**地中海貧血**

|  |
| --- |
| **何謂地中海貧血**地中海型貧血又稱為「海洋性貧血」，是紅血球內的血紅素(紅血球內的一種蛋白質)在合成時所發生問題而導致的疾病。人體中的血紅素是血基質(heme)及血紅蛋白鏈（α血紅蛋白鏈或β血紅蛋白鏈）所組成的，主要的功能是傳送氧氣至各個身體需要氧氣的地方，當α血紅蛋白鏈或β血紅蛋白鏈的基因發生問題時，就會無法與血基質結合成正常血紅素。依血紅蛋白鏈缺乏的不同分為有α、β兩大類，每個人身上有四個α基因及兩個β基因，當α基因發生問題時，就會使α血紅蛋白鏈製造減少，所造成的貧血稱為「α型地中海型貧血」或「甲型地中海型貧血」。當β基因發生問題時，就會使β血紅蛋白鏈製造減少，所造成的貧血稱為「β型地中海型貧血」或「乙型地中海型貧血」。約有超過兩百多種不同的突變鹼基被驗證會影響血球蛋白β連結基因產生正常產物，這些突變對血球蛋白的合成帶來誠度不醫的影響，進而決定了地中海型貧血症狀是嚴重還是輕微。**地中海型貧血的分類介紹**依照貧血的程度有 輕型地中海型貧血、中型地中海型貧血、重型海地中海型貧血的區分 (一)、輕型地中海型貧血： 大部份帶因者是沒有任何的症狀，只有少部份人有輕微貧血，是不需要接受治療。可過正常生活，幾近正常人的壽命。患者的身體攜帶著地中海型貧血的基因，所以又叫做「地中海型貧血基因攜帶者」簡稱「帶因者」。因為根據估計在台灣地區帶因者的人數約在一百五十萬人，平均每十四個人至十五個人之中會有一個帶因者，為了避免重症地中海型貧血的小孩出生，非常需要在往後結婚時作優生學諮詢，帶因者可以經由血液檢查知道是否自己帶有這種遺傳基因。(二)、中型地中海型性貧血： 是從父母親身上，遺傳到一個有病變β基因的狀況，有不同程度的貧血現象，血紅素值保持在6~9g/dl的之間，偶而仍然需要輸血治療。最嚴重的狀況下，病患可能在2~6歲間就表現出此疾病的臨床症狀及異常的檢驗數據，病患生理發育會比一般人緩慢，但是不像重型地中海型貧血患者那樣定期輸血，就可以維持一定的生活品質，直到成人時才有輕微的貧血(8~10g/dl)，但也很少或是不需要輸血。如果患者有脾臟腫大的現象，是中型中較嚴重的貧血原因，需要定期輸血，輸血的年齡比重型患者來的晚，所以要特別注意是否出現輸血異體免疫反應。(三)、重型地中海型貧血： (1)、α重型地中海型貧血 胎兒時期因為體內沒有α基因，無法製造α血紅蛋白鏈，因此完全沒有辦法製造的血紅素，這一類的嬰兒會因胎兒水腫而流產或出生不久就會死亡的。 (2)、β重型地中海型貧血 一般所說的重症海洋性貧血就是指「β重型地中海型貧血」，它又叫做庫利氏貧血，是β血紅蛋白鏈合成嚴重的不足。剛出生的嬰兒體內以「胎兒血紅素F」為主，出生時嬰兒是正常的，沒有任何的症狀；但是漸漸地到了三到六個月大時，「胎兒血紅素F」大部份要由「成人血紅素」取代時，這時候因為β血紅蛋白鏈不夠，沒有辦法合成「成人血紅素」情況產生，因此會有臉色蒼白、食慾不振、容易疲倦、頭暈…等貧血的症狀產生。「胎兒血紅素F」只適合在母體內的胎兒使用，但是由於氧氣交換的功能不比「成人血紅素」靈活，所以如果一直持續使用胎兒血紅素，就會造成組織細胞缺氧的狀態。 這一類海洋性貧血兒童，因為身體內不能製造足夠的β血紅蛋白鏈，所以他們需要一輩子定期的輸血和接受一些藥物治療，如果得不到適當的治療，他們只能活到四歲左右。**常見症狀**重型地中海型貧血的嬰兒由於體內缺乏β鏈，胎兒紅血球(HbF)會代償性增加，因此症狀並不會出現，但到了六個月大時，胎兒血紅素減少，便開始出現貧血症狀：臉色蒼白、容易疲倦、頭暈、身體虛弱、食慾不振…等，另外，身體為代償紅血球被破壞而出現下列現象： (1)、骨髓及骨骼：骨髓代償性製造大量但不成熟的紅血球；骨髓腔擴大、骨小樑變厚，易發生骨折、骨骼畸形及生長遲緩。較大的孩童由於骨骼異常而有顱骨變大、顴骨隆起、塌鼻及前額較突出、上頷骨較突顯著，上牙床凸出致使上下頷牙齒咬合不正等特殊臉部特徵。 (2)、肝、脾：溶血後的血鐵質沉著，使肝腫大，甚至肝硬化。為處理過度破壞的紅血球，脾臟會腫大，使腹部腫起。 (3)、心臟：血鐵質沉積在心臟上造成心肌病變，慢性貧血則增加心臟的負荷，最後會造成心肌肥大、心律不整及心臟衰竭。 (4)、皮膚：血鐵質沉積在皮膚上使皮膚呈黃銅色。 (5)、膽石：長期溶血令地中海貧血病人比一般人更容易患膽石。患有膽石的病人可能經常出現右上腹痛、皮膚、眼白變黃和茶色小便等的病徵。**治療方法**(1)、定期輸血：輸血是讓患者的血紅素保持正常範圍內，也就是血紅素要在12g/dl以上，以預防骨髓變化及肝脾腫大，這樣臉型看起來會更正常人一樣，另外其他的好處有：減少心臟的負擔、減少腸胃道對鐵吸收、能有正常的生長及發育。輸入重度海洋性貧血患者體內的異體紅血球約循環30~40天後就會被代謝破壞掉，因此患者約2~4週需要定期輸血一次。 (2)、排鐵劑治療：長期輸血會造成鐵質沉積而過量鐵質的積聚會對多個器官造成破壞，可使用排鐵劑以預防心臟合併症。目前常使用的排鐵藥物稱作DFO (desferrioxamine, ODesferal)，是由一種具有吸附鐵質的物質，但只適合皮下或靜脈持續注射，而且是必須長時間的注射才會有效果。 有效的排鐵計劃是每週至少要5至7天，持續性的皮下或靜脈注射8-12小時，有效的排鐵劑注射會使小便顏色呈現橙紅色。 (3)、脾胃切除：正常脾臟的工作是在將血液循環中老舊的紅血球破壞掉，但是當脾臟的功能過於活躍的時候就會破壞新的紅血球，最後還會把白血球及血小板也一起破壞了，這種現象叫做「脾臟功能亢進」，此時必須要將脾臟切除了以減輕腹壓及降低紅血球的破壞，但切除脾臟後免疫能力會降低，應預防感染。脾臟切除術後可以減少對輸血的需要量及輸血的次數。 (4)、骨髓移植：治療的做法是先用大量的化學治療或放射線治療把患者骨髓的造血功能破壞掉，再將正常人的骨髓中的造血細胞利用像輸血的方法移植到患者體內，這些造血細胞就可以在骨髓內生長繁殖、建立新的造血細胞及免疫系統。 (5)、臍帶血移植：臍帶血是胎兒血液循環中的一部分，與母親的血液循環互不相通。在懷孕期間，透過胎盤，與母親進行氧氣及養份交換，使胎兒足以長大，至足月順產，離開母體為止。臍帶血內含有豐富的幹細胞( stem cell)，是人類製造血液及免疫系統的主要來源。正常成人在骨髓中才含有豐富的幹細胞。臍帶血移植是指從臍帶血提供幹細胞來進行骨髓移植。所以骨髓移植能治療的疾病，都可以用臍帶血移植來治療。**飲食調養**地中海型貧血患者只要均衡飲食，不需特別進食所謂「補血」食物。 反之，一些含鐵質量高食物應適量而不宜過量進食。 (一)、減少食物中鐵含量的攝取： 肉  類：以紅肉(羊肉、牛肉、豬肉等)及動物內臟(豬肝、雞肝)最多。海產類：紫菜、西施舌、文蛤、牡蠣、生蠔等。蔬菜類：豆類(如：紅豆、黃豆、綠豆、黑豆等)、紅莧菜、波菜、芥 蘭、空心菜等。水果類：蘋果、芭樂、葡萄乾等。其他類：花生、黑芝麻、鹹鴨蛋黃、蓮子、雞蛋…等 (二)、攝取鈣質高的食物：可預防骨折的機會。富含鈣質食物例如：小魚干、牛奶、蛋、起司、豆奶…等。 (三)、避免喝酒：因為肝臟是鐵質沉積的器官之一，而且如果又患有肝炎的話，必須限制酒類。 (四)、喝茶可減少鐵的吸收：喝茶可以減少從食物中吸收鐵質，最好是進餐的同時飲用，咖啡也有同樣效果。參考資料1.Androulla Eleftheriou 原著，彭慶添 總校閱，巫康熙、章人欽、林桓聖、陳宏奇、蕭嘉輝 編譯。關於地中海型貧血。台北藝軒圖書出版，民95。 3.尤嫣嫣 總校閱，陳淑姬、周麗婷、林廷華、賴佳菁、黃宜敏、李淑如 編著。嬰幼兒健康照護。華都文化出版，民96。 |