

四分一機會懷地貧兒

梁醫生細閱他倆帶來的報告，先請他們別太擔心，「兩位都是甲型隱性地中海貧血症患者，你們的胎兒有四分一機會完全正常，二分一機會成為隱性地貧患者，只有四分一機會患有嚴重的地中海貧血症，即是當中有四分三機會，你們的BB可以健康地出生和成長。」當然，梁醫生知道四分一機會是地貧兒對於準父母來說，實在是心頭上的大石，因為甲型地貧

「醫生，你要幫我啊！」美晴一見婦產專科母胎醫學主任梁子昂，便懇求他幫忙，梁醫生請她慢慢說。「我和丈夫都是隱性地中海貧血症患者，我們上一胎，因為驗出遺傳了我們的病，最終……被逼放棄了。這一胎，我們很擔心，很擔心……醫生，你快幫我檢查清楚！」

十六歲的美晴特地偕同丈夫從上海來港，到養和醫院見預約好的婦科醫生檢查清楚。他們一到候診室，便向護士表示希望即日做絨毛球檢查，請她從速安排。惟護士向他們說，一切要等醫生了解情況後，才決定要做哪些檢查。心急的美晴，突然一口怒氣湧上心頭，覺護士有意為難她。



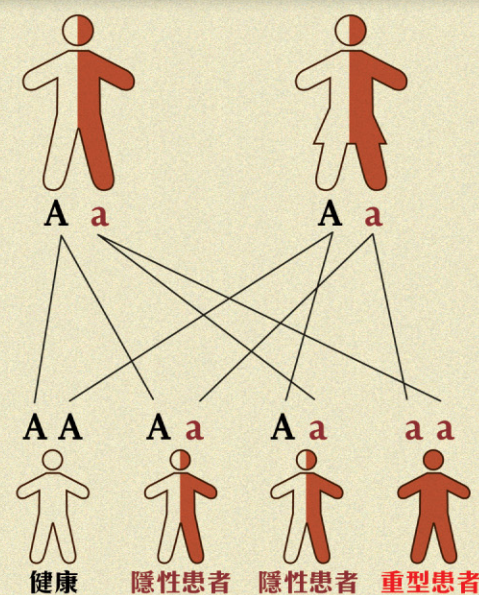
8 May 2003 國際地貧日

「基因寶褲日」

地中海貧血症兒童基金上年四月舉行「基因寶褲日」，除引起大家關注外亦為病童籌款，右為兒科楊執庸醫生。



地貧父母生出地貧兒機會



梁子昂醫生說，父母兩人同帶有同類地中海貧血症基因，生下來的嬰兒便有四分一機會患此病。



兒，在母體內根本無法正常發育，最終會胎死腹中，就算僥倖出生，一離母體便會夭折。

「醫生，我想盡快知道我肚內的baby是否健康，現在我已進入第十二孕周，是否可以做絨毛球活檢，盡快知道結果呢？」

「絨毛球活檢在進入第十一至十三孕周可以進行，但有一定風險。現時香港婦產醫學界，可以先用超聲波檢查胎兒，檢定是否有地貧可能，這方法亦較絨毛球

活檢安全，不如你先接受超聲波檢查，如發現有異，才做絨毛球也不遲。」

源自地中海

梁醫生續向她解釋，針對甲型地貧，在早孕（即十二周）利用超聲波去量度胎兒的心臟，如發現有發大迹象，即可能是地貧兒。另外如發現胎盤變厚，亦有機會是地貧兒。「如果超聲波未有發現異樣，每四周後再檢查一次，即第十六周、二十周，如到二十周都沒有不正常，胎兒就多數沒問題。」

究竟父母帶有地中海貧血症基因，是否一定會生出地貧兒，地貧兒出生後，他生存的路有多難走呢？

地中海貧血症 (Thalassemia) 是一種遺傳性血液疾病，於地中海地區非常普遍，「Thalassa」這個字本身就是希臘文，意思是「海洋」，「Haema」在希臘文就

哪對準父母不想兒女健康成長，快快樂樂享受生活。

然而這一份冀盼，對某些父母來說卻是奢望，因為他們知道，兩夫婦都帶有疾病遺傳基因，他們的BB有機會胎死腹中，就算能僥倖平安出生，他們往後的路注定要經常進出醫院，接受輸血治療，而壽命亦不長久。

劉氏夫婦，對於這一胎寄予萬分祈盼，卻又極度擔心……

我懷有地貧兒？



是「血」的意思。故病症名為「地中海貧血症」。

甲型患者 胎死腹中

地中海貧血症的患者，因為血液中的血紅蛋白(Hemoglobin，簡稱Hb)不足，這貧血現象令到氧氣無法有效地送到身體各部分。為何血液內的血紅蛋白有不足情況呢？這是由基因缺損形成：成人的血紅蛋白由兩類珠蛋白鏈組成，稱為甲(alpha)珠蛋白鏈(globin chain)及乙(beta)珠蛋白鏈，在正常情況下，每個人會擁有兩組正常的血紅蛋白基因，一組來自父親，一組來自母親。如果從父母遺傳了一個或多個不正常的基因，alpha或beta蛋白鏈的製造便會減少，引致地中海貧血。

地中海貧血症又分為兩類，第一類是甲型(alpha)，第二類是

乙型(beta)，前者是alpha血紅蛋白鏈有缺損，後者是beta血紅蛋白鏈有缺損。而在甲型中，又分為嚴重(major)和隱性(minor)兩類。「帶有alpha major地貧基因的胎兒，因為完全無法製造alpha珠蛋白鏈，即血液內沒有正常血紅素，所以在母體內已極度貧血，因而影響成長，繼而引致心臟及各器官衰竭，再引發水腫，最後雖然大

部分能出生，但一出生便夭折。」梁醫生說。至於alpha minor患者只是部分基因出現缺損，但仍然帶有正常基因，可製造alpha珠蛋白鏈，雖然，血紅蛋白可能偏低，但基本上是健康的，屬隱性患者。

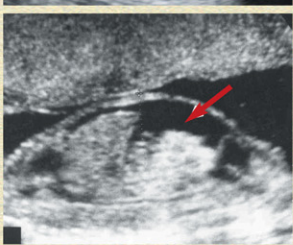
乙型重症 出生後貧血

乙型患者，雖然能平安出

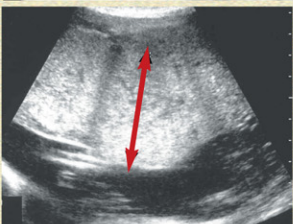
甲型地貧胎兒特徵



1.圖中這個胎兒心臟，明顯較正常為大。



2.出現水腫的胎兒，箭頭所示為肚積水。



3.甲型重型地貧胎兒，超聲波檢查時會發現胎盤增厚。

生，但出生後不久便要面對不斷輸血，對日後生活有很大影響。「乙型同樣分為major及minor兩類，beta major胎兒無法製造beta珠蛋白鏈，但由於胎兒在出生前不需要beta珠蛋白鏈來製造血紅素，所以他在母體內基本上是健康的，但出生後，嬰兒無法製造beta珠蛋白鏈的問題在四至六個月後會浮現，因貧血而漸漸影響身體機能，送到醫生處檢驗才發現是地貧患者。

「這類嬰兒的生存，要依賴不斷輸血。現時香港的地貧患者，大多屬於這一類。」梁醫生說。

如果是乙型和隱性(minor)患者，亦只是部分基因出現缺損，仍可製造beta血紅蛋白鏈，雖然血紅蛋白可能偏低，基本上是健康的。但如果夫婦都同樣是乙型隱性患者，他們的下一代，就有四分之一機會是重型地中海貧血兒。

產前檢查 否定患病

然而，地貧父母生出地貧兒並不是百分百，他們有四分三機會生出健康兒，但仍有四分一生出重型地貧兒，所以產前檢查便十分重要。

梁醫生說，要篩檢高危的夫

及早確定 做足準備

如果不幸確診胎兒有嚴重地貧，醫生會怎樣處理呢？「我們會與夫婦商量，因為甲型地貧胎兒出生後會夭折，如繼續留在母體內會引發水腫，令孕婦出現併發症，所以會建議終止懷孕。」

乙型重型地貧兒，醫生會令父母明白胎兒出生後所遇到的問題及併發症，由於此類胎兒出生後可以生存，所以香港法例規定，只有在懷孕二十四周前發現，父

母才有權考慮終止懷孕。如不幸二十四周

後才發現，父母便要接受這或許是上天的安排，為這貧血兒日後的健康做準備。

婦，會例行檢查產婦血液的CBP(Complete blood picture，血全像)，如果發現「紅血球平均體積」即MCV(Mean cell volume)偏低，便要進一步抽血檢查「血電泳」(Hb electrophoresis)及鐵質，並檢查丈夫的MCV，如有需要，醫生會安排夫婦做基因檢查。

倘若夫婦都確定為同一類地貧隱性患者，便要進一步否定或確定胎兒是重型地貧患者，甲型地貧隱性的夫婦，一般會在早孕期間開始採用超聲波檢查，若發現胎兒心臟發大或胎盤增厚，便會以絨毛球活檢、羊膜穿刺(抽羊水檢查)或抽臍帶血來確定診斷。至於乙型地貧隱性的夫婦，則不能以產前超聲波檢查出胎兒是否乙型嚴重地貧，故只能作絨毛球活檢或羊膜穿刺作診斷，但這兩種方法有百分之一的流產機會。

幸運地，極度擔心的劉氏夫婦在十二周、十六周及二十周的超聲波檢查中，都未有發現心臟發大、胎盤變厚及水腫情況，他們終於鬆了一口氣，安心的回上海待產。

►地中海貧血症患者阿靜，每月需花費三千元購買藥物。



▼病人或其家人需將皮下注射器接駁上喉管和泵，才能注射除鐵藥。



乙型地貧患者 影響造血

乙型地中海貧血症患者缺少正常的血紅素，紅血球攜氧功能差，令全身組織得不到足夠氧分，因而無法正常運作，徵症包括臉色蒼白、容易疲倦、食慾不振等，患者亦容易受感染，成長會較緩慢，導致發育不健全，骨骼變形和心衰竭等。

另一方面，血紅素嚴重不足，因而令體內主要造血器官骨髓與次造血器官肝臟、脾臟旺盛地造血，但造出來的紅血球品質不佳，容易被破壞，造成惡性循環。

這會對身體造成甚麼傷害呢？首先骨髓增生會侵犯周圍的皮質骨，令骨質脆弱。而旺盛的造血過程會消耗極多的氧分及能量，因而令身體其他部位養分供應失衡。

患者要不斷輸血以改善貧血症狀，以及避免身體過度造血，但長期輸血，令血紅素中的鐵質過度積存在體內，會引致各器官出現病變，故必須定期注射除鐵藥物，防止鐵質積聚。

乙型重型地貧患者，昔日壽命只得約二十歲，但近年由於醫療進步，不少可活到三、四十歲。

地貧症可以根治嗎？現時可以從同父母的兄弟姊妹抽取骨髓、臍帶血或血液中的幹細胞，移植到患者身上，令患者的骨髓回復正常的造血功能。

香港由於產前檢查做得較好，近年已很少地貧兒個案。目前全港約有四百至五百名乙型重型地貧患者。而帶有地貧遺傳基因的，則有五十五萬人，約佔總人口8.5%。

◀地貧患者，需定期接受皮下注射除鐵藥。



下期預告：異常子宮頸細胞

子宮頸癌，絕大多數是由人類乳頭狀病毒(Human Papilloma Virus)引起，經性接觸感染病毒，引致宮頸細胞異變，最後演變成癌症。所以，婦女應定期做子宮頸抹片檢查，確保安全。

然而，亦有一些非經性接觸感染病毒的子宮頸癌變。四十歲的張女士，就在一次例行婦檢中發現子宮頸細胞有異……

因篇幅關係，醫療信箱暫停。讀者如有任何醫療上的查詢或疑問，可將問題電郵至 medicfile@singtaonewscorp.com