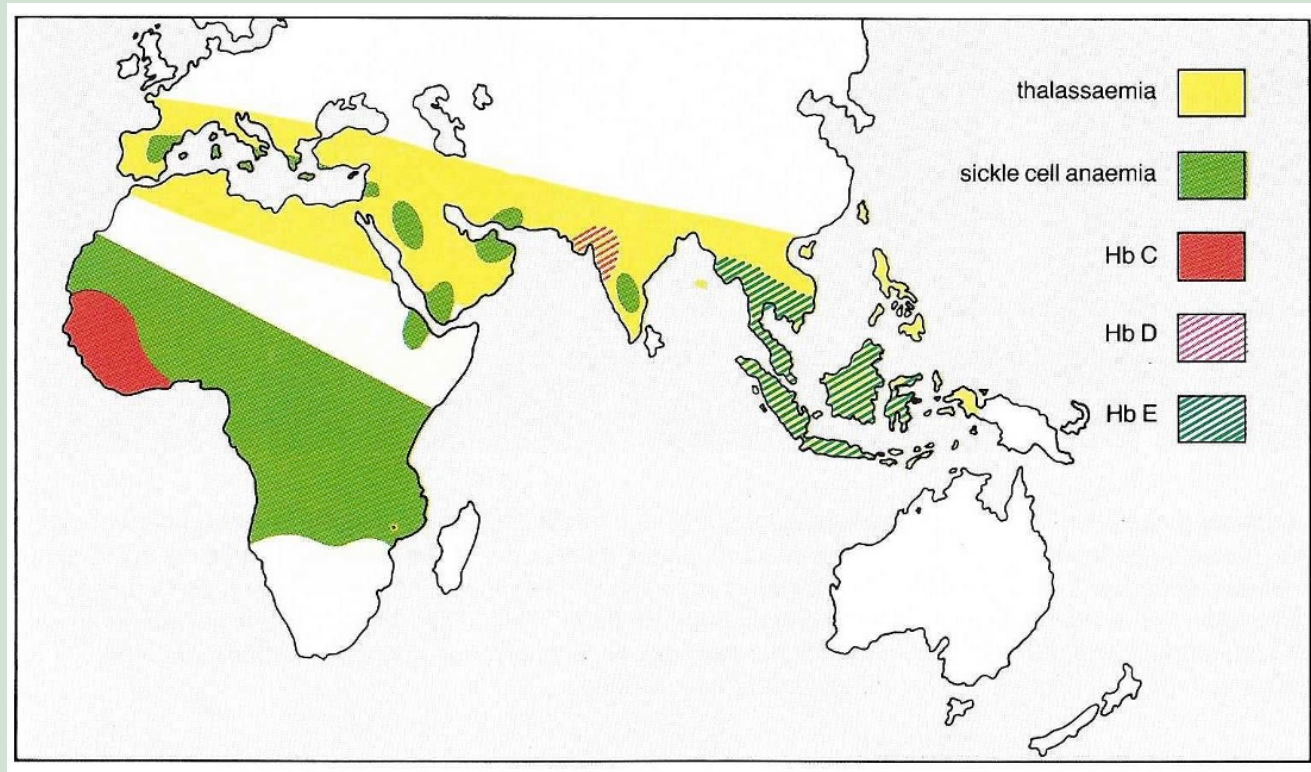
- 所謂的帶因者就是遺傳的基因一個異常，一個正常。
- 帶因者製造血紅素的能力較差，不過由於體內機能的自動調節，智力、體力或壽命等，與一般人相似。
- 海洋性貧血是台灣單基因遺傳疾病中常見的一種疾病，將近6%的人為帶因者。

台灣的海洋性貧血

- 甲型患者: 佔人口4.5%
- 乙型患者: 佔人口1.5%
- 原住民以發現阿美族為最高，佔此族之12%
- 海洋性貧血帶因者，約佔台灣總人口之6%



海洋性貧血 = 地中海型貧血



好發地區包括地中海、中東、印度洋及南中國海沿岸國家
越南、泰國、馬來西亞、雲南、廣東、廣西、福建、台灣

血紅素之結構

- 人體的血紅球內飽含血紅素：
血紅素是吸附氧氣送到各組織代謝而後把代謝後產生的二氧化碳帶回到肺部再交換吸附氧氣
- 海洋性貧血是紅血球內的血紅素發生問題所引起的
- 血紅素的構造：
血紅素的組成是由
 - 血基質 (Heme)；
 - 血紅蛋白鏈 (Globin chain)
 - α血紅蛋白鏈
 - β血紅蛋白鏈



血紅素之結構

- 當 α 血紅蛋白鏈或 β 血紅蛋白鏈的基因發生問題就無法與血基質結合形成正常的血紅素
- 每個人身上有4個 α 基因點($\alpha \alpha \alpha \alpha$)及2個 β 基因點($\beta \beta$)來控制蛋白鏈的形成
- 當位於第十六對染色體上的 α 基因點發生問題，就會使 α 血紅蛋白鏈的製造減少，而形成所謂的「 α 型海洋性貧血」



血紅素之結構

- 當位於第十一對染色體上的 β 基因點發生問題，就會使 β 血紅蛋白鏈的製造減少，而形成所謂的「 β 型海洋性貧血」



血紅蛋白鏈

- 正常血紅素蛋白：有兩條 α 血紅蛋白鏈，兩條 β 血紅蛋白鏈成為兩組，以 $\alpha\alpha\beta\beta$ 表示
- 人體第十六染色體有四個控制製造 α 基因蛋白鏈的基因點
- 人體第十一染色體有兩個控制製造 β 基因蛋白鏈的基因點
- 上述基因點發生遺傳缺陷時，無法合成這兩種血色蛋白鏈

夫妻都是帶因者

有多少機率生下重型胎兒？

- 每一胎都有 $1/4$ 的機率完全正常
- 有 $1/2$ 的機率和父母親一樣，是海洋性貧血的帶因者
- 有 $1/4$ 的機率會同時遺傳到二個異常基因，成為重型海洋性貧血患者

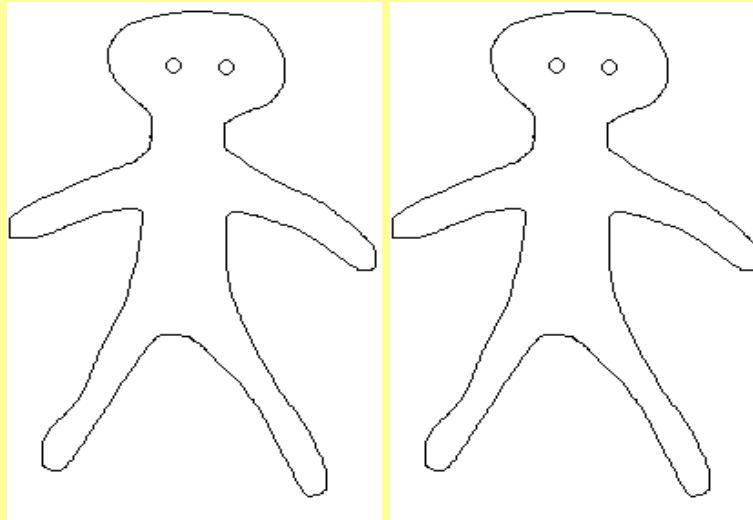
夫妻都是帶因者之遺傳機率

▪ 詳細的遺傳機率如下表對照：

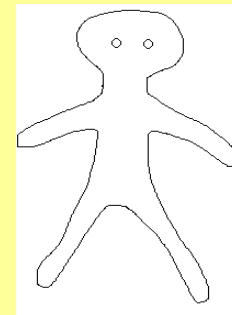
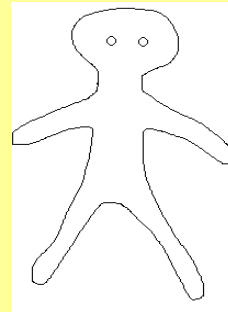
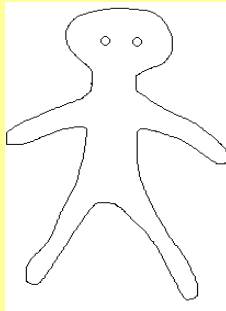
本人	配偶	胎兒正常機率	胎兒帶因者機率	胎兒重型機率
甲型	甲型	25%	50%	25%
乙型	乙型	25%	50%	25%
甲型	乙型	25%	75%	—
正常	帶因者	50%	50%	—
帶因者	正常	50%	50%	—
正常	正常	100%	0%	—

海洋性貧血病人婚後之遺傳型式與機率(1)

**“Normal”
person
正常**



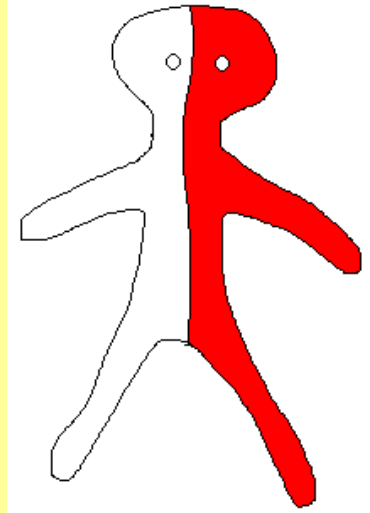
**“Normal”
person
正常**



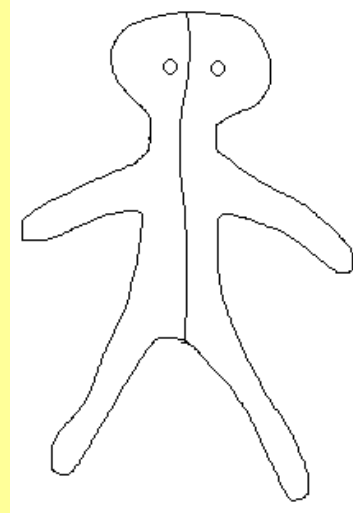
All healthy normal children (正常)

海洋性貧血病人婚後之遺傳型式與機率(2)

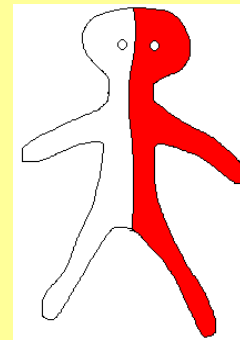
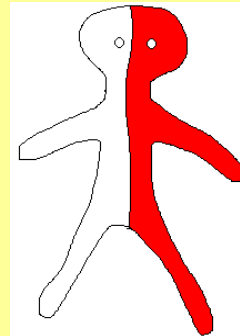
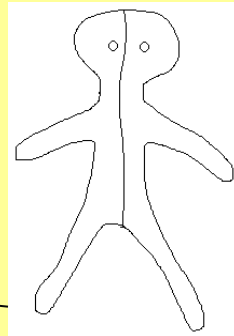
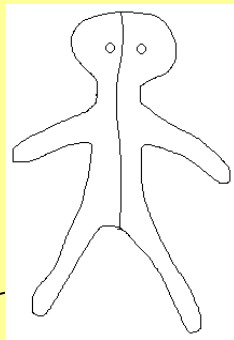
**Thalassemia
carrier
帶因者**



**“Normal”
person
正常**



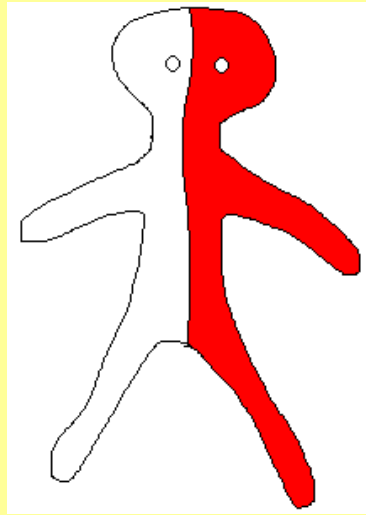
**Normal
healthy
children
正常**



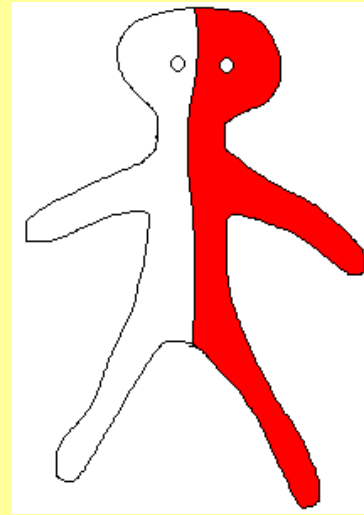
**Healthy
normal children
who carry
thalassemia
帶因者**

海洋性貧血病人婚後之遺傳型式與機率(3)

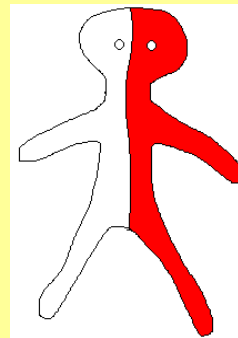
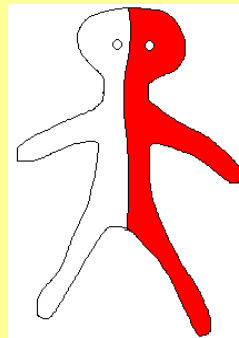
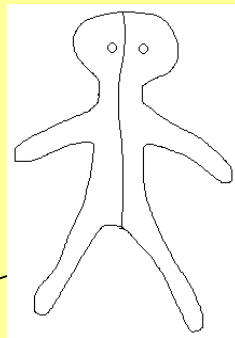
Carrier of
 β -Thalassemia
 β -帶因者



Carrier of
 β -Thalassemia
 β -帶因者

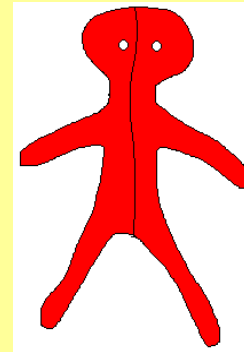


Normal
healthy
child
正常



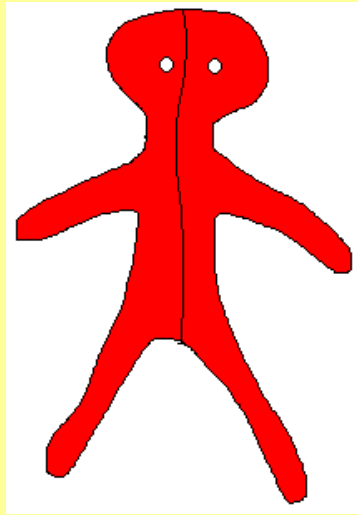
β -帶因者

Child with
 β -Thalassemia
major
 β -重型

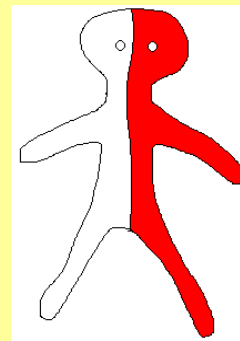
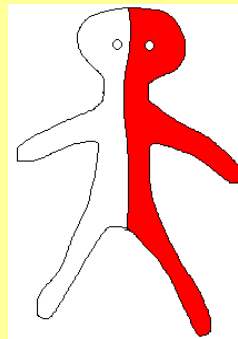
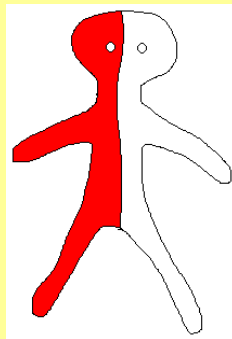
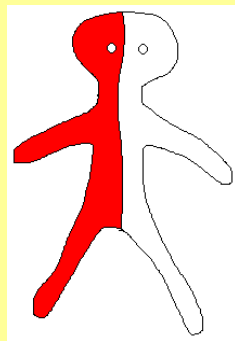
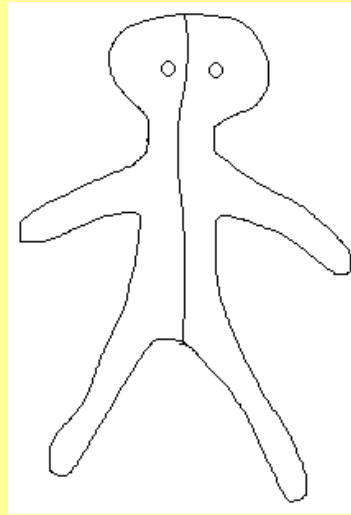


海洋性貧血病人婚後之遺傳型式與機率(4)

**Thalassemic
parent
重型**



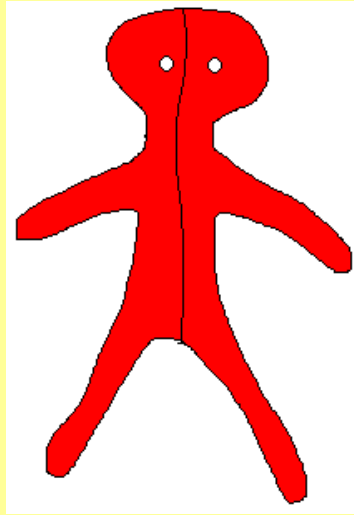
**Normal
parent
正常**



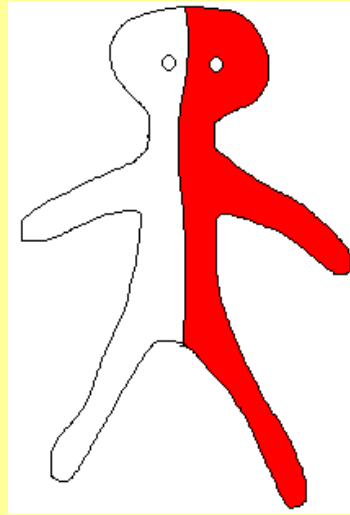
β -帶因者

海洋性貧血病人婚後之遺傳型式與機率(5)

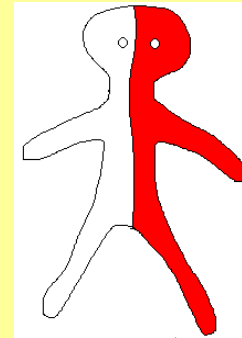
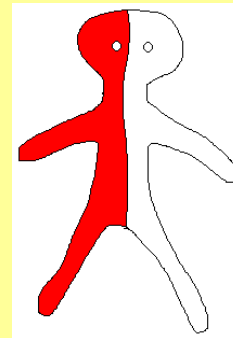
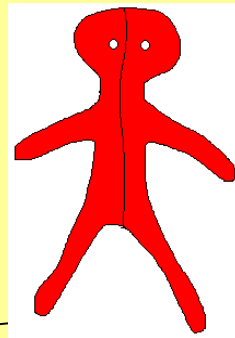
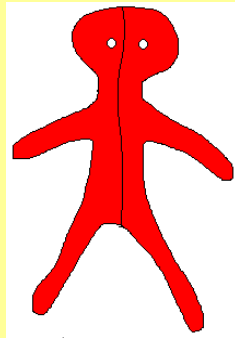
**Thalassemic
parent
重型**



**Parent who is a
healthy carrier
帶因者**

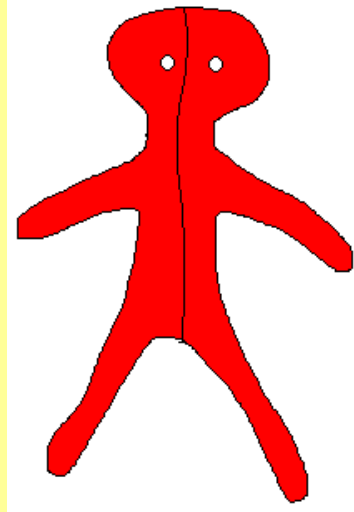
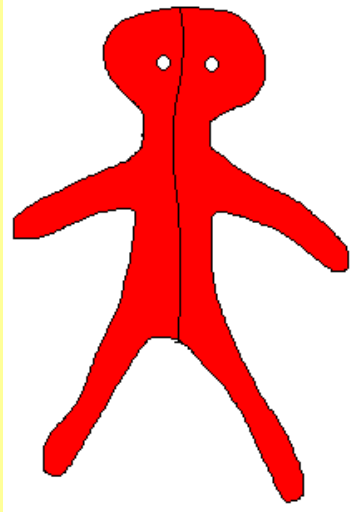


**Half the children
may have
thalassemia
major
1/2 重型**

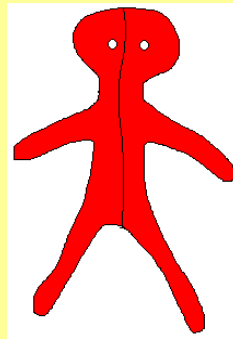
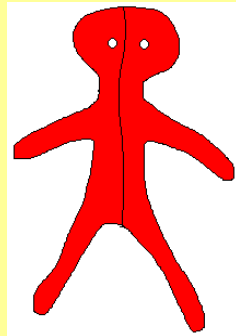
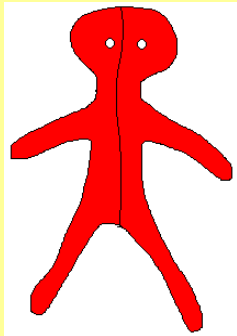
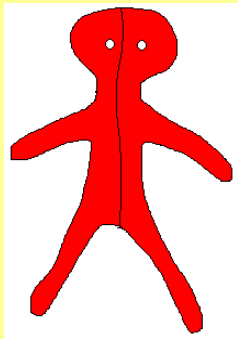


**Half the children
may be healthy
carrier
1/2 帶因者**

海洋性貧血病人婚後之遺傳型式與機率(6)



**2 Thalassemic
parents
重型**



重型

為什麼要做海洋性貧血篩檢？

■ 胎兒如為重型甲型海洋性貧血患者

- 在懷孕中期以後會出現胎兒水腫現象，包括腹水、胎盤腫大等，可由超音波檢查出來，大部分胎兒在出生後不久即死亡，少數會胎死腹中。
- 同時也會導致孕婦出現高血壓、子癇前症、產前或產後出血等嚴重合併症。如果在產前檢查沒有事先發現作適當處理可能會危及孕婦或胎兒之生命及健康。

為什麼要做海洋性貧血篩檢？

■ 胎兒如為重型乙型海洋性貧血患者

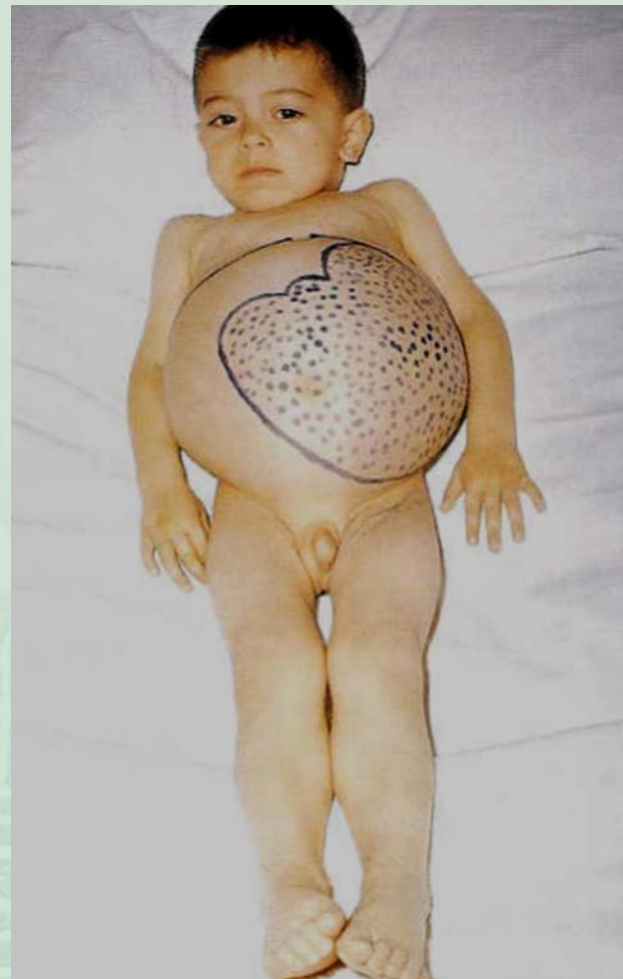
- 超音波檢查並不會表現出不正常，但是出生數個月以後，新生兒開始出現貧血的現象。
- 若能在產前預知胎兒情形，與您的婦產科醫師討論後，選擇適當的處置方式，可減少個人的心理、經濟負擔。



重型海洋性貧血之臨床症狀



胎兒水腫

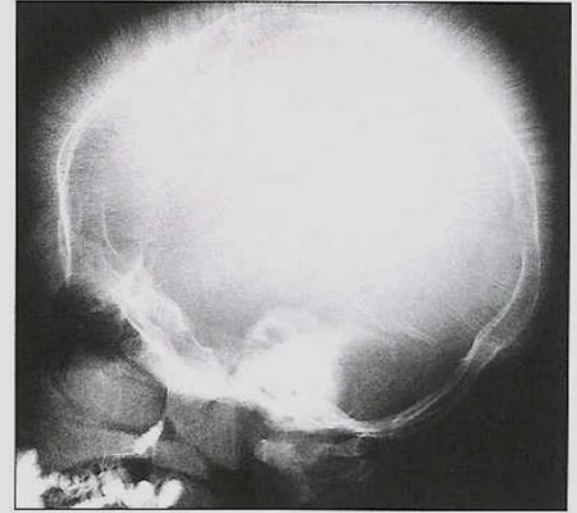


肝脾腫大

重型海洋性貧血之臨床症狀



骨骼變形



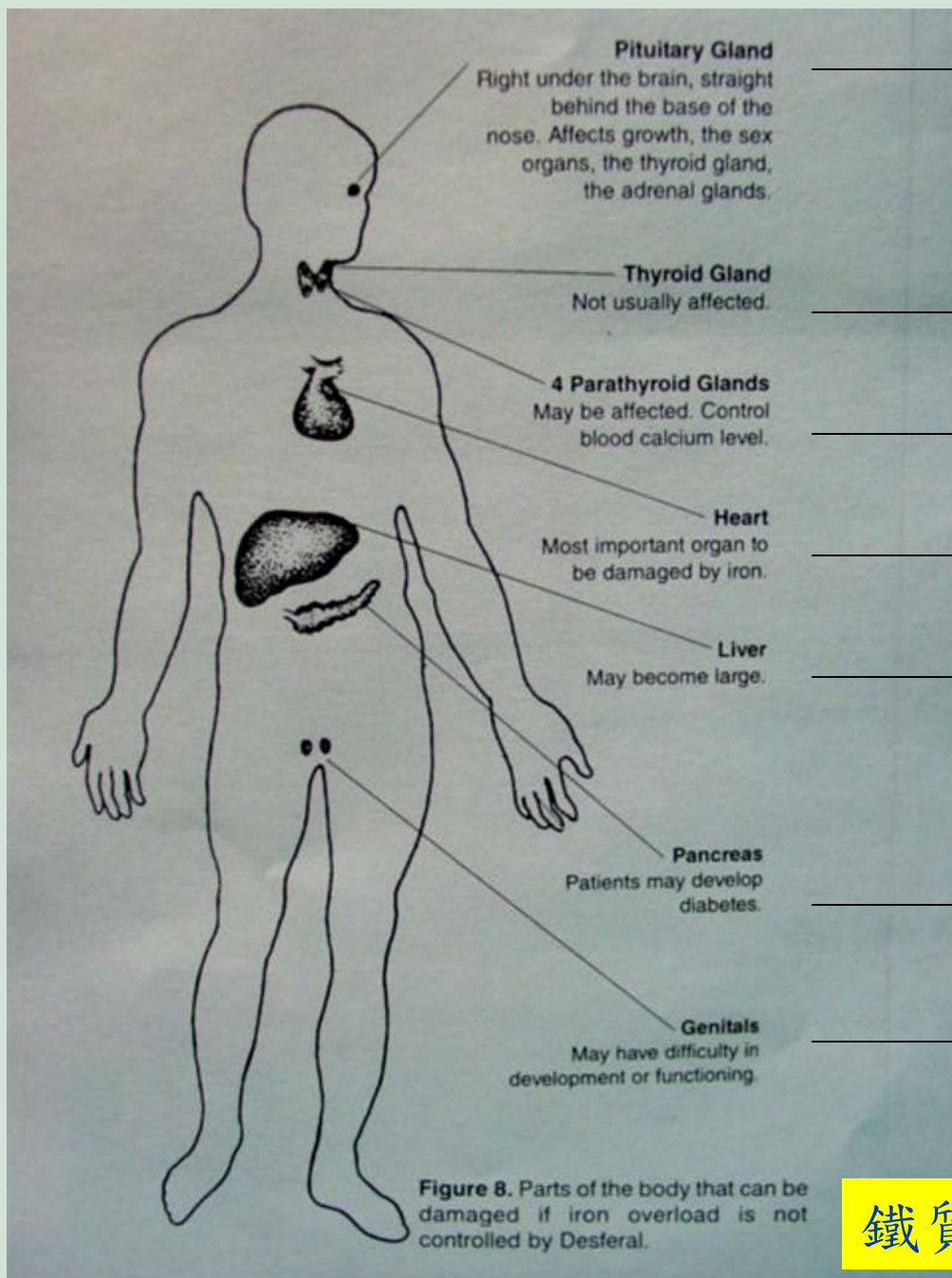
可能遇到的健康問題

- 鐵質的沈積
- 肝臟功能降低
- 心臟功能降低
- 內分泌功能降低
- 骨質密度的降低
- 感染的問題



鐵質沈積

- 過多的鐵質會沈積在實質組織，造成器官的衰竭，可說是海洋性貧血各項併發症之根源。
- 其中，以肝臟、心臟、內分泌腺體和骨骼，較易有併發症的發生。而過多的鐵質首先即沈積在肝臟。



腦下垂體

甲狀腺

副甲狀腺

心臟

肝臟

胰臟

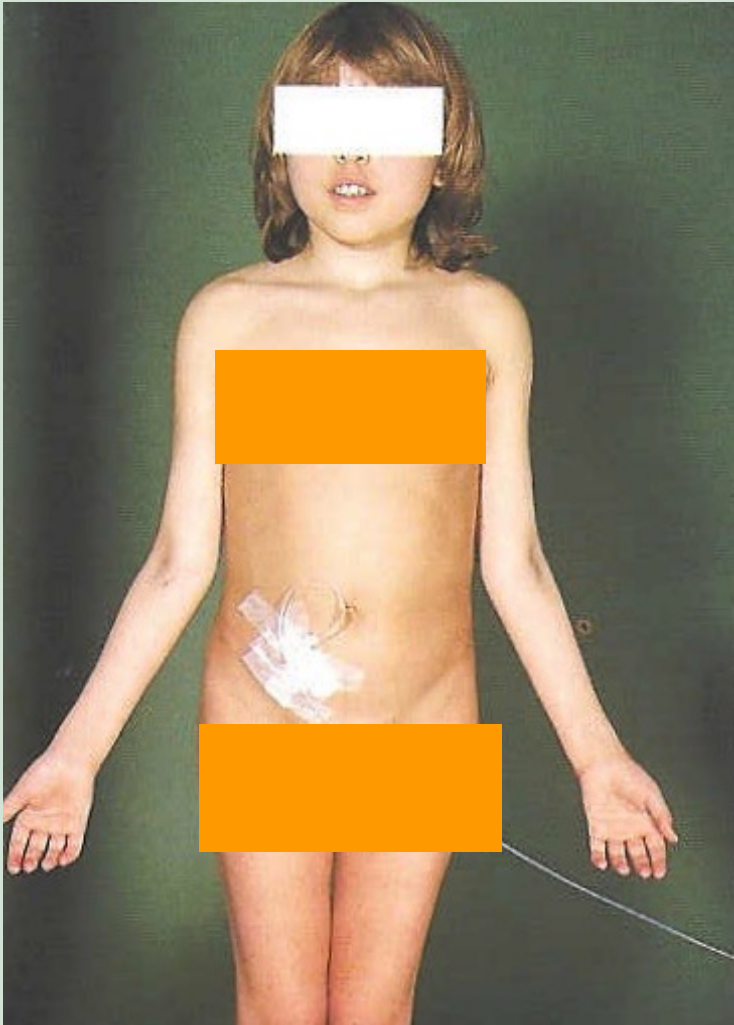
性腺

鐵質沈積對器官造成之傷害

1146 重型海洋性貧血症疾病併發症

糖尿病	5.4%
心臟衰竭	6.4%
心律不整	5.0%
血栓	1.1%
甲狀腺低下	11.6%
愛滋病感染	1.8%
性腺功能低下症	55.0% (578人)
性腺功能低下接受補充	83.5% (女生)
荷爾蒙治療	78.6% (男生)

重型海洋性貧血患者之治療

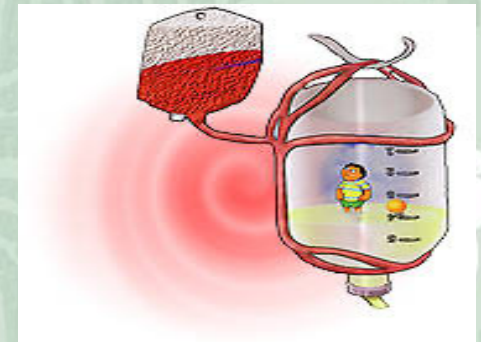


A. 每2~3週要輸血一次

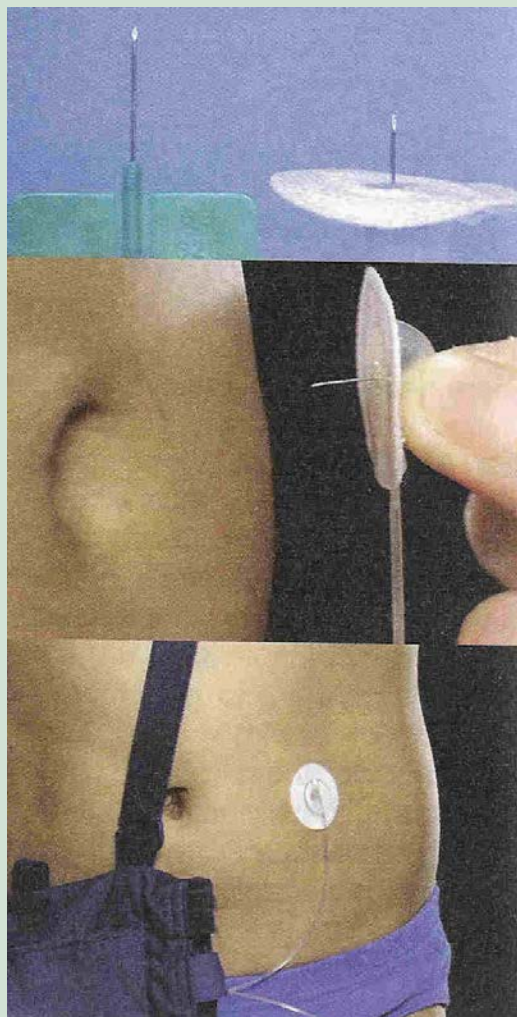
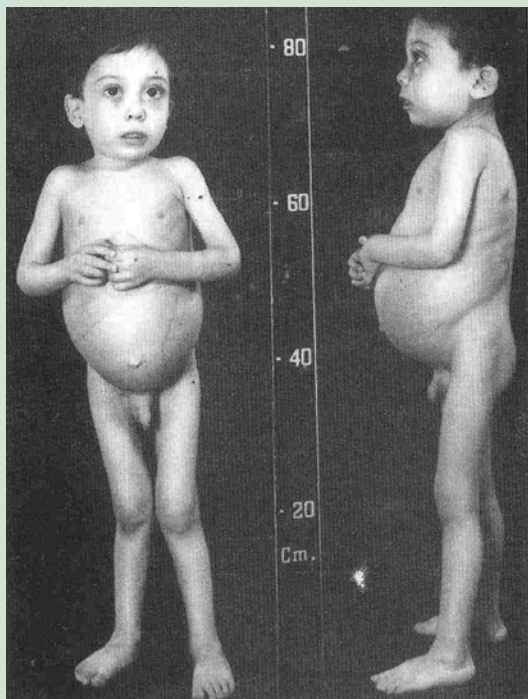
1. 每天注射3~4支排鐵劑, 每次10小時, 每週5次

2. 口服排鐵藥

B. 骨髓移植、臍帶血移植及幹細胞移植



重型海洋性貧血患者之治療

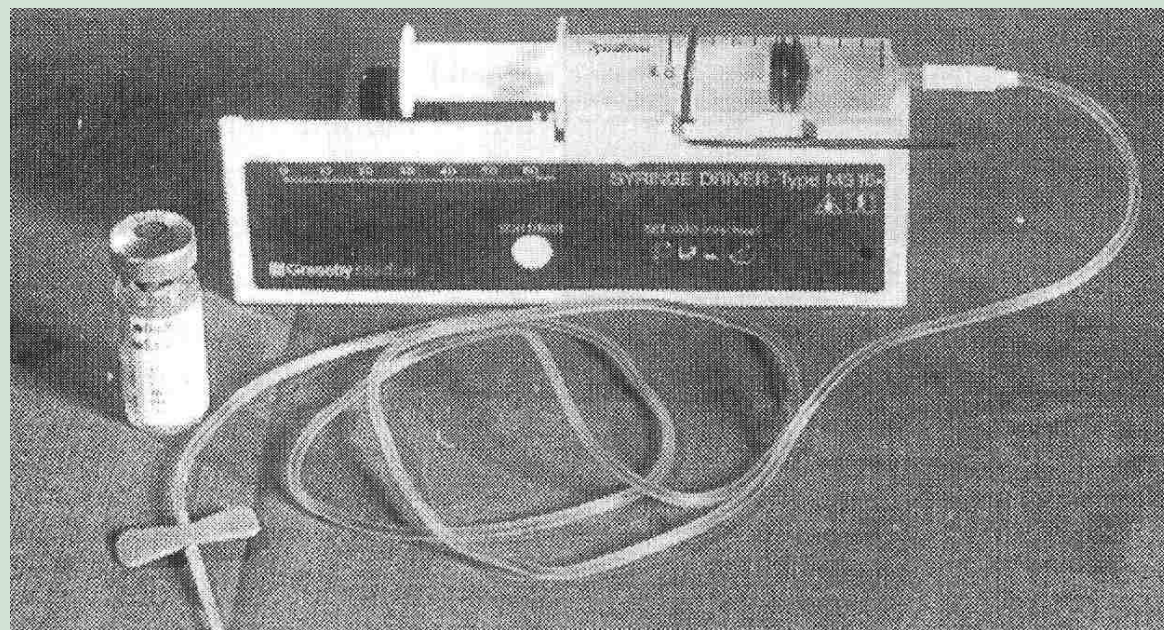
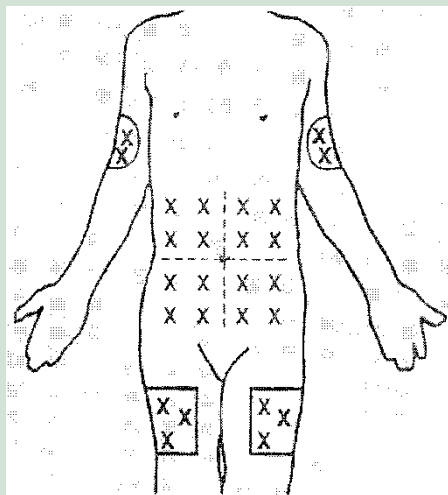


【施打注射排
鐵劑方式】



➤ 注射排鐵劑

➤ 服用排鐵藥

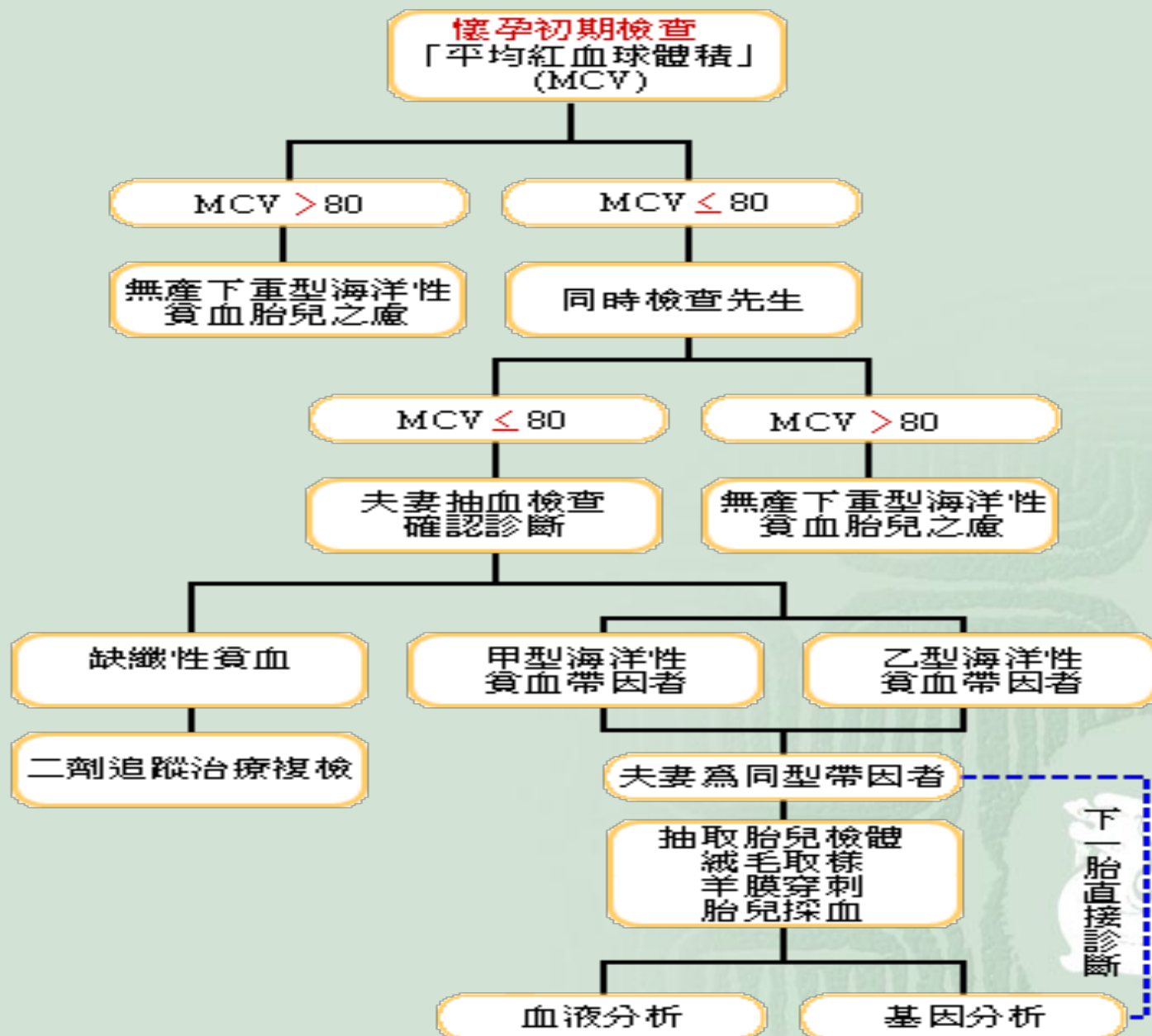


如何防止生下 重型海洋性貧血的孩子？

- 最重要的是要瞭解夫妻兩人是否皆為同型的帶因者。→ 「**血液篩檢**」
- 孕婦於懷孕6-8週產前檢查時，抽血接受血液常規檢查，由檢驗項目中的「平均紅血球體積值」來判斷。



孕婦海洋性貧血篩檢之作業流程圖



新增之重型海洋性貧血病友 (82-109年)

- 88 ~ 109年病友人數:77人
- 82年~87年增加52人
- 88年~109年增加25人
- 其中35人集中在83 ~ 84年出生
- 87年以後每年出生在5人以內
- 77人中，可以訪問到59人，來分析原因
- $27/59 = 45.8\%$ - 原因為婦產科醫師未查出母親帶原 (民國84年開始健保，孕婦才開始全面篩檢)
- $8/59 = 13.6\%$ - 因為產前胎兒診斷錯誤 (絨毛膜或羊水檢查未找出異常 – 罕見基因突變)

新增之重型海洋性貧血 (82-108年)

- $5/59 = 8.5\%$ - 原因為父親檢查誤判為正常，致未能作羊水檢查
- $4/59 = 6.8\%$ - 原因為父母不願作檢查
- $3/59 = 5.1\%$ - 原因為父親不願作檢查
- $2/59 = 3.4\%$ - 原因為母親沒有作產前檢查
- $1/59 = 1.7\%$ - 原因為父母之宗教關係
- $4/59 = 6.8\%$ - 因為太晚作產前診斷，致未能作人工流產



高雄市關懷海洋性貧血協會病友

年 度	增加人數	減少人數	總 計
	入會 (含新生兒)	歿	
88年創會	72		72
88年~90年	4 (4)	2	74
91年~93年	5 (1)	6	73
94年~96年	4 (1)	3	74
97年~99年	5 (5)	4	75
100年~103年	3 (3)	2	76
104年~106年	3 (0)	2	77
107年~111年	1 (0)	4	74

協會介紹

一. 服務宗旨

1. 協助海洋性貧血病患接受較完整治療及照顧，並透過相互間之交流達到互相扶持之目的。
2. 廣為傳播海洋性貧血之知識予社會大眾，以期有效預防海洋性（地中海型）貧血之再發生。
3. 舉辦國內外相關機構之交流，藉以增進專業知識，以及相關學識及照顧上的技巧。

服務項目及宗旨

二. 服務對象

- 罹患 β 重型海洋性貧血患者、 α 中型海洋性貧血患者。

三. 服務項目

1. 病友服務

- 1) 協助病友親屬交換居家照顧經驗及治療心得，鼓勵病友勇敢接受漫長而辛苦的療程，除延續病友生命外，更追求較高之生活品質，等待根治的新療法問世。
- 2) 頒發病友升學/獎/助/學金、畢業禮等獎項以及就學協助與就業輔導，另舉辦病友家庭親子交流活動。
- 3) 頒發健康維護獎、成立醫療基金，協助病患就診。

服務項目

2. 教育宣導

- 經由傳播媒體、書籍、刊物、舉辦研討會等方式，廣為宣導讓社會大眾認識什麼是海洋性貧血，並採取婚前健檢及產前篩檢等預防措施。

3. 學術交流

- 舉辦或參與國內外相關機構之學術交流活動，提昇醫藥界對本症之專業知識，以早日開發出更安全而且有效的療法。















預防勝於治療

