

【檢驗小百科】海洋性貧血

海洋性貧血 (Thalassemia)，其中「Thala」為希臘文「海」的意思；此疾病屬於一種先天慢性、小球性與低色性之貧血症，無傳染性，與父母的遺傳有關。1925 年於義大利首次報導此病，因最初多發現於地中海沿岸國家，故以前被稱為「地中海型貧血」。後來發現這種疾病也廣泛存在於世界很多地區，例如中東、中亞、印度、東南亞、長江以南的中國及臺灣。海洋性貧血為臺灣常見的單基因遺傳性疾病之一，根據衛生福利部國民健康署的統計，大約有 6% 的臺灣人為帶因者。

在人體中，血紅素 (Hemoglobin, Hb) 的結構主要分為兩部分：4 個血基質 (heme) 及 1 個球蛋白鏈 (globin chain)，其中球蛋白鏈可分為 α 、 β 、 γ 與 δ 等型式。合成 α 球蛋白鏈的基因在第 16 對染色體上，共有 4 個 α 基因； β 球蛋白鏈的基因在第 11 對染色體上，共有 2 個 β 基因。當基因突變缺損造成某種球蛋白鏈合成不足時，其他球蛋白鏈則相對過剩，而造成無效紅血球的產生、紅血球體積變小、容易破裂、壽命短及易造成溶血，故導致貧血。

病因

海洋性貧血起因於球蛋白基因的缺失或點突變， α 型海洋性貧血通常由於基因的缺失所造成； β 型海洋性貧血則多由於基因的點突變。這些基因缺陷使得血紅素球蛋白鏈中的一種或幾種合成減少或者不能合成，因此無法產生足夠的血紅素而造成貧血。

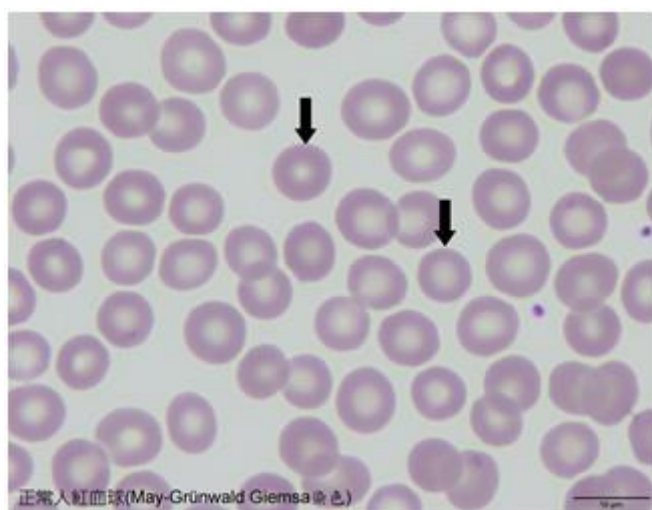
分類

海洋性貧血的種類雖然很多，但其中最重要的是 α 及 β 型 (甲型及乙型) 海洋性貧血。在 α 型海洋性貧血中， α 球蛋白鏈的製造機能低下或完全喪失；而在 β 型海洋性貧血中，則是 β 球蛋白鏈的製造機能低下或完全喪失。在臨床上，依貧血程度又可分為輕度、中度與重度海洋性貧血。如果喪失 1 個或 2 個 α 基因，屬於 α 型海洋性貧血的帶因者，分類於輕度，通常不會有貧血症狀；若缺少 3 個 α 基因，則會產生血紅素 H 疾病，屬於中度海洋性貧血，並有肝脾腫大與貧血症狀；若 4 個 α 基因完全缺失則為重度，形成胎兒水腫，在出生前便會死亡。而 β 型重度海洋性貧血患者因嚴重貧血，除非進行幹細胞移植，否則需終身規則性輸血。 α 型海洋性貧血最常見於遠東地區， β 型海洋性貧血則以地中海區域居多。在臺灣，約有 4% 人口帶有 α 型海洋性貧血的基因，另外約有 2% 的人帶有 β 型海洋性貧血的基因。極少數人同時擁有 α 型、 β 型海洋性貧血的基因。

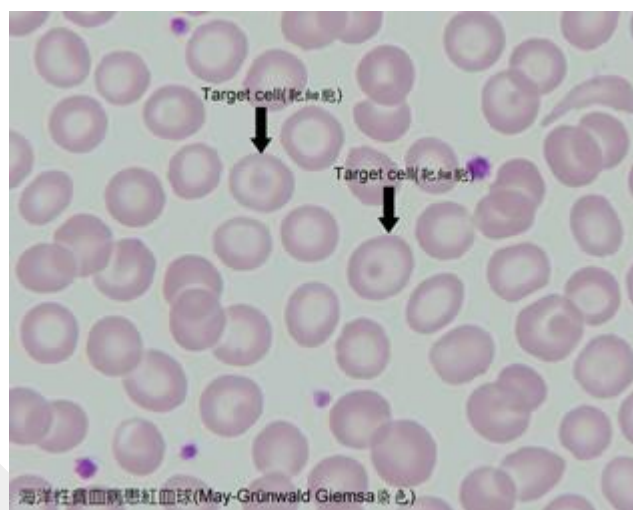
診斷

一般臨床醫師會先詢問家族史、評估臨床症狀、抽血，進行血液常規檢查 (Complete Blood Count, CBC)、

血紅素電泳及基因檢測。海洋性貧血患者紅血球的體積較正常細胞小，大小與形狀不一；紅血球破裂形態呈現淚珠狀、靶細胞、破碎細胞和嗜鹼性斑點，中度以上患者有時因血紅素含量低，故紅血球顏色有較為蒼白，即呈現低色性（hypochromia）。如下圖：



正常人紅血球



海洋性貧血病患紅血球

預防

可藉由婚前健康檢查與孕婦產前檢查來做篩檢及預防。需抽血進行血液常規檢查（CBC），若平均紅血球容積（MCV）小於 80fl，或平均紅血球血色素（MCH）小於 25pg 時須懷疑有海洋性貧血的可能；另外需檢測鐵蛋白（Ferritin）以與缺鐵性貧血作區別。接下來則檢查血紅素電泳分析，鑑定夫妻兩人是否為同型的帶因者，若夫妻為同型海洋性貧血帶因者，則孕婦必須接受絨毛膜採樣、羊膜穿刺，對胎兒作產前診斷及遺傳諮詢。

參考資料

1. Hoffbrand's Essential Haematology, A. Victor Hoffbrand and Paul A. H. Moss, 7th edition, September 2015, ©2016, Wiley-Blackwell
2. 地中海貧血兒童基金網站