

重型海洋性貧血(Thalassemia major)

海洋性貧血是一種遺傳性的血液疾病，以前稱為「地中海型貧血」。海洋性貧血是紅血球內的血紅素發生問題。人體中的血紅素是血基質(heme)及血紅蛋白鏈(α 血紅蛋白鏈或 β 血紅蛋白鏈)所組成的，當 α 血紅蛋白鏈或 β 血紅蛋白鏈的基因發生問題時，就會無法與血基質結合成正常血紅素。

依照貧血的程度有：輕型海洋性貧血、中型海洋性貧血、重型海洋性貧血的區分。一般所說的重症海洋性貧血是指「 β 重型海洋性貧血」，是 β 血紅蛋白鏈合成嚴重的不足。這一類海洋性貧血兒童，因為身體內不能製造足夠的 β 血紅蛋白鏈，所以他們需要一輩子定期的輸血和接受一些藥物治療。

疾病臨床表現與併發症方面，各種海洋性貧血的臨床症狀大致相同，其差別僅在於嚴重度的不同。剛出生時，患有重型海洋性貧血的寶寶在外觀上跟正常者沒有任何差別，在出生後六個月大時才會出現症狀。關於疾病的治療包括輸血、排鐵劑之給予、脾臟切除、骨髓移植與臍帶血移植治療。一旦寶寶發病，常見嚴重貧血產生，因此必須每隔二至三週輸血一次。長期的輸血會造成體內鐵質的沉積，需要借助有效的藥物作排鐵治療，來降低體內鐵的負荷量以達到正常或無毒性濃度之狀況；另一方面，由於長期輸血，容易引起病毒感染。再者，這些病患常出現的症狀包括脾腫大、因骨髓過度活化而導致頭骨異常且可能較常發生骨折、生長遲緩、肝功能異常、肝硬化等。

現階段治療重型海洋性貧血的主要方法，仍是依賴定期輸血及排鐵治療。對於重症海洋性貧血的患者來說，鐵質沉積會造成併發症發生。排鐵劑能將體內多餘的鐵質自腸胃道及尿液中排除，目前可使用的排鐵劑有 Deferoxamine 與 Deferiprone 兩種。骨髓移植，只適用於少數的重型海洋性貧血患者，至於基因療法的臨床應用，則仍需一段時間。現階段為治療此一疾病之方法無外乎適切之產前檢查與遺傳諮詢，再者減少幹細胞移植後產生之併發症及增加其成功率亦是需積極努力之處。(轉載自 95 年罕見疾病年報。長庚醫院曾瓊慧、謝右文、鄧新棠 / 重型海洋性貧血，嘉義長庚醫院兒童內科吳宛昭醫師審閱)