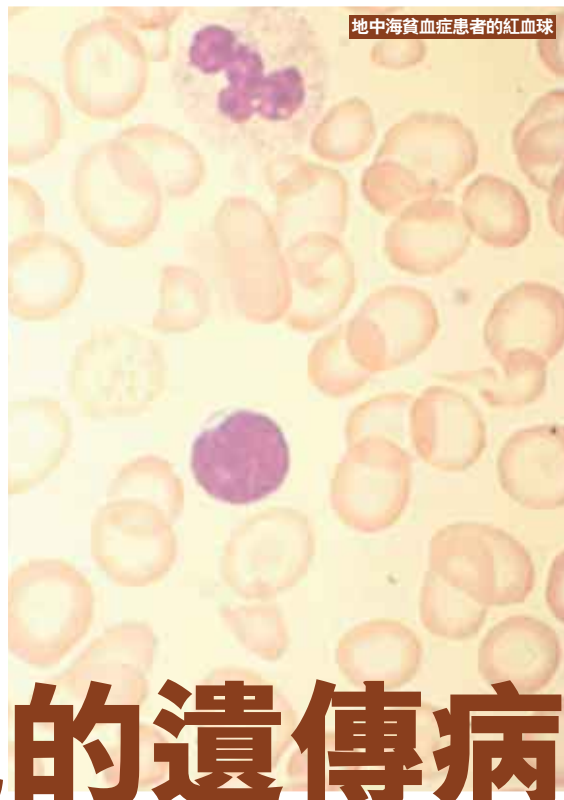


正常的紅血球



地中海貧血症患者的紅血球

香港常見的遺傳病 地中海貧血症

地中海貧血症(Thalassemia, 簡稱「地貧」)是一種遺傳性的血液病,且流行於地中海、中東及東南亞一帶,因而得名。由於病者的基因出現病變,他們不能有效地製造紅血球內的血紅蛋白,導致長期出現溶血性貧血的現象。本港目前約有300名重型地貧人士,包括孩童、青年和成人。近年,中港婚姻愈來愈普遍,加上不少內地人士忽視產前檢查的重要性,因此由他們來港誕下的地貧兒童愈來愈多,促使本港的患病人數持續上升。

缺乏血紅蛋白致貧血

紅血球內的血紅蛋白可運送氧氣至身體各部分。地中海貧血症是因為缺少某一種珠蛋白鏈,因而未能組成完整的血紅蛋白,導致貧血徵狀。

此外,珠蛋白鏈可分為甲型或乙型兩種,而本港帶有甲型和乙型異常基因的人士分別有15萬和41萬人,他們均稱為「基因攜帶者」或「輕型病者」,並可將異常基因傳給子女而成為輕型病者。當輕型病者接受血液檢查時,紅血球的體積會比正

常人較為細小。如果父母中有一人帶有地貧基因,他們的子女並不會患上重型地貧,但仍有二分之一的機會帶有地貧基因。如果父母兩人帶有同一類型的地貧基因者,他們的子女則有四分之一的機會成為重型地貧患者,且有二分之一的機會帶有地貧基因。

地中海貧血症的類型 一、甲型地中海貧血症

本港約有5%的人帶有這種遺傳基因;絕大部分都是輕型病者,而日後亦絕對不

會變為重型地貧,但仍有小部分屬於中型病者(血紅蛋白H病)。現時,全球只有數名甲型重型地貧病者仍能生存,原因是大部分甲型重型地貧的胎兒會死於腹中;即使嬰兒出生後,亦可因心臟衰竭和全身水腫而死亡。

此外,孕婦往往因而出現併發症,影響她們的健康,如高血壓、敗血症等。因此,醫生會建議懷有這些嬰兒的母親終止懷孕。

二、乙型地中海貧血症

此類輕型地貧病者帶有地貧基因,但他們的健康情況良好,日後亦不會變為重型地貧。中型地貧病者的貧血比輕型病者嚴重,他們會出現中度貧血,但只需要偶爾接受輸血,不會有生命危險。部分中型地貧病者會出現黃疸病、與及肝臟和脾臟腫大,但如果這些病者出現細菌感染或懷孕等,貧血情況可能會加劇,所以他們需要偶爾接受輸血。

乙型重型地貧亦稱為「庫利氏貧血」,是一種嚴重的血液病,病發於幼童期。

由於患有此類重型地貧的病童不能製造足夠的血紅蛋白,所以他們需要定期輸血和接受除鐵藥物治療。定期輸血有助穩定病情,而除鐵藥物治療可清除由長期輸血而積聚於體內的鐵質。

治療方法

地中海貧血症只需透過驗血,便可確定自己是否帶有地貧的遺傳基因。由於大部分輕型病者的身體帶有地貧的基因,並沒有任何明顯病徵或出現輕微的貧血,所以不需要接受治療。反之,重型地中海貧血症是由父母遺傳而來;雖然此病是不會傳染的,但這些重型病者需要終生輸血和接受除鐵藥物治療。現時,不少重型病者已接受口服的除鐵藥物治療,為他們減輕痛苦。

其他新的治療方法如:刺激血紅蛋白製造的藥物及遺傳基因療法(gene therapy)等,但兩者仍在臨床研究階段。

骨髓移植為病者帶來希望

由於定期輸血和除鐵治

療等治療方法並不完善,亦未能完全根治地中海貧血,因此醫生會建議病者從兄弟姊妹身上抽取骨髓、臍帶血或血液中的幹細胞,然後移植至病者身上。

不過,並非兄弟姊妹的骨髓及臍帶血都適合病者,他們既沒有患上地中海貧血症,且需透過驗血,檢查血液的人類白球抗原(human leucocyte antigen)是否與融合,方可進行骨髓移植。現時,只有四分之一的機會可由兄弟姊妹身上找到適合的骨髓。若骨髓移植成功,病者便回復正常的造血功能,貧血便得以痊癒。

地貧病者宜小心飲食

地中海貧血症與一般的缺鐵性血液病不同;地貧病者如果攝取過多的鐵質後,會在體內沉積而影響健康,所以應避免鐵質含量高的食物,如海草、動物的血液及肝臟;宜多喝茶,可助減少鐵質攝取量。因此,醫生建

議病者應多進食含有豐富葉酸的食物,如鮮柑類、綠色的蔬菜、穀類及酵母等。

要知道自己是否患有輕型地中海貧血症,只需抽取少量血液樣本作化驗便可,過程十分簡單,因此市民應在結婚前或計劃生育前接受身體檢查。

婦女亦應在懷孕初期接受產前檢查;若本身及配偶屬同一類型的輕型地中海貧血症者,產前檢查可確定胎兒是否屬於重型地貧患者。由於他們絕大部分出生後都不能繼續生存,也影響婦女的健康,所以醫生會建議父母接受人工終止懷孕手術,以免不正常的胎兒對婦女產生不良影響。

地中海貧血症

如想了解更多有關地中海貧血症的資料,可到以下網址瀏覽:
<http://www.thalassaemia.org/hk/>

夏修賢醫生
香港大學李嘉誠醫學院兒童及青少年科
名譽臨床副教授

