

甲型海洋性貧血帶因者

α -Thalassemia Carrier

疾病簡介

海洋性貧血分為甲型海洋性貧血(α -thalassemia)及乙型海洋性貧血(β -thalassemia)。當基因發生遺傳缺陷時，就會無法合成血球蛋白鏈，也就無法合成正常的成人血紅素，因而發生貧血。由於缺陷可以發生在單條或一對染色體的基因上，直接決定血紅蛋白鏈產量的多寡，亦間接影響血中血紅素的濃度，所以遺傳缺陷的程度決定了海洋性貧血患者貧血的輕重及預後。

甲型海洋性貧血基因變異以基因缺失為主，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，甲型海洋性貧血帶因者一般是指二個 α 基因失去功能，有可能來自同一條或不同條的第 16 號染色體。

帶因率

國人帶因率約 4~5%，每 100 人中約 4~5 名為甲型海洋性貧血帶因者。

遺傳模式

體染色體隱性遺傳，甲型海洋性貧血帶因者並不會發病或有任何症狀，若配偶也為同型帶因者，則下一代不分性別有 1/4 的機率生下患者。

臨床症狀

帶因者臨床上無症狀，只是一些輕微小球性貧血，可由血液血檢查發現平均紅血球容積(Mean Corpuscular Volume, MCV)及平均紅血球血紅素量(Mean Corpuscular Hemoglobin, MCH)較低。

建議

建議由專業人員進行臨床醫學及遺傳諮詢，配偶可考慮進行海洋性貧血基因檢測。

- 夫妻雙方皆為甲型海洋性貧血之帶因者，其子女將有四分之一的機率為中/重型海洋性貧血，建議進一步抽羊水進行確認。
- 夫妻雙方僅有一方為海洋性貧血帶因者，無產下重型海洋性貧血胎兒之虞。
- 夫妻雙方為不同型別之海洋性貧血帶因者(一位為甲型海洋性貧血帶因者、一位乙型海洋性貧血帶因者)，無產下重型海洋性貧血胎兒之虞。

參考資料

1. GeneReviews®
2. Hum Genet. 1988;78(2):137-9.

