

# β 型地中海型貧血性狀

陽性帶因者篩檢結果

您近期得知您有 β 型地中海型貧血性狀。以下是有關身為性狀帶因者的重要資訊。

血紅蛋白存在於紅血球中，可將氧氣輸送至全身。血紅蛋白 A (Hb A) 是最常見的血紅蛋白類型。每個人都有兩份製造 Hb A 的基因拷貝。具有 β 型地中海型貧血症性狀的人擁有一份製造正常量 Hb A 的基因拷貝和一份製造較少或不製造 Hb A 的基因拷貝。當 Hb A 不足時，可能導致遺傳性血液疾病，稱為 β 型地中海型貧血症。

**β 型地中海型貧血性狀不會影響您的健康。** 您有足夠的 Hb A，不會罹患 β 型地中海型貧血症。大多數 β 型地中海型貧血性狀帶因者 (Hb A/b) 有小紅血球和輕度貧血，但不需要治療。有二分之一 (50%) 的機會將此性狀傳給您的任何孩子。

**如果您懷孕了，下一步就是為您的伴侶進行檢測。** 父母雙方都必須攜帶血紅蛋白性狀，嬰兒才會面臨罹患血液疾病的風險。您的伴侶可以在任何 Kaiser Permanente 實驗室免費接受檢測。基因諮詢師會告訴您如何安排檢測。

## 為什麼要檢測您的伴侶？

- 您想知道您的寶寶患有血液疾病的機率。
- 如果您的寶寶被發現有罹患血液疾病的風險，則您想要做好準備。
- 您可以考慮在懷孕期間對嬰兒進行血液疾病檢測。

## 為什麼不檢測您的伴侶？

- 您不想在懷孕期間了解血液疾病的風險。
- 檢測結果不會改變您在懷孕期間所做的任何事情。

## 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%) 的機會罹患血液疾病。嬰兒也有四分之三 (75%) 的機率不會罹患血液疾病。如果您懷孕了，您將接受產前檢查，以確定您的寶寶是否患有血液疾病。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血液疾病。產前檢查可以幫助訂定懷孕護理和分娩計畫。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。也可以在出生後透過新生兒篩檢計畫進行檢測。

### 更多相關資訊：β 型地中海型貧血基因 (HBB)

β-珠蛋白由一種被稱為 HBB 的基因所製造而成。為了製造 Hb A，身體將等量的兩種蛋白質結合在一起：β-珠蛋白和 α-珠蛋白。α-珠蛋白由一種被稱為 HBA 的不同基因所製造而成。HBB 基因的變化 (變異) 會影響體內 Hb A 的含量。HBB 變體以產生多少 β-珠蛋白來標記。

- β<sup>0</sup> (β-zero)：不產生 β-珠蛋白。
- β<sup>+</sup> (β-plus)：產生少量 β-珠蛋白。

由於每個人都有兩份 HBB 拷貝，因此一個人可以擁有多種變體。例如，一個人可以由父母雙方遺傳 β<sup>0</sup> (β<sup>0</sup>/β<sup>0</sup>)。這會導致更嚴重的 β 地中海貧血症，因為沒有製造 β-珠蛋白。從父母一方遺傳 β<sup>0</sup> 並從另一方父母遺傳 β<sup>+</sup> (β<sup>0</sup>/β<sup>+</sup>) 的人仍然會產生一些 Hb A。通常需要特殊測試來確定 HBB 變體。

## 有不同類型的 $\beta$ 型地中海型貧血症嗎？

依據症狀開始的時間及所需的治療，有兩種主要類型的  $\beta$  型地中海型貧血症。有時我們無法在嬰兒出生前得知屬於哪種類型。

- **輸血依賴型（重度  $\beta$  型地中海型貧血症）** - 症狀在 6 個月至 2 歲之間開始。需要定期輸血才能生存。需要藥物以去除體內多餘的鐵。患有這種疾病的人通常會從父母雙方那裡遺傳一個  $\beta^0$  變體 ( $\beta^0/\beta^0$ )。
- **非輸血依賴型（中度  $\beta$  型地中海型貧血症）** - 症狀通常在 2 歲至成年早期開始。偶爾可能需要輸血，但並非生存所必需的條件。有許多  $\beta$  型地中海型貧血症屬於非輸血依賴型。可能因不同的遺傳變異所引起。例如，當一個人從父母一方遺傳一個  $\beta^0$  變體，從父母另一方遺傳一個  $\beta^+$  變體 ( $\beta^0/\beta^+$ )，就可能發生這種情形。

### 與 $\beta$ 型地中海型貧血症相關的其他血液疾病：

這些病症的嚴重程度可能因  $\beta$  型地中海型貧血症變體 ( $\beta^0$  或  $\beta^+$ ) 的類型而異。

**Hb E- $\beta$  地中海型貧血症** - 患有這種疾病的人，從父母一方遺傳  $\beta$  型地中海貧血症變異，從父母另一方遺傳 Hb E。有些人有輕度貧血，沒有嚴重的醫療問題。有些人患有嚴重貧血，需要定期輸血。

**Hb S- $\beta$  地中海型貧血症** - 患有這種疾病的人，從父母一方遺傳  $\beta$  型地中海型貧血症變異，從父母另一方遺傳 Hb S。這是鐮形細胞貧血症的一種形式。紅血球細胞塌陷成鐮刀形，而非一般的圓形。鐮形細胞會卡在血管中，導致發生這種情況的任何區域疼痛和損壞。症狀因人而異，可能包括嚴重貧血、反覆感染、疼痛和倦怠。

**Hb C- $\beta$  地中海型貧血症** - 患有這種疾病的人，從父母一方遺傳  $\beta$  型地中海貧血症變異，從父母另一方遺傳 Hb C 性狀。這通常會導致輕度至中度貧血。可能偶爾需要就醫，而且隨著年齡的增長，可能會出現膽結石或脾臟腫大。然而，大多數人不需要定期輸血。

**Hb D- $\beta$  地中海型貧血症** - 患有這種疾病的人，從父母一方遺傳  $\beta$  型地中海型貧血症變異，從父母另一方遺傳 Hb D。這通常會導致輕度至中度貧血。可能偶爾需要就醫，但通常不需要治療。

**$\alpha$  型地中海型貧血症** - 由於製造 Hb A 也需要  $\alpha$  珠蛋白，因此 *HBA* 基因的變化會影響  $\beta$  型地中海型貧血症的症狀。具有  $\beta$  型地中海型貧血症性狀的人的 *HBA* 基因的額外拷貝，可能導致需要輸血的嚴重貧血。檢測 *HBA* 基因包含在伴侶檢測中。

本資訊無意用作診斷健康問題或取代您的醫生或其他保健專業人員為您提供的醫療建議或醫護服務。如果您有久治不癒的健康問題或有其他疑問，請諮詢您的醫生。

## 測試您的伴侶的血紅蛋白性狀

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。您通常不會知道您是否屬於未經特殊測試的帶因者。帶因者篩檢可檢測出大多數的血紅蛋白性狀帶因者。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。

- **β 型地中海型貧血性狀 (Hb Ab)** 通常發於擁有亞洲印度、地中海、中東、中國和東南亞血統的人群。
- **Hb E 性狀 (Hb AE)** 通常發於擁有東南亞或亞洲印度血統的人群。
- **Hb S 性狀 (鑷形細胞性狀或 Hb AS)** 通常發於擁有非洲和西班牙/拉丁裔血統的人群。
- **Hb C 性狀 (Hb AC)** 通常發於擁有西非、地中海和中東血統的人群。
- **Hb D 性狀 (Hb AD)** 通常發於擁有亞洲印度、地中海、加勒比和中東血統的人群。
- **α 型地中海型貧血性狀 (aa/--)** 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。

## 新生兒遺傳性血液疾病篩檢



在 California，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。新生兒篩檢有助於識別大多數類型的 β 型地中海型貧血症。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 β 型地中海型貧血性狀的嬰兒。

### 新生兒篩檢的限制：

- 未檢測到某些形式的 β 型地中海型貧血疾病。
- 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）。