

中型甲型海洋性貧血

α -Thalassemia Intermedia

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 3 個 α 基因失去功能，則為中型甲型海洋性貧血，又稱為 HbH disease。在臨床上此類患者會有不同程度的貧血與疾病表現，大部分的臨床表現可能會在周歲前產生，但也有些患者直到成年也不會有症狀，這些患者 α 血紅蛋白鏈的製造不足較嚴重，會有中度的貧血，血紅素值保持在 7~10g/dl 之間。

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

中型海洋性貧血患者的臨床表現有很大的個體差異，有些不需要或極少需要輸血，而有些則需不定期輸血，有極少部分患者會需要長期的輸血，特別是當嚴重貧血影響心臟功能。大部分的患者，會有小血球性低色素溶血性貧血、脾臟腫大、肝臟腫大和輕微黃疸等臨床症狀，有時會合併輕度類似海洋性貧血的骨骼變化(例如上頷骨過度增生，頭顱突出等)。部份患者甚至需切除脾臟，以減緩紅血球的破壞和降低輸血的頻率；若患者合併脾臟腫大，可能也需要進行肝臟切除。患者於懷孕時可能會加重貧血的程度而需要輸血；若有其他併發症(例如膽結石和腿部潰瘍等)，有時會需要藥物或手術治療。

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. Blood 2003; 101: 791–800.
2. GeneReviews®

