

重型乙型海洋性貧血

β -Thalassemia Major

疾病簡介

乙型海洋性貧血(β -thalassemia)以基因點突變為主，一般人有 2 個 β 基因，位於第 11 號染色體上，由於基因突變而喪失功能，無法製造正常的 β 血球蛋白鏈。依據突變點位不同，基因型大致可分為兩類，第一類是乙型血紅蛋白鏈仍可少部分表現，稱為 β^+ ，而第二類則會導致乙型血紅蛋白鏈完全無法合成，稱為 β^0 。 β^+/β^+ 或 β^0/β^+ 多為中型乙型海洋性貧血患者，而 β^0/β^0 則為重型乙型海洋性貧血，又稱庫利氏貧血(Cooley's anemia)患者，如果胎兒是重型乙型海洋性貧血患者，超音波檢查一般很難看出異常，但是出生 6-24 個月，開始出現臨床症狀。

遺傳模式

體染色體隱性遺傳，若父母親皆為乙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 機率生下患者。

臨床症狀

患者有貧血、生長停滯、脾腫大等症狀，終身需要定期輸血以維持生命，或者經由骨髓移植來挽救生命。重型乙型海洋性貧血患者輸血的頻率，剛開始約每月一次，隨小孩體重增加而提高頻率，嚴重需每星期要輸血一次或增加輸血量。長期的輸血維持，導致過多的鐵沉積會造成生長遲緩、性腺發育不良，以及心臟、肝脾等重要器官的病變，甚至還有因輸血而造成的感染，因此 80% 的患者在死亡前五年會發生嚴重的併發症。

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®
2. 罕見疾病一點通
3. Genetics in Medicine. 2010; 12:61–76.

