

乙型海洋性貧血帶因者

β -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。

乙型海洋性貧血以基因點突變為主，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。

帶因率

國人帶因率約 1~2%，每 100 人中約 1~2 名為乙型海洋性貧血帶因者。

遺傳模式

體染色體隱性遺傳，乙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，但具有輕微貧血，一般血液學檢查除了紅血球指數較低，且可能還具有較高的 Hb A₂、Hb F。

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。

- 夫妻雙方皆為乙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. 罕見疾病一點通
3. Genetics in Medicine. 2010; 12:61–76.

