

重型甲型海洋性貧血 α -Thalassemia Major

疾病簡介

甲型海洋性貧血(α -thalassemia)以基因缺失為主，少數為點突變，一般人有 4 個 α 基因，兩兩分別位於第 16 號染色體上，發生基因缺失或突變會喪失其功能，而造成無法製造出正常的 α 血球蛋白鏈，若 4 個 α 基因失去功能，則為重型甲型海洋性貧血。胎兒若為重型甲型海洋性貧血者，因完全無法製造 α 血球蛋白鏈，所以 γ 血紅蛋白鏈會自行結合為 γ_4 的異常血紅素，稱做巴氏血紅素(Hb Bart's)，由於 γ_4 與氧的結合很緊，無法釋放氧至組織中，所以 Hb Bart's 不能當作一般血紅色來攜帶氧氣。

遺傳模式

體染色體隱性遺傳，若父母親皆為甲型海洋性貧血帶因者，其本身並不會發病或有任何症狀，下一代不分性別有 1/4 的機率生下患者。

臨床症狀

因胎兒完全無法製造 α 血球蛋白鏈，會造成在子宮內即發生嚴重性溶血、貧血以及組織缺氧；大約在懷孕 13-14 週時超音波檢查可發現胎兒頸部透明帶增厚、胎盤增厚等，於 22-28 週以後可發現胎兒全身皮膚水腫、腹水、胸腔積液及心包積液之現象，形成所謂的胎兒水腫(Hydrops fetalis)。罹患重型甲型海洋性型貧血的水腫胎兒，可能於妊娠末期(30-40 週)在子宮內或出生後不久死亡，即因肺部發育不良及嚴重貧血缺氧死亡。

建議

建議由專業人員進行臨床醫學及遺傳諮詢。

參考資料

1. GeneReviews®

