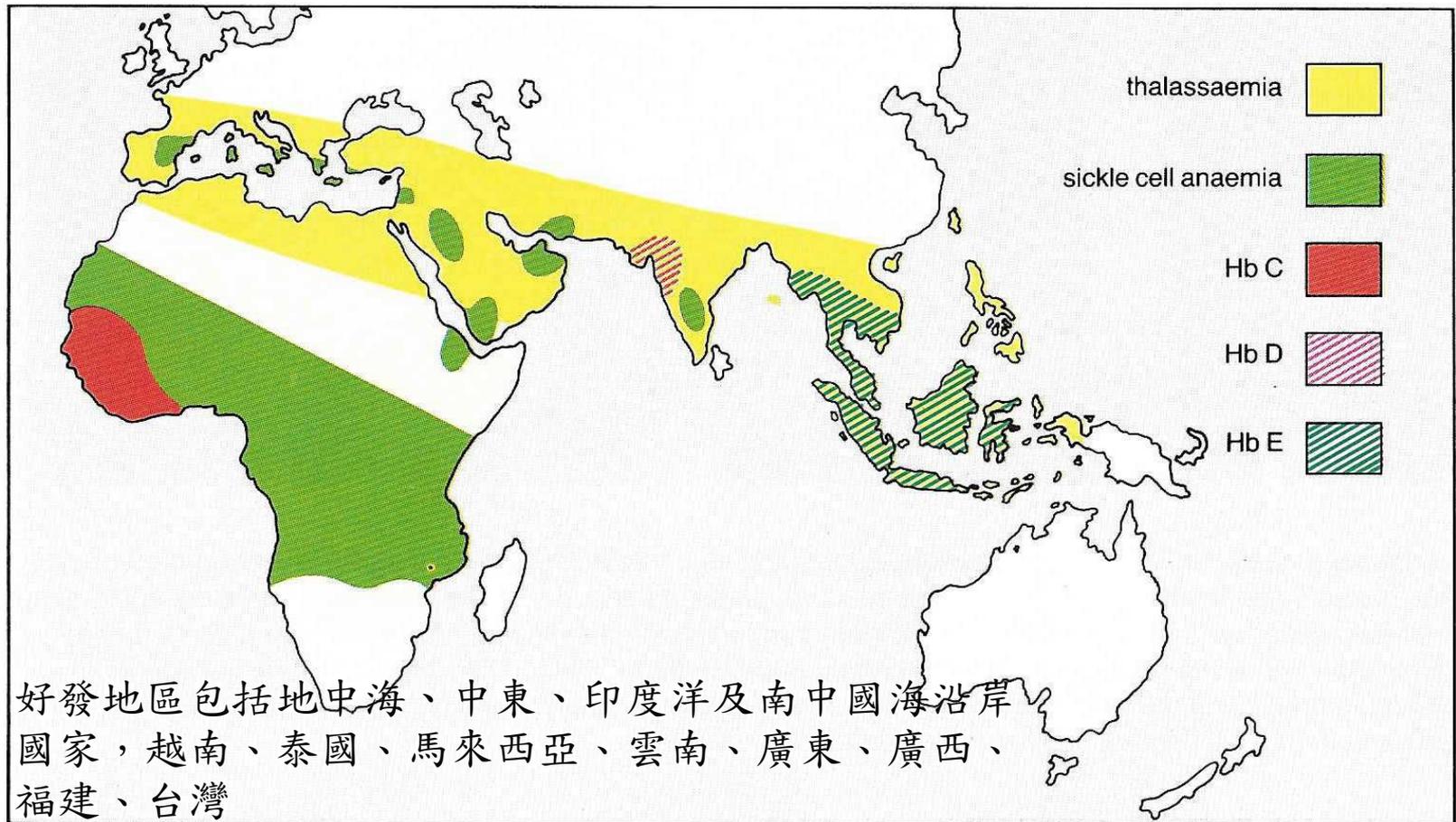


# 海洋性貧血 = 地中海型貧血





# 紅血球功能

- 人體紅血球內飽含血色素
- 血色素: 吸附氧氣  
釋放二氧化碳
- 肺部吸收到人體氧氣→血色素→組織新陳代謝→二氧化碳→血色素→肺部
- 缺氧造成心悸、頭暈、氣促、疲乏、運動耐受力降低→肺部代償反應→心跳加速、呼吸增加→代償到極限時→心臟衰竭



# 血色素之結構

- 人體血色素分成：
  - ☞ 血色質 (heme)；
  - ☞ 血色蛋白鏈 (globin chain)
- 鐵質是血色素之主要成分，缺乏鐵質，骨髓無法製造血色素，稱之缺血性貧血
- 先天性基因缺陷，無法製造正常血素蛋白鏈，導致地中海貧血



# 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
- 台灣地區有百分之十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10%的人為帶因者。



# 台灣的海洋性貧血

- 甲型患者: 佔人口6-8%
- 乙型患者: 佔人口2-3%
- 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10%



# 血色蛋白鏈

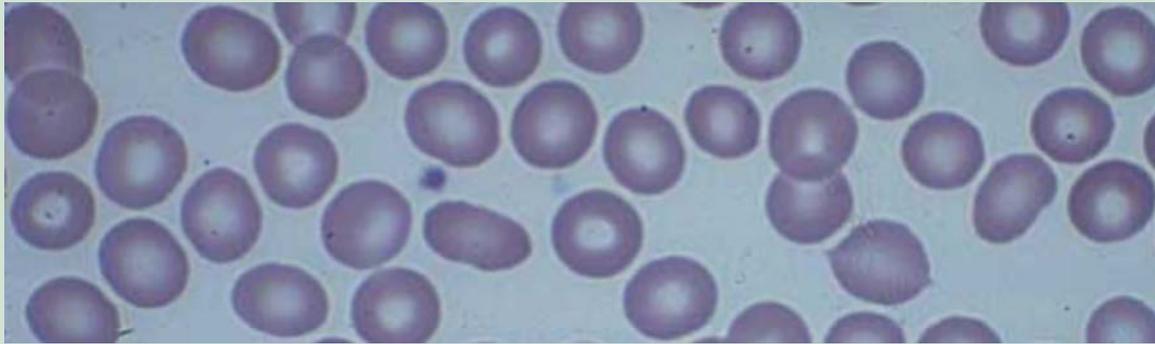
- 正常血色素蛋白：有四條血色蛋白鏈，分成兩組，以 $\alpha\alpha\beta\beta$ 表示
- 人體第十六染色體有兩個控制製造 $\alpha$ 基因蛋白鏈的基因點
- 人體第十一染色體有一個控制製造 $\beta$ 基因蛋白鏈的基因點
- 上述基因點發生遺傳缺陷時，無法合成這兩種血色蛋白鏈



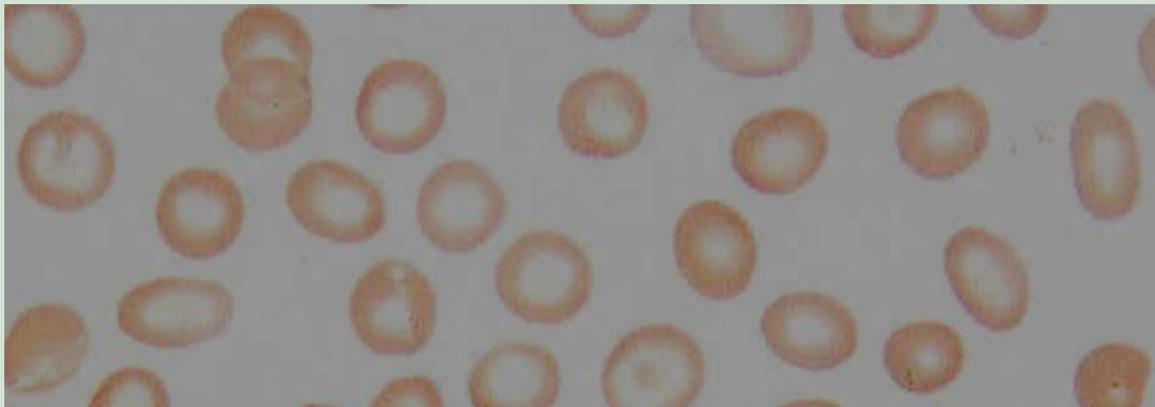
# 海洋性貧血基因缺陷機轉

- 遺傳密碼: (1) 在細胞分裂時錯誤，導致基因密碼完全刪除；
  - (2) 細胞分裂時，基因突變，導致密碼錯誤；
  - (3) 上述兩點，導致基因顯示功能喪失，無法合成正常之血色蛋白鏈

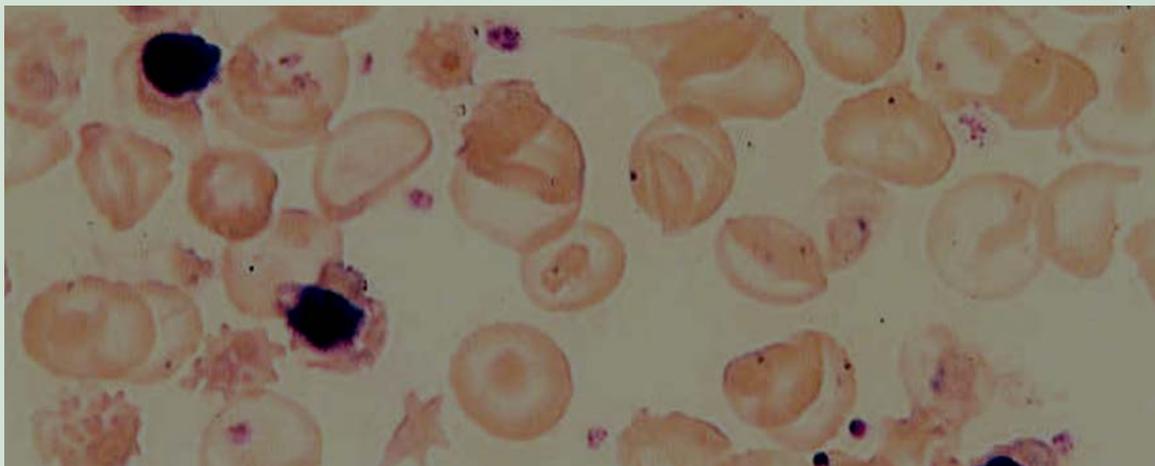




正常血液



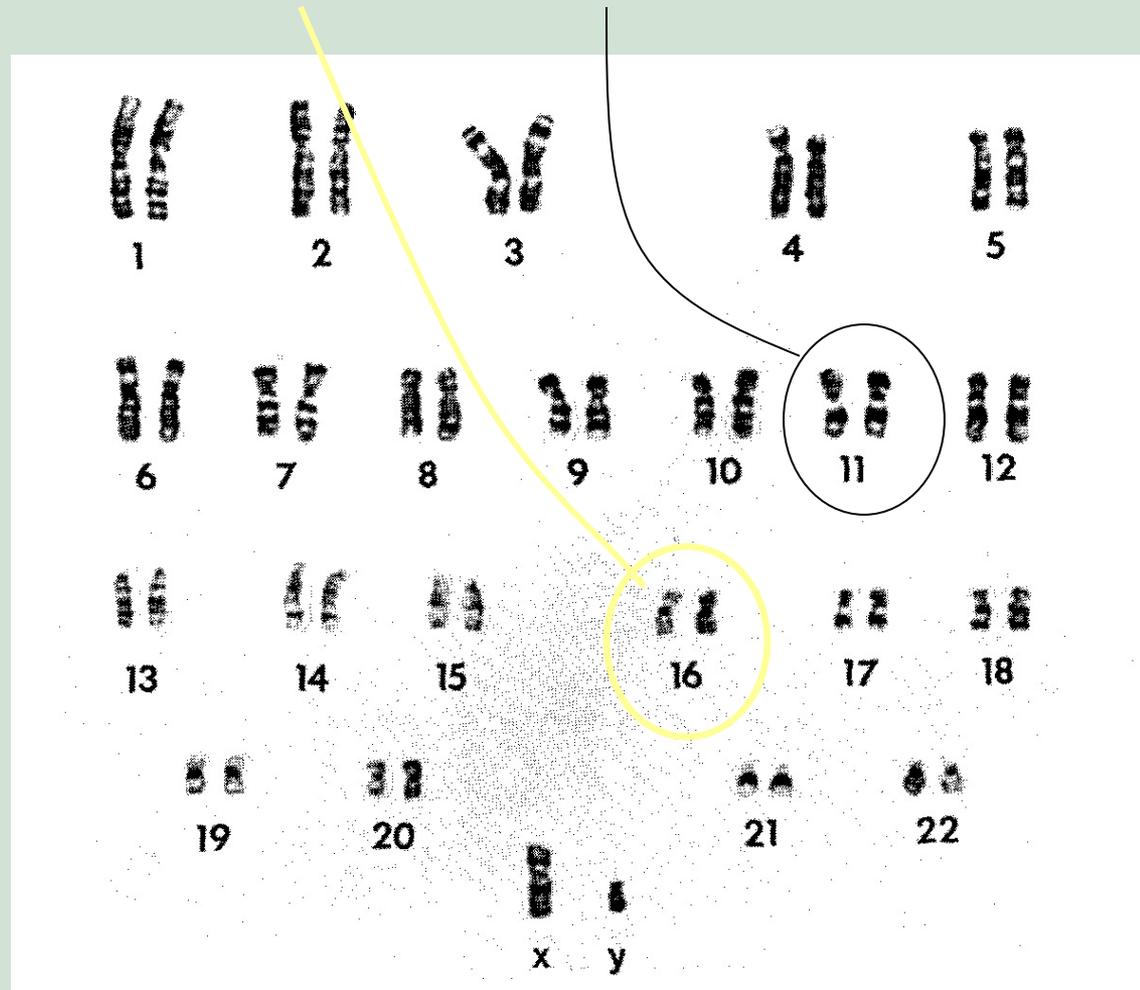
輕型  
海洋性貧血



重型  
海洋性貧血



海洋性貧血則依異常基因的位置不同，有甲型和乙型兩種。



# 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



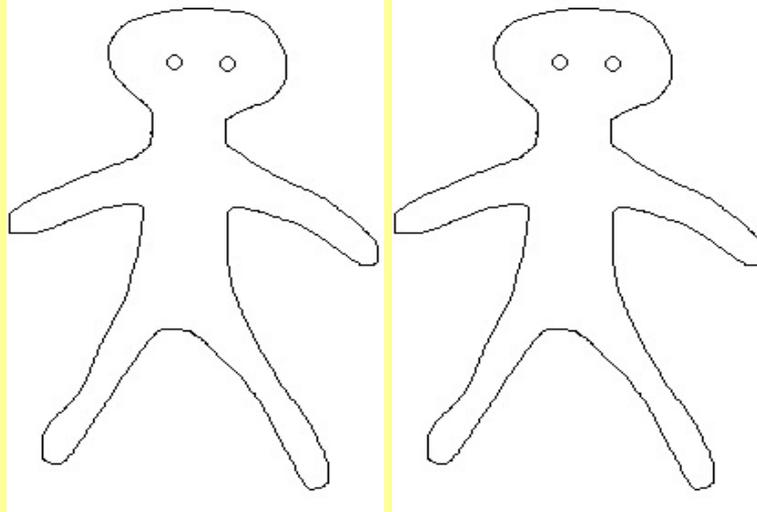
## 夫妻都是帶因者之遺傳機率

• 詳細的遺傳機率如下表對照：

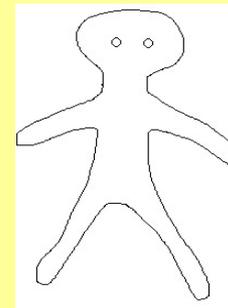
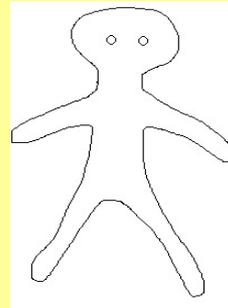
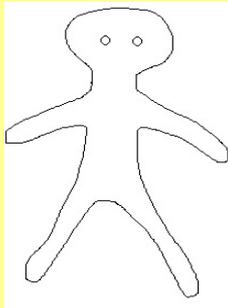
本人	配偶	胎兒正常機率	胎兒帶因者機率	胎兒重型機率
甲型	甲型	25%	50%	25%
乙型	乙型	25%	50%	25%
甲型	乙型	25%	75%	—
正常	帶因者	50%	50%	—
帶因者	正常	50%	50%	—
正常	正常	100%	0%	—

# 海洋性貧血病人婚後之遺傳型式與機率(1)

“Normal”  
person  
正常



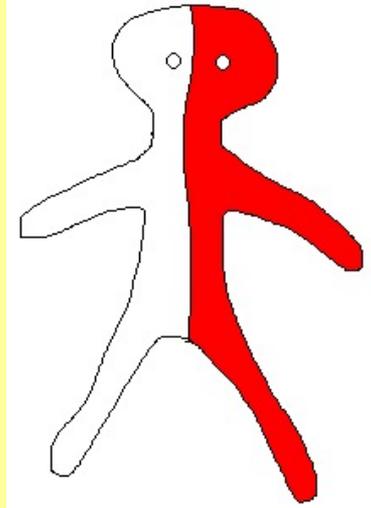
“Normal”  
person  
正常



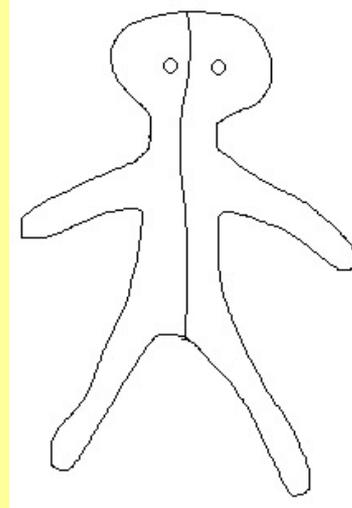
All healthy normal children (正常)

# 海洋性貧血病人婚後之遺傳型式與機率(2)

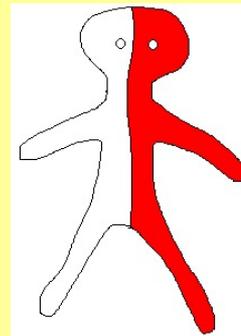
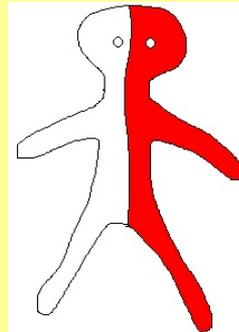
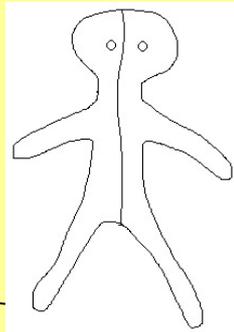
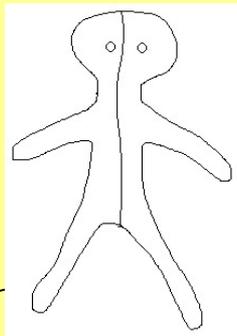
Thalassemia  
carrier  
帶因者



“Normal”  
person  
正常



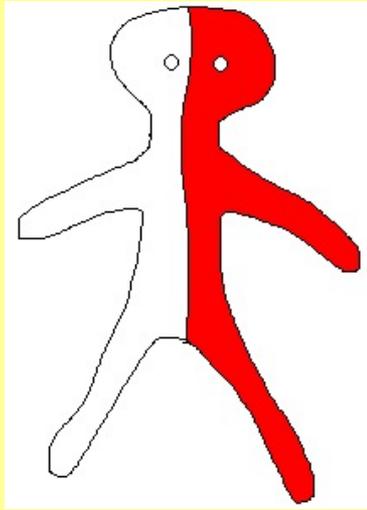
Normal  
healthy  
children  
正常



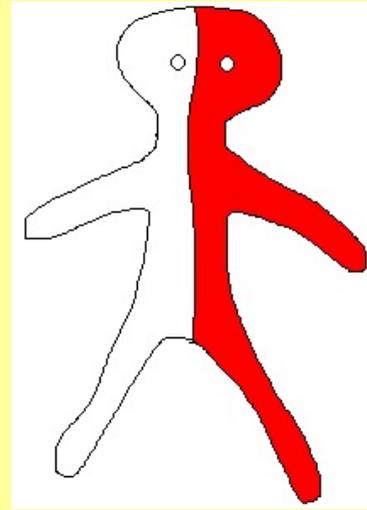
Healthy  
normal children  
who carry  
thalassemia  
帶因者

# 海洋性貧血病人婚後之遺傳型式與機率(3)

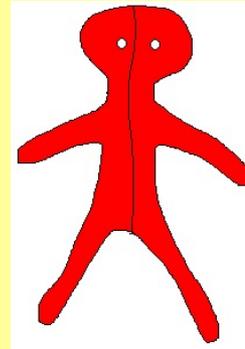
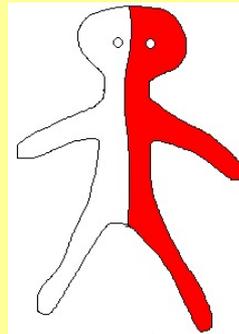
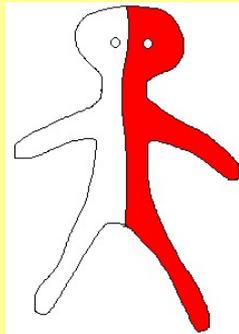
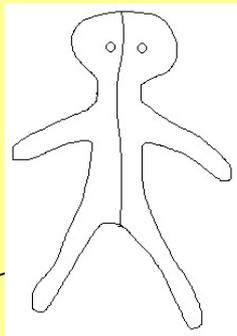
Carrier of  $\beta$ -Thalassemia  
 $\beta$ -帶因者



Carrier of  $\beta$ -Thalassemia  
 $\beta$ -帶因者



Normal healthy child  
正常

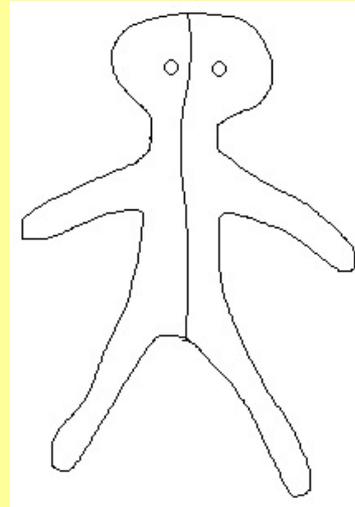
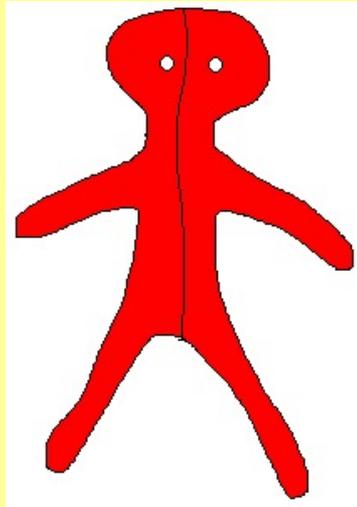


Child with  $\beta$ -Thalassemia major  
 $\beta$ -重型

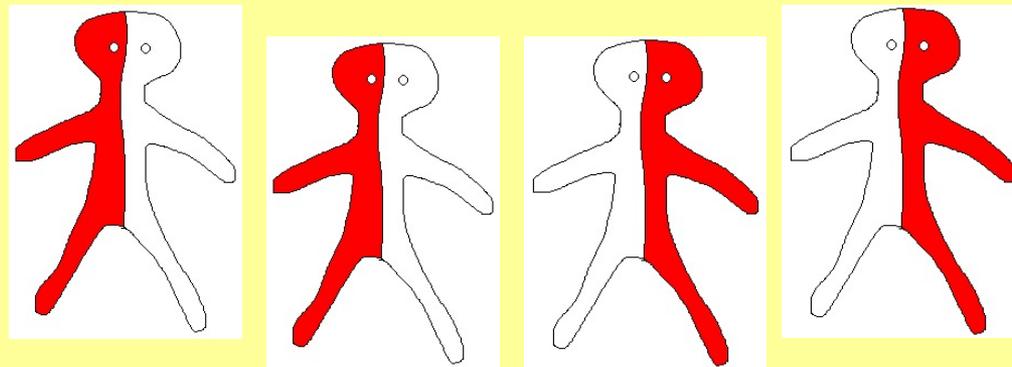
$\beta$ -帶因者

# 海洋性貧血病人婚後之遺傳型式與機率(4)

**Thalassemic  
parent  
重型**



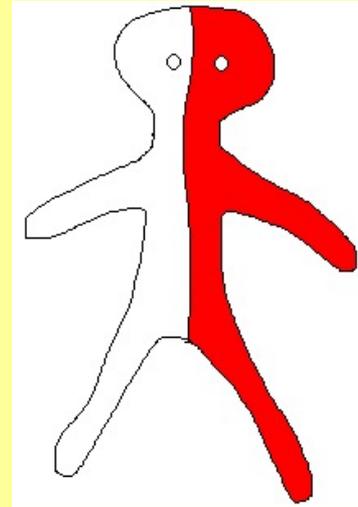
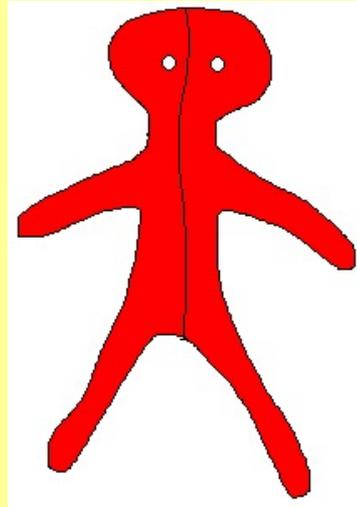
**Normal  
parent  
正常**



β-帶因者

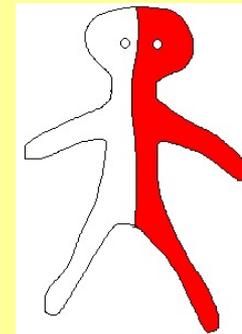
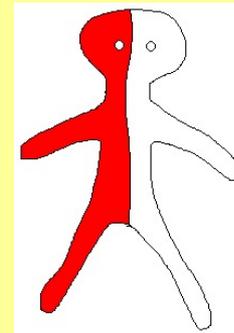
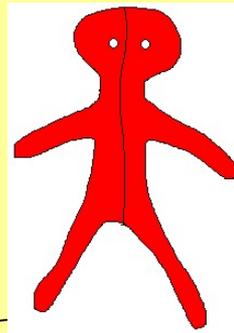
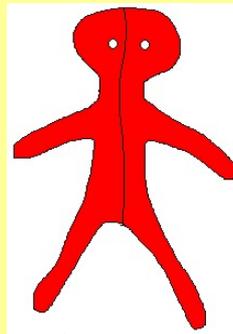
# 海洋性貧血病人婚後之遺傳型式與機率(5)

**Thalassemic  
parent  
重型**



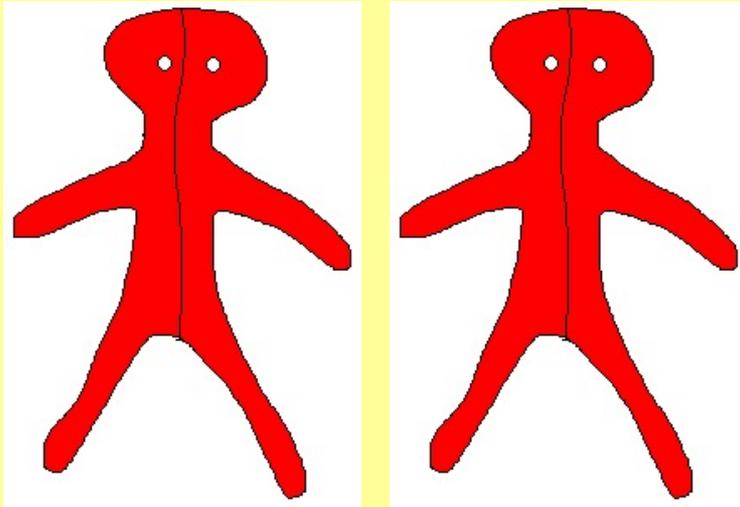
**Parent who is a  
healthy carrier  
帶因者**

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

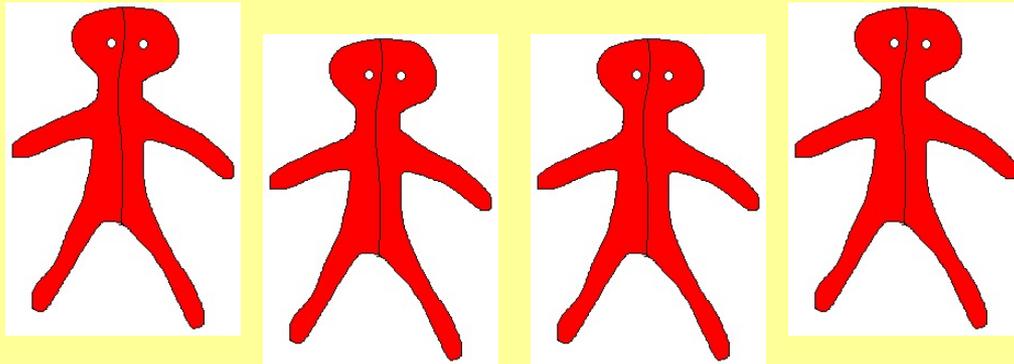


**Half the children  
may be healthy  
carrier  
1/2 帶因者**

# 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

# 為什麼要作海洋性貧血篩檢？

## ■ 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。

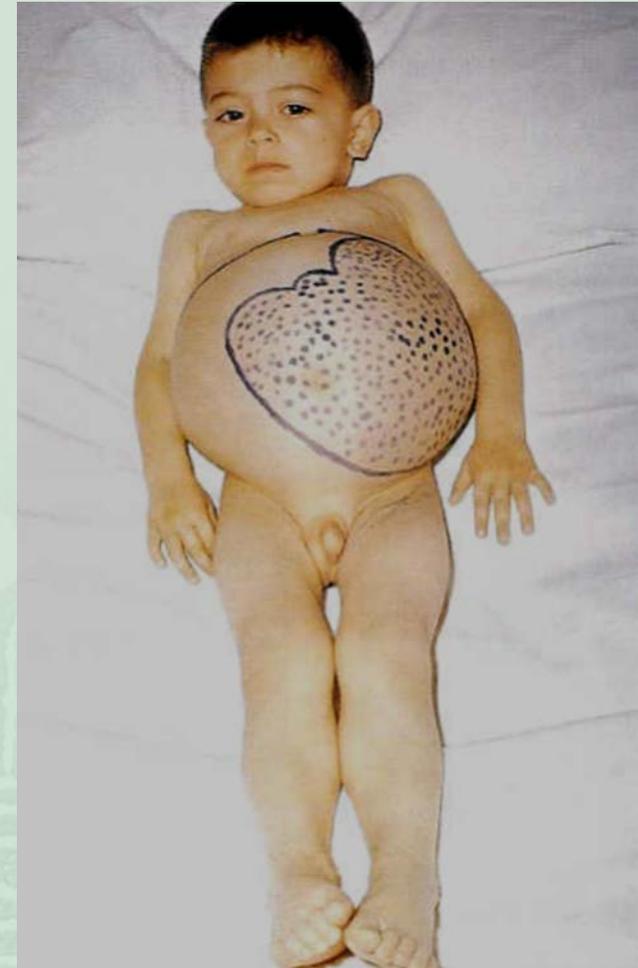
# 為什麼要作海洋性貧血篩檢？

- 胎兒是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

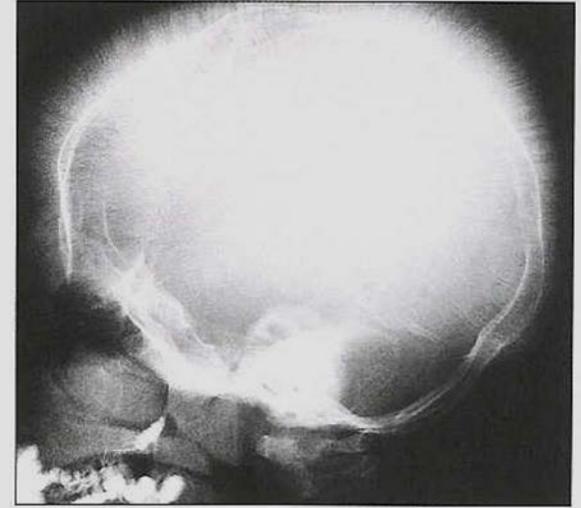


胎兒水腫

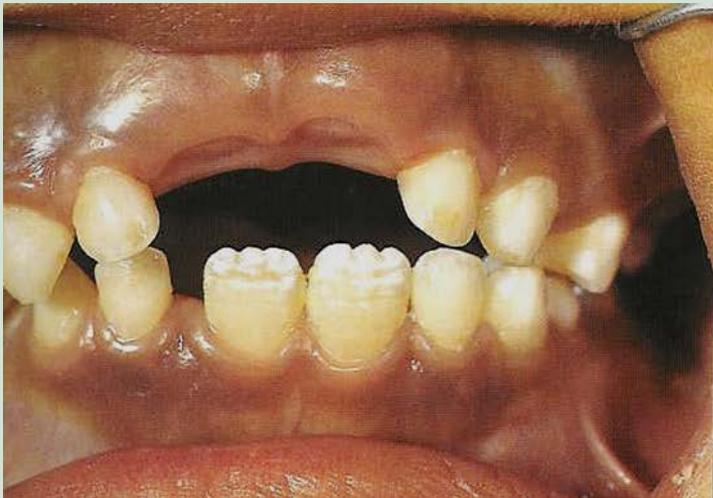


肝脾腫大

# 重型海洋性貧血之臨床症狀



骨骼變形



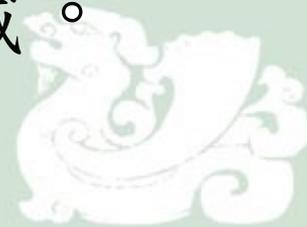
# 可能遇到的健康問題

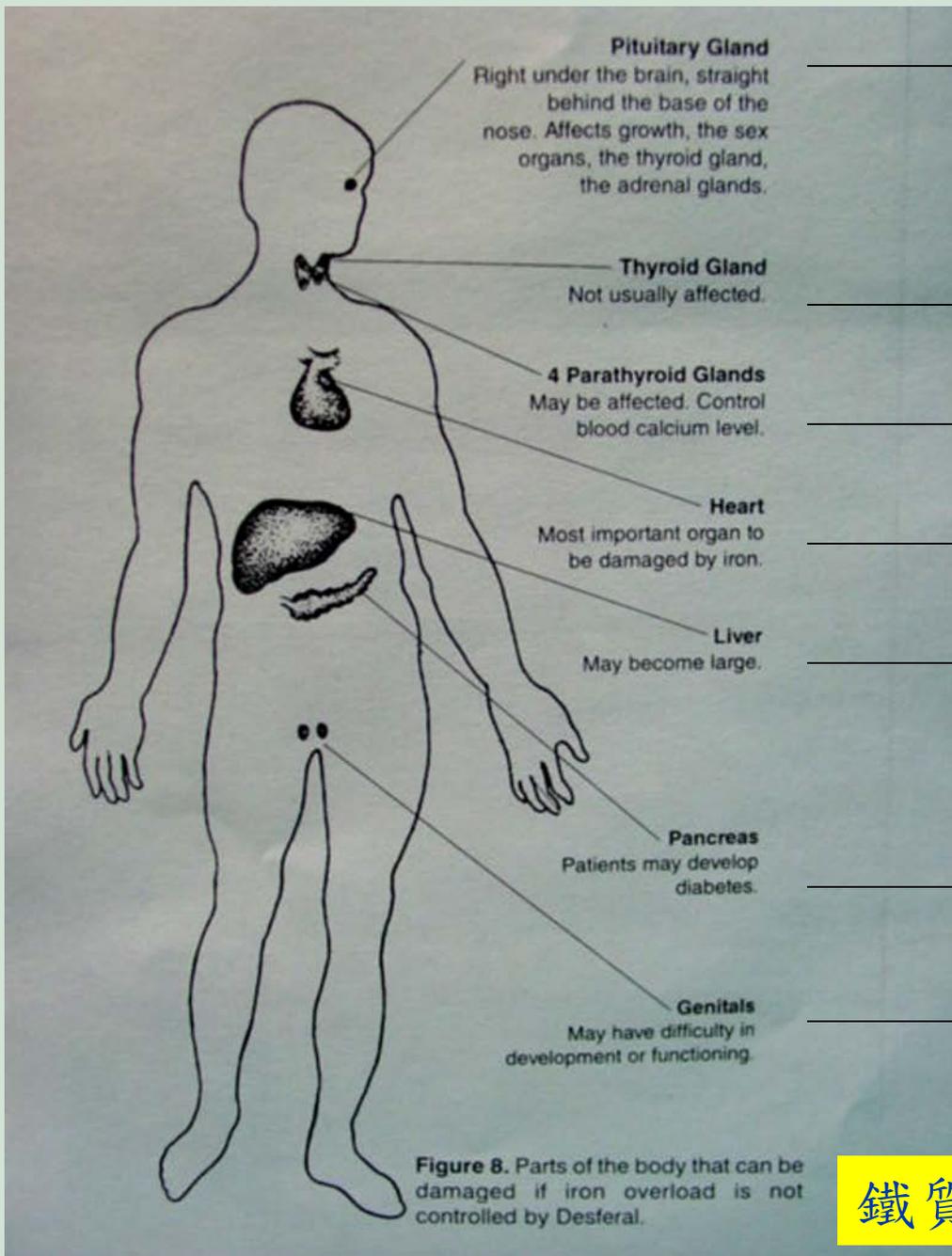
- 鐵質的沈積
- 肝臟功能降低
- 心臟功能降低
- 內分泌功能降低
- 骨質密度的降低
- 感染的問題



# 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

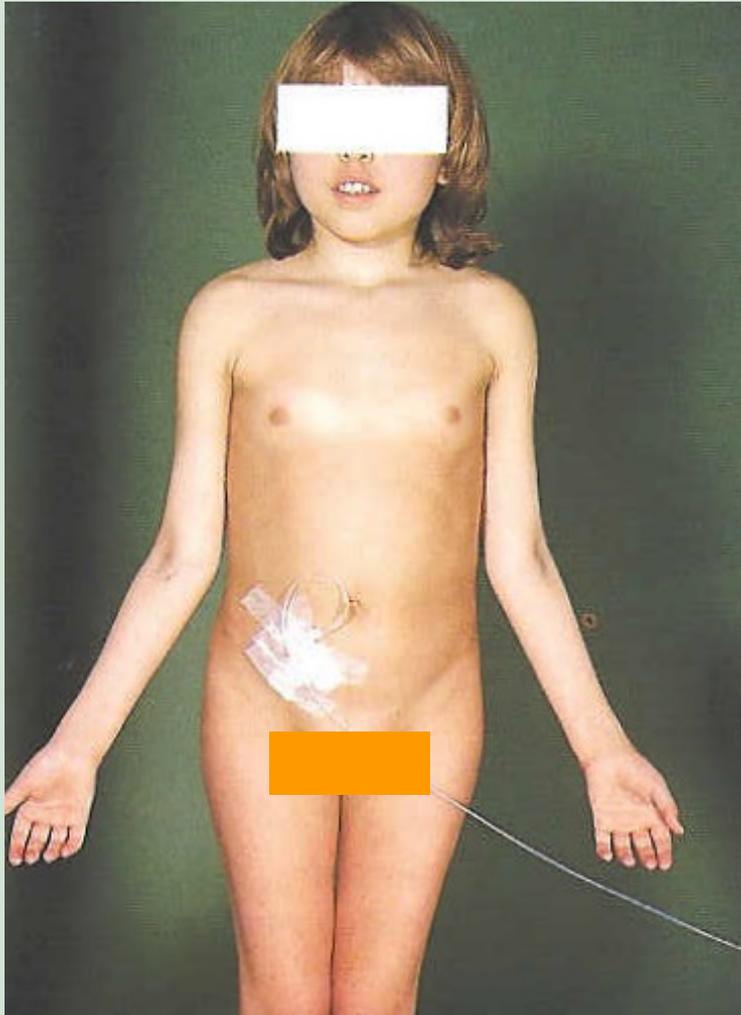
症 (1960~1987年出生，1997年義大利統計)

---

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)

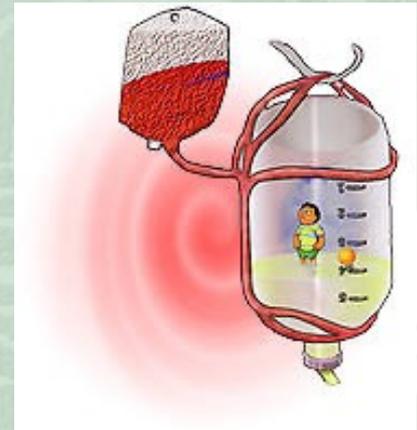
---

# 重型海洋性貧血患者之治療

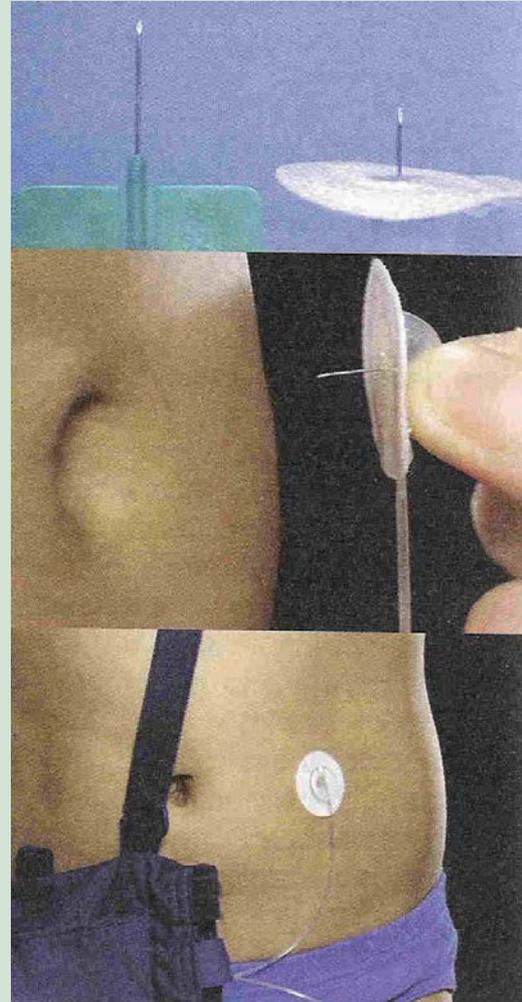
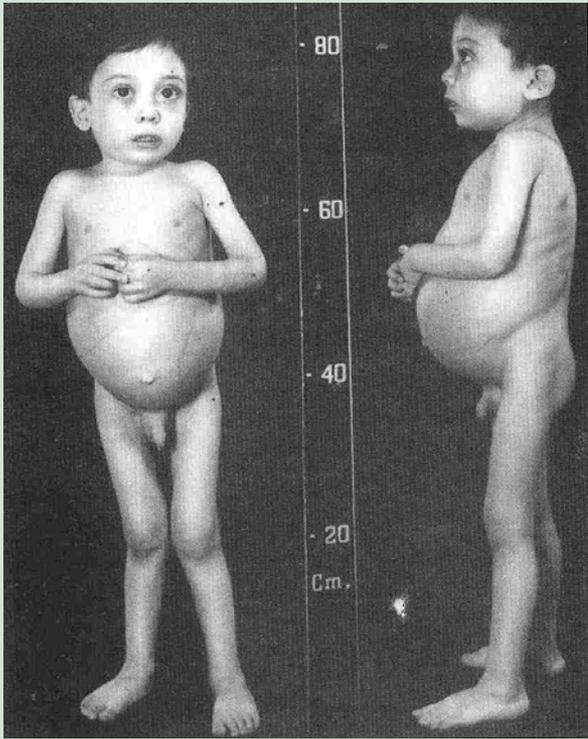


每二到三週要輸血一次

每天注射三到四支排鐵劑,每次十小時,每週五次

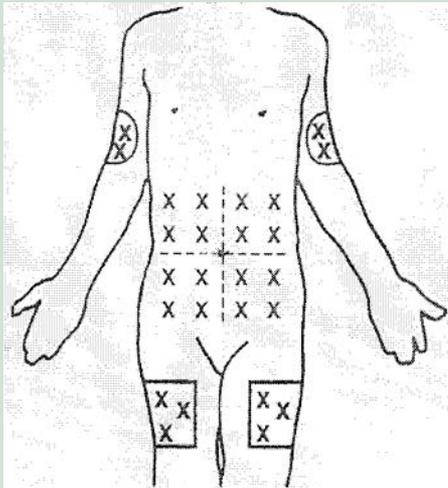
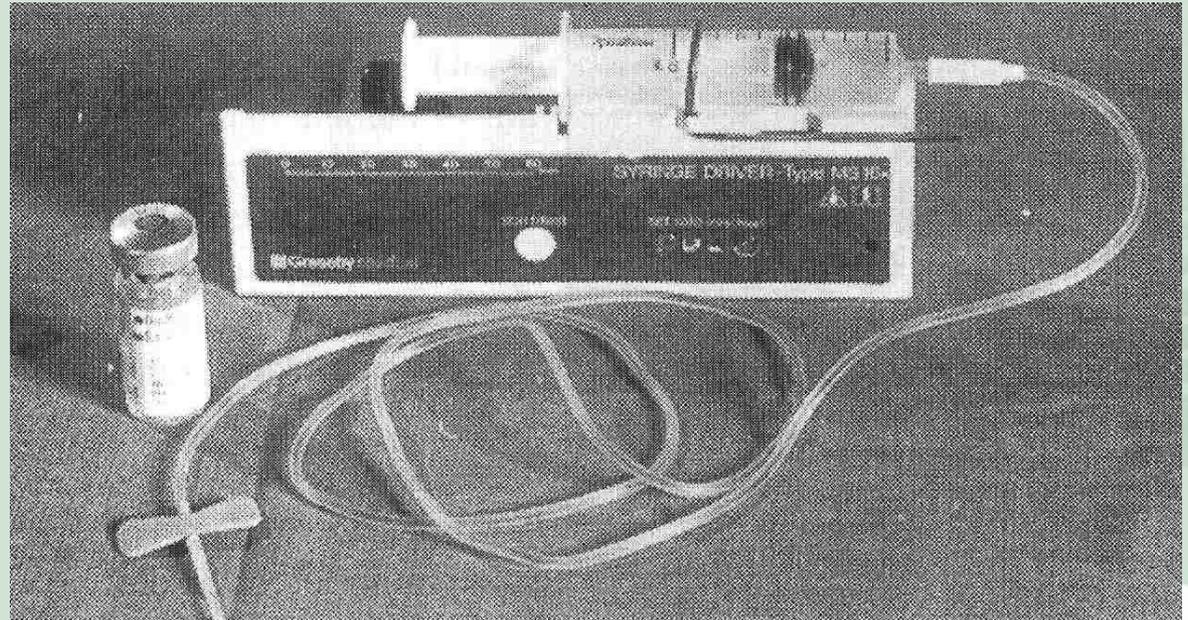
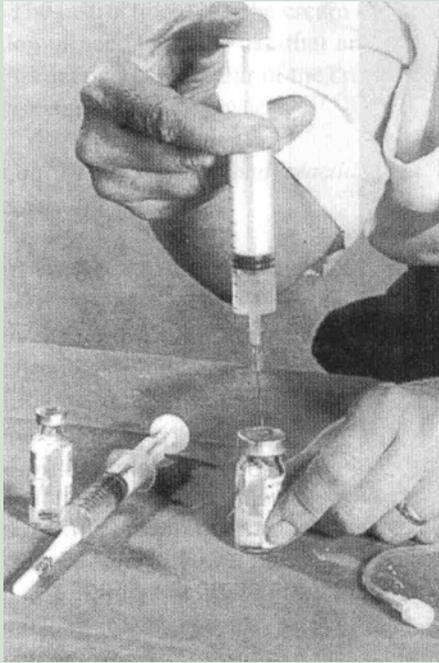


# 重型海洋性貧血患者之治療



排鐵劑之注射

# 排鐵劑之注射



心血



成長

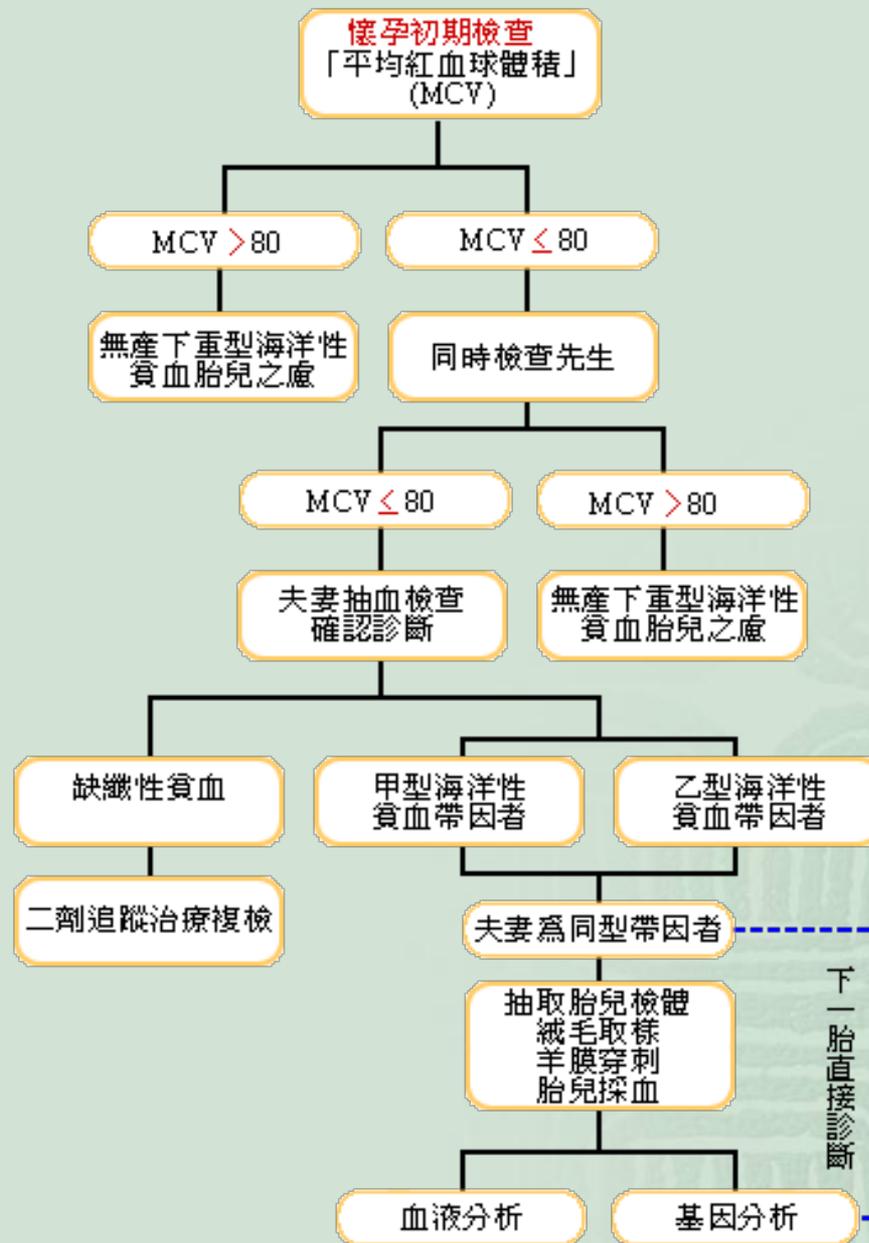


# 如何防止生下 重型海洋性貧血的孩子？

- 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



# 預防勝於治療

