淺談地中海型貧血
 資料來源:2012年8月馬偕院訊■台北院區兒科門診護理師曾凌惠

    地中海型貧血屬於一種慢性、隱性遺傳溶血性的貧血症，無傳染性，也無法根治，且男女患病機率相同，因好發於地中海沿岸而得名，在中陸長江以南、東南亞和台灣地區也經常可見。為小球性紅血球，低血紅素貧血，是台灣常見的單一基因遺傳疾病之一，故「地中海型貧血」是一種在新生兒就必需要考慮篩檢的遺傳性貧血疾病，其屬於單一基因「自體隱性」的遺傳性疾病，尤以客家籍人較多，目前台灣地區大約有6％的帶因者，其中4％是甲型帶因者，2％ 屬乙型帶因者。大部分的病人多屬不會產生任何症狀或對身體健康沒有影響的甲型帶因者，只有極少數病人是屬於乙型帶因者，平均每十三個人中就會有一個帶因者。

何謂地中海型貧血
     地中海貧血是一種或多種以上球蛋白多生肽鏈的合成缺陷，且紅血球前驅物質呈現不成熟的破壞。地中海型貧血的分類在於血色素分子中α 和β 鏈異常的差異，而合成α鏈的基因在第16對染色體上共有4個α基因，β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蛋白鏈合成不足時，其他蛋白鏈相對過剩，此種不平衡造成無效紅血球的產生或紅血球體積變小、容易被破壞、壽命縮短、易造成溶血而導致貧血。當α鏈合成不足時稱為α(甲)型海洋性貧血，β鏈合成不足時稱為β(乙)型海洋性貧血。台灣地區以α(甲)型多於β(乙)型。

地中海型貧血的分類
    地中海貧血的病人，其血液中血色素的濃度會影響到基因遺傳缺陷程度的輕重，因此臨床症狀以重度、中度、輕度等程度區分。α海洋性貧血輕度患者通常會有輕微貧血但大多無症狀，而重度患者則呈現蒼白且有脾腫大情形。β海洋性貧血輕度患者也會有輕微貧血，亦是無症狀。中度患者會有骨頭畸型、肝脾腫大，偶爾需輸血。而重度患者則有生長遲緩、骨頭畸型、肝脾腫大、黃疸、性腺功能低下，此類型病人因需常輸血，易引起血鐵質沈著導致心肌病變、肝持續腫大、內分泌失調。會因心臟衰竭而死亡，常發生在20～30歲。
    診斷此類病人臨床醫師會先尋問家族史、評估臨床症狀、血液常規檢查(CBC、MCV、MCH)、血色素電泳及基因分析。海洋性貧血的篩檢，一般是先以全血計數（CBC）中的MCV小於80 fL或MCH小於25 pg 為認定標準，但是缺鐵性貧血(IDA)與海洋性貧血皆會出現小血球性低血色素貧血，因此在做海洋性貧血DNA診斷時，也應同時檢測ferritin，以確定病人是否合併有缺鐵性貧血。若受檢者ferritin偏低，在補充鐵質後MCV 與Hb 升高成為正常值，且DNA 診斷無海洋性貧血，則應僅為缺鐵性貧血(IDA)，否則可能合併患有海洋性貧血。
     甲型海洋性貧血為HbA (α2β2)中的α-globin 合成缺陷，而乙型海洋性貧血為HbA 中β-globin合成缺陷，由於此兩種的基因缺損不同，所以事先區分帶因者為甲型或乙型是非常重要的。甲型海洋性貧血帶因者的HbA2 在正常範圍內(＜3.5％)，大部份的乙型海洋性貧血其HbA2 偏高（＞3.5％），但有少數人其HbA2 值正常但是Hb F 偏高，因此HbA2 與Hb F 的定量對區分α型或乙型海洋性貧血扮演重要的角色。為了準確區別帶因者為甲型或乙型，我們不以血色素電泳來測HbA2，因血紅素電泳的錯誤率達10%，而採用高效能液相層析法(HPLC)分析及定量HbA2 和Hb F 值，作為是否進行乙型海洋性貧血分子檢測之依據。但一個人若同時帶有甲型和乙型海洋性貧血的基因，其HbA2 和HbF 上昇的情況會跟乙型海洋性貧血者相同；所以對所有個案皆會進行台灣最常見的甲型東南亞型海洋性貧血的篩檢。

地中海型貧血的治療與防治
    輕度的海洋性貧血帶因者，雖不需要治療，但男女雙方考慮結婚生子時，最好接受婚前海洋性貧血的篩檢，及早診斷與防治。在臨床上通常不會產生什麼症狀，所以無法從外表診斷出來，因此除了所有重度海洋性貧血的兄弟姊妹及父母應接受遺傳諮詢外，要預防海洋型貧血的發生，最好的方法就是婚前檢查與產前的篩檢，產前診斷確診率大於90％，懷孕8～12週可做絨毛膜DNA檢查，16～18週可做羊水細胞DNA檢查，18～20週可做胎兒臍帶血DNA及血紅素蛋白分析檢查。
    重度的海洋性貧血帶因者需要接受治療包括：
     (1)輸血治療：由於變形後的紅血球會不斷遭受破壞，所以重型病人必須倚賴終身定期輸血，以維持血紅素的濃度。
     (2)排鐵劑治療：輸血的同時亦會輸入過剩的鐵質，這些鐵質到處散佈，沉積到胰臟等各處，造成糖尿病、肝硬化等現象。
     (3)骨髓移植：若想要永遠解決重症患者的困擾，唯一的方法就是骨髓移植，不過骨髓移植仍面臨費用昂貴、適當的骨髓捐贈者難覓、感染機率會提高、成功率低的問題。

攝取均衡的營養很重要
     地中海型貧血和缺鐵型貧血的發生原因不同，因此千萬不要刻意補充過量含鐵質的營養品或食物，如：牛肉、豬肉、豬血、鴨血、菠菜、蘋果、芭樂、葡萄乾等，反而造成身體上的負擔和傷害。在食物的選擇上和平常人一樣，攝取均衡的營養為最重要，包括豐富充足的蛋白質、尤其是維生素A、B群、C、E及富含葉酸的食物，如：綠色蔬菜、蛋黃、黃豆製品等，均可使身體保持在最佳狀態。
     輕度患者無需任何治療，更不會惡化進展為重度患者，千萬不要緊張，平時注意適度運動，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。基於優生保健的原因，婚前記得帶另一半去做檢查，並充分與醫師做最好的討論與諮詢。
     日常生活工作後，應有充分的休息及適度的休閒運動，千萬不要熬夜及過度勞累。輕度地中海型患者在生活上及運動上和一般人沒有差異，也沒有特別禁忌。重度患者不宜從事劇烈運動，保持一顆快樂、祥和的心，身心靈將更健康，並應定期與血液專科醫師討論追蹤。