

地中海型貧血

◎神岡社區醫療群/祈安聯合診所 郭肆福醫師

一位結婚不久的中年婦女，正喜悅於：自家有兒媳，較晚顯白皙，大家都誇皮膚真漂亮，又孝順公婆；天天期待著那天能抱孫子呢？可是無意中聽見兒媳之度的對話：兒媳是從小就臉色蒼白，有先天性地中海貧血，對婆婆好意提供的補品就像著要不吃就犯「心急的要要這下子了，趕快到家監診診這裡問了很多問題，正是大家都會想知道的常識，所以提供在健康家庭季刊讓大家都分享。

地中海型貧血是全世界分布最廣泛，發生率最高的遺傳疾病。在台灣及大陸西南各省，甲型地中海型貧血佔人口的2-4%，乙型地中海貧血佔4-6%。婚前或孕早期篩檢，只要發現貧血：MCV（平均血球容積）<80，MCH（平均血球濃度）<25，而Ferritin（自鐵離子濃度），TIBC（總血鐵結合量）正常，就要懷疑先天性地中海型貧血。接著要作白色素電泳的分析，如果 $HbA_2 \geq 4\%$ ；或 $HbF > 2\%$ 就是乙型地中海貧血。再來要作基因的診斷，用PCR基因定序分析：甲型地中海貧血在第16號染色體上異常，乙型地中海貧血在第11號染色體上異常。

一般來說：夫妻一方一旦被懷疑為地中海貧血，配偶也要儘速接受檢查，如果兩個人剛好都異常，就要到診斷中心作確診。符合衛生署補助標準者，每人可減免2000元。其實這位婆婆不用緊張，兒子媳婦只有一方為帶因者，每一次懷孕孩子有一

半的機會也是帶因者，另一半機會是正常者，不會有重型貧血發生。如果夫妻都是同型的帶因者，則孩子有25%的機會是正常者，50%的機會是帶因者，另25%的機會是重型的患者，這時重要的是要作產前篩檢：一是在懷孕16周以內用絨毛採樣，或羊膜穿刺作細胞分子生物學診斷，另一是懷孕16周以後用有源引導的帶血作電泳或高效能液相層析。如果是重型貧血者就終止懷孕。

今(98)年8月3日，某大醫院報導，一對同為地中海貧血的夫妻，先做體外人工試管受精後透過胚胎著床前遺傳診斷，先排除有染色體異常的胚胎，再植入子宮懷孕，成功生下正常的雙胞胎女嬰，是台灣醫界的一大突破，不過要花費台幣20萬餘。

地中海貧血帶因者的婚姻，或婚型者，若無合併後天缺鐵性貧血，一般並無症狀，最多只有輕度貧血，只需要均衡飲食，不需要特別進食補血的食物，相反的高鐵的食物：如肝臟、牛肉、菠菜、蘋果等，應適量而不宜過量，否則人類因為沒有自然缺鐵的機能，過量反而造成傷害。

地中海貧血帶因者，做骨髓移植只有50-60%的成功率，而且只有改變造血機能，幫助遺傳基因缺陷的改善，後代子女還是一樣機率。衛生署自1991年開始推動孕婦地中海貧血篩檢後，不少懷孕早期就把重型地中海貧血診斷出來，替國家節省醫療資源，也減少很多家庭悲劇。

醫師簡介

郭肆福 醫師

神岡社區醫療群/祈安聯合診所

