

α 型地中海型貧血性狀

陽性帶因者篩檢結果

您近期得知您患有 α 型地中海型貧血性狀或其他類型的 α 型地中海型貧血症。

每個人都有製造血紅蛋白的基因。血紅蛋白存在於紅血球中，可將氧氣輸送至全身。具有 α 型地中海型貧血性狀的人的血紅蛋白含量低於正常水平。

導致 α 型地中海型貧血症的基因被稱為 α-珠蛋白基因。大多數人有 4 個該基因的拷貝（父母雙方各 2 個）。但是，有些人的拷貝少於 4 份。這可能影響所產生血紅蛋白的類型和數量。

α 型地中海型貧血性狀不會影響您的健康。

具有性狀的人有 2 個 α-珠蛋白基因的拷貝運作，而非 4 個拷貝。這並非疾病，因為身體仍然可以製造足夠的血紅蛋白。除了小紅血球外，通常沒有任何性狀帶因者的跡象。具有這種性狀的人可能患有輕度貧血，但這不需要任何治療。有二分之一 (50%) 的機會將此性狀傳給您的任何孩子。

當發育中的寶寶沒有運作的 α 基因時，就會發生重度 α 型地中海型貧血症 (Alpha thalassemia trait, ATM 或「胎兒水腫」)。父母雙方都必須帶有 α 型地中海型貧血性狀，嬰兒才可能面臨患有 ATM 的風險。如果不治療，這種情況會導致胎兒死亡。ATM 還可能導致嚴重的懷孕問題，並可能導致母體死亡。

如果您懷孕了，下一步就是為您的伴侶進行檢測。

如果您的伴侶的驗血結果正常，則嬰兒患有 ATM 的機率非常小。您的伴侶可以在任何 Kaiser Permanente 實驗室免費接受檢測。如果您沒有懷孕，您的伴侶可以透過自身的保健業者安排檢測。基因諮詢師會告訴您如何安排檢測。

如果我的伴侶是性狀帶因者會怎樣？

當父母雙方都是性狀帶因者時，嬰兒有四分之一 (25%) 的機會罹患 α 型地中海型貧血症。嬰兒也有四分之三 (75%) 的機率不會罹患 α 型地中海型貧血症。如果您懷孕了，您將接受產前檢查，以確定您的寶寶是否可能罹患 α 型地中海型貧血症。羊膜穿刺或絨毛膜取樣檢查 (Chorionic Villus Sampling, CVS) 之類的程序能夠在懷孕期間診斷 α 型地中海型貧血症。產前檢查對於訂定懷孕護理和分娩計畫十分有幫助。一些父母可能會根據結果來考慮是繼續懷孕還是結束懷孕。

帶因者篩檢可檢測出大多數的性狀帶因者。

任何人都可能帶有血紅蛋白性狀，即便家族中沒有血液病史。您的伴侶成為性狀帶因者的機率取決於個人的血統或種族背景。

常見的 α 型地中海型貧血類型：

潛伏性帶因者—潛伏性帶因者有 3 個運作的 α-珠蛋白基因。他們有正常或略小的紅血球。不需治療。常規血液檢測不會檢測出潛伏性帶因者。潛伏性帶因者只能透過基因檢測加以確認。

Hb Constant Spring (Hb CS) 性狀—一個 α-珠蛋白基因產生一種不同類型的血紅蛋白 (Hb CS)，該血紅蛋白的作用不如正常的血紅蛋白。帶因者可能產生輕微的紅血球變化或沒有變化。不需治療。常規血液檢測不會檢測到 Hb CS。這種性狀只能透過基因檢測加以確認。

α 型地中海型貧血性狀—具有這種性狀的人有 2 個運作的 α-珠蛋白基因。常規血液檢查顯示小紅血球，也可能顯示輕度貧血。不需治療。需要基因檢測來確認 α 型地中海型貧血性狀。

三倍 α 基因—具有這種性狀的人有超過 4 個 α-珠蛋白基因。常規檢查無法發現額外的 α 基因。需要進行基因檢測以確認是否有額外的 α 基因。不需治療。具有 α 型地中海型貧血性狀的人的 α-珠蛋白基因的額外拷貝，可能導致需要輸血的嚴重貧血。

Homozygous Hb Constant Spring 具有該性狀的人有 2 個正常運作的 α-珠蛋白基因和兩個產生 Hb Constant Spring 的 α 基因。這會導致輕度貧血，並可能導致脾臟或肝臟腫大。可能需要治療。應監測患有這種情況的胎兒是否有嚴重貧血的跡象。

Hb H 疾病—患有這種疾病的人有 1 個運作的 α-珠蛋白基因。導致輕度至中度貧血。可能需要治療並避免使用某些藥物。需要進行基因檢測以確認 Hb H 疾病。

Hb H-Constant Spring 疾病—患有這種疾病的人有 1 個運作的 α-珠蛋白基因。當一個人同時具有 α 型地中海型貧血性狀和 Hb CS 時，就會發生這種情況。有中度至重度貧血。可能需要治療並避免使用某些藥物。應監測患有這種情況的胎兒是否有嚴重貧血的跡象。

重度 α 型地中海型貧血症 (Alpha Thalassemia Major, ATM)—患有 ATM 的胎兒沒有運作的 α-珠蛋白基因。受影響的胎兒在懷孕期間會出現問題，通常可以透過超音波檢查出這些問題。基因檢測可以確認這種情形。如果不及時治療，ATM 會導致胎兒或新生兒死亡，並可能導致嚴重的母體問題或死亡。

測試您的伴侶的血紅蛋白性狀

為什麼要檢測您的伴侶？

- 您想知道您的寶寶患有 **α 型地中海型貧血症** 的機率。
- 如果您的寶寶有罹患 **重度 α 型地中海型貧血症** 的風險，您需要做好準備。這可能包含對母體和胎兒的介入。
- 如果您的寶寶有罹患 **α 型地中海型貧血症** 的風險，您需要做好準備，這涉及嚴重的胎兒貧血。這可能包含對胎兒的介入。
- 您可以考慮在懷孕期間對嬰兒進行 **α 型地中海型貧血症** 檢測。

為什麼不檢測您的伴侶？

- 您不想在懷孕期間了解 **重度 α 型地中海型貧血症** 的風險。
- 檢測結果不會改變您在懷孕期間所做的任何事情。可能仍需要妊娠監測和產科介入。

新生兒篩檢可以尋找遺傳性血液疾病。



所有嬰兒在出生後的頭幾天都會接受遺傳性血液疾病篩檢。**ATM** 通常在懷孕期間被診斷出來。新生兒篩檢可以識別 **Hb H 疾病** 和 **Hb H-CS 疾病**。如果您的寶寶患有其中一種情況，篩檢協調員將與您聯繫並告知結果。新生兒篩檢不能識別帶有 **α 型地中海型貧血性狀**、**Hb-CS 性狀** 或潛伏性帶因者的嬰兒。

新生兒篩檢的限制：

- 一些患有其他遺傳性血液疾病的嬰兒可能無法識別（這種情況很少見）。

α 型地中海型貧血性狀 通常發於擁有中國、東南亞、地中海、中東、亞洲印度和非洲血統的人群。

擁有這些血統的人更有可能是性狀帶因者，但任何人都可能帶有血紅蛋白性狀。如果家族中有任何血液病史，機會可能會更高。讓您的保健業者知悉家庭中的某個人是否有血液疾病或血紅蛋白性狀。

更多關於 **α 型地中海型貧血疾病** 的資訊

當嬰兒從父母雙方遺傳 **α 型地中海型貧血性狀** 時，就會發生 **重度 α 型地中海型貧血症 (ATM)**。嬰兒不會產生任何正常的血紅蛋白，並且通常由於心臟衰竭和積液（水腫）在出生前死亡。孕婦也可能出現嚴重的健康問題，需要產科介入以防止母體和胎兒死亡。可以進行胎兒治療以幫助胎兒存活至出生；然而，如果活下來，他們將需要終生輸血和醫療護理。

Hb H 疾病 (Hb H 疾病) 患有這種疾病的人從父母一方遺傳 **α 型地中海型貧血性狀**，並從父母另一方遺傳單個 **α 基因** 缺失。這種情況的嚴重程度不同，貧血程度從輕度到中度貧血。常見症狀可能包括膽結石和大脾臟。偶爾輸血可以治療症狀。應避免使用氧化藥物。

Hb H-Constant Spring 疾病 (Hb H-CS 疾病) 患有這種疾病的人從父母一方遺傳 **α 型地中海型貧血性狀**，並從父母另一方遺傳 **Hb Constant Spring (CS)**。醫療問題包括中度至重度貧血、發育問題、膽結石和脾大。醫療問題通常透過輸血治療。應避免使用氧化藥物。應監測有這種情況的胎兒是否有水腫的風險。