

人生一直在不斷的選擇，選其婚姻伴侶，擇其事業發展，唯一的「父母」是毫無選擇。年約 28 歲的小芳，因為父母都是海洋性貧血隱性基因，使小芳出生後四個月 確定是重型海洋性貧血，必須終身靠每月輸血及每日注射排鐵劑過日子，哥哥已婚，而自己也到了適婚年齡，婚姻對她來說也只有隨緣了。小芳這一路辛苦走過來，自己的毅力與恆心都比別人早熟，他在沒有健保前只有勞保時，每二至三週要輸血一次，每天注射 3~4 支排鐵劑，費用不貲，爲了節省家 裡開銷，拖一個多月，等到快走不動了才去輸血，排鐵劑也拖延至一星期注射 1~2 次，尤其國中三年級患糖尿病，個子小，皮膚又黑，當時的學生比較皮，看到她 體育課不用上，升旗不用去，就會趁她不在教室時，丟她的書本、文具或藏起椅子，在一次體育課時被激怒下，不顧醫師囑咐"不可激烈運動"而參加賽跑，一直跑 到喘不過氣來，用走的也走完比賽。現在專科畢業、也就業了，心理障礙還都能克服。小芳是屬於重型海洋性(地中海)貧血，在台灣是一種常見的自體隱性遺傳疾病。一般分甲型及乙型兩種，目前台灣約有 4%的人帶有甲型基因，約 2%的人帶有乙 型基因。依嚴重度可分輕型及重型，輕型患者對日常生活沒有影響，只是在找配偶時，如果配偶爲同一型的海洋性貧血，則有 1/4 機會生下較嚴重的子代，仔細產 前檢查，以免生下重型病患。乙型海洋性重型病患在六〇年代以前，輸血觀念不發達時絕大部份患者僅活 5-10 歲，而後隨著輸血醫學的進步而存活的年齡亦隨著增加，但仍難以活過 20 歲以 上，主要原因是鐵沉積造成器官衰竭，七〇年代以後，排鐵劑的應用開始後，每個患者的治療後品質差異甚大，歐洲國家有社會保險所以存活年齡與正常人無異有正 常發育，有正常工作及生兒育女，併發症亦少，但開發中國家或未開發國家則成效不理想，主要原因在排鐵劑治療經費太高。長期輸血有輸血感染的危險性之外，最 主要會造成鐵的沉積，進而造成各個器官的傷害，如心臟衰竭，肝功能損害及內分泌損害如甲狀腺低下、糖尿病、生長遲緩、性腺功能低下。骨髓移植雖能治癒海洋性貧血，但仍有其限制存在。捐贈者須爲骨髓相合的兄弟姊妹，且接受移植的病患之前要有規則排鐵，肝臟沒有腫大，肝無纖維化的情況下， 才有較高的成功機率。骨髓移植有著立刻死亡及一些併發症的危險性存在，因此重型病患是否一定要做骨髓移植，需仔細考量其利弊。口服排鐵劑 L1 在先進國家使 用許多年，在大多數的報告中皆顯示副作用機會不大且排鐵效果不錯，在本院彭慶添主任率先在全國引進口服排鐵劑 L1 已 2 年，使用結果亦是如此，因此在注射性 排鐵劑順從性不佳的病患，口服排鐵劑 L1 亦爲另一排鐵選擇。在此特別強調"預防重於治療"，若不知帶海洋性貧血基因的兩個同型、輕型的父母，則有 1/4 的機會生下重型的小孩，因此若能篩檢出輕型帶基因的父母而給予 產前協助，則這不幸的重症小孩將可避免。目前台灣在各方的努力下，產前篩檢已有相當成績，但每年仍有幾位 "落網" 的重症病患生下，因此除治療的進步外，持續的產前預防仍是重要課題。