



about thalassaemia

關於地中海型貧血

原 著：Androulla Eleftheriou

總校閱：彭慶添

編 譯：巫康熙・章人欽・林桓聖
陳宏奇・蕭嘉輝

about about thalassaemia
about thalassaemia
ssaemia



THALASSAEMIA INTERNATIONAL FEDERATION (TIF)

Taiwan Thalassaemia Association (TTA)
台灣關懷地中海型貧血協會

藝軒圖書出版社

關於地中海型貧血

About Thalassaemia

原 著 Androulla Eleftheriou

總校閱 彭慶添

編 譯 巫康熙・章人欽・林桓聖・
陳宏奇・蕭嘉輝

藝軒圖書出版社

關於地中海型貧血 / Androulla Eleftheriou 原著, 彭慶添等
編譯—第三版.—臺北縣新店市：藝軒, 2006[民 95]
面：公分
含索引
譯自：About Thalassaemia.
ISBN 957-616-858-9（平裝）
1. 貧血症
415.61 94025427

本書譯自 About Thalassaemia

係經 Thalassaemia International Federation 授權台灣關懷地中海型貧血協會出版，
台灣關懷地中海型貧血協會委由藝軒圖書出版社發行。

Original English edition copyright © 2003 by Thalassaemia International Federation

Chinese edition copyright © 2006 by Taiwan Thalassaemia Association

Published and distributed by Yi Hsien Publishing Co., Ltd.

All rights reserved.

◎本書任何部分之文字或圖片，如未獲得本社書面同意，
不得以任何方式抄襲、節錄及翻印。

新聞局出版事業登記證局版台業字第一六八七號

關於地中海型貧血

原 著：Androulla Eleftheriou

總校閱：彭 慶 添

譯 者：巫康熙・章人欽・林桓聖・陳宏奇・蕭嘉輝

發行所：藝軒圖書出版社

發行人：彭 賽 蓮

總公司：台北縣新店市寶高路 7 巷 1 號 5 樓

電話：(02) 2918-2288

傳真：(02) 2917-2266

網址：www.yihient.com.tw

E-mail：yihient@ms17.hinet.net

總經銷：藝軒圖書文具有限公司

台北市羅斯福路三段 316 巷 3 號（台大校門對面，捷運新店線公館站）

電話：(02) 2367-6824

傳真：(02) 2365-0346

郵政劃撥：0106292-8

台中門市

台中市北區五常街 178 號（健行路 445 號，宏總加州大樓）

電話：(04) 2206-8119

傳真：(04) 2206-8120

大夫書局

高雄市三民區十全一路 107 號（高雄醫學大學正對面）

電話：(07) 311-8228

本公司常年法律顧問 / 魏千峰、邱錦添律師

二〇〇六年一月第一版 ISBN 957-616-858-9

※本書如有缺頁、破損或裝訂錯誤，請寄回本公司更換。

讀者訂購諮詢專線：(02) 2367-0122



推薦序

地中海型貧血對大多數的人來說，是陌生而神秘的。本書編者彭慶添醫師，是國內兒童血液學的專家，目前擔任中國醫藥大學兒科學及血液腫瘤學教授，以及中國醫藥大學附設醫院行政副院長，對於地中海型貧血的治療及研究，鑽研極深，經驗非常豐富。

國內一般民眾對於地中海型貧血還沒有很正確的認識，因此，為了帮助大家對地中海型貧血有進一步的瞭解，有必要將此方面的知識，介紹給國內病患、家長及醫護人員，讓地中海型貧血的患者能獲得更正確的照顧與醫療。

由於彭醫師在地中海型貧血領域方面的長期深耕與努力，逐漸在國際打開知名度，今年四月，特別爭取到「第十五屆國際口服排鐵劑治療地中海型貧血暨其他相關疾病研討會」於臺灣中國醫藥大學附設醫院舉辦，集結了全世界二十多個國家、六十多位國外地中海型貧血學者、專家及臨床醫師共同與會，討論最新之研究成果，教導國人對地中海型貧血疾病的防治，此國際會議圓滿舉行且受到國內、外學者很高的肯定。

此書獲得國際地中海型貧血聯合會組織的授權同意以中文出版，由彭醫師與國內幾位專家共同編譯完成，以他們的經驗相信必能幫助地中海型貧血之患者，在正確的醫療與照護下，享有快樂美好的人生。欣值此書的出版，本人非常樂意推薦。

中國醫藥大學暨附設醫院董事長

蔡長海 謹致

2005 年 12 月

總校閱序

地中海型貧血，是一種遺傳性的血液疾病，會使製造的血紅素總量下降，因而造成貧血。根據世界衛生組織的統計，每年約有十萬個新生兒為地中海型貧血症所苦，尤其在東南亞，仍有很多病患因沒有接受適當的治療而死亡。

國際海洋性貧血聯合會（Thalassemia International Federation）是一個全球性的組織，簡稱 T.I.F.，目前有 91 個國家組織參與。T.I.F. 的本部設在一地中海島國——塞浦路斯（Cyprus）的首都尼古西亞（Nicosia），專門主辦國際地中海型貧血患者的相關活動，包括國際衛生組織（World Health Organization）的一些工作，並收藏很多有關地中海型貧血的刊物、論文、錄影帶…等。

對於「地中海型貧血」的診斷治療及長期追蹤，我一直都有很大的興趣與使命感。所以，時常參加地中海型貧血的國際會議，大家利用在國外開會的時候，分享在自己國家的治療經驗與心得。其間，有幸受邀至塞浦路斯參加由國際地中海型貧血聯合會所舉辦的國際學術研討會，並發表論文，榮幸獲得國際地中海型貧血聯合會授權本人編譯此系列衛教書籍。

此書的內容，共分為十二章：

第一章、血液和地中海型貧血

第二章、地中海型貧血怎麼遺傳

第三章、輸血治療法

第四章、鐵離子過度負荷與鐵離子的螯合作用

第五章、治療海洋性貧血和海洋性貧血疾病本身相關的醫學問題

第六章、感染與地中海型貧血

第七章、中度地中海型貧血症與其他地中海型貧血

第八章、治療方針：已建立的及未來可能的治療方式

第九章、其他治療方法

第十章、心理社會方面的問題

第十一章、其他資訊：生活品質與存活

第十二章、地中海型貧血的流行病學和預防

希望此書能提供給醫師、護士及患有地中海型貧血小孩的父母，一些醫療及照顧上的參考，並喚起社會大眾對地中海型貧血的重視，做好婚前健康檢查，以保護下一代的健康。

此書的完成，特別感謝巫康熙醫師、章人欽醫師、林桓聖藥師、陳宏奇碩士、蕭嘉輝藥師的協助翻譯，若有疏漏之處，敬請不吝指正。

中國醫藥大學兒科學及血液腫瘤學教授
亞洲大學兼任教授

中國醫藥大學附設醫院行政副院長

彭慶添 2005/12

目次

Chapter 1	血液和地中海型貧血	1
	血液——生命之流	1
	血液和地中海型貧血	1
	血液的角色	1
	血液的組成	2
	血型	7
	血液的疾病	8
	重度地中海型貧血	9
Chapter 2	地中海型貧血怎麼遺傳	11
	基因	11
	地中海型貧血會導致的紅血球功能受損	14
	血紅素與鐵離子	14
	基因調控血球蛋白的合成	17
	地中海型貧血的病生理探討——缺少 β 連結與過多的 α 連結	18
	地中海型貧血之診斷	21
	血液學上重度地中海型貧血常用的檢測方法	21
	乙型地中海型貧血的治療	23
Chapter 3	輸血治療法	25
	輸血法何時開始最好？	26
	確定安全的輸血	27
	血液各種重要分類	28
	輸血輸入患者體內的物質是什麼？	28
	刻劃一個輸血治療法	32
	估算輸血治療的效率	34
	輸血引發的生理反應	38
Chapter 4	鐵離子過度負荷及螯合作用	41
	健康身體內的鐵離子	41
	在地中海型貧血患者體內的鐵離子	42
	過多的鐵離子是如何對身體造成損害	44
	Desferrioxamine (DFO) or Desferal	45
	何時開始接受鐵離子螯合治療	47
	其他使用 DFO 的方法	50
	估算 DFO 治療的效力	53
	利用鐵蛋白的濃度來調整 DFO 的劑量	54



	尿液中的鐵離子含量	56
	與 DFO 有關的併發症與該如何處理	56
	懷孕	60
	DFO 治療規則	61
	可移除鐵離子的其他藥物	62
	Deferiprone 如何作用	63
	其他 Deferiprone 所造成的副作用	65
	Deferiprone 的效力	67
	移除鐵離子的新藥物	68
Chapter 5	治療地中海型貧血及相關的醫學問題	69
	脾臟機能亢進切除及預防感染	69
	脾臟切除及感染	71
	心臟與內分泌系統的併發症	72
	心臟的併發症	73
	監測心臟運作情形	74
	內分泌系統的問題：	76
Chapter 6	感染與地中海型貧血	87
	輸血相關的感染	89
	B 型肝炎病毒感染	89
	C 型肝炎病毒感染	92
	其他病毒感染	97
	新病原	98
	舊的病原，新的威脅	98
	輸血安全	99
	開發中國家血液製品的安全性可近性	100
Chapter 7	中度地中海型貧血症與其他	103
	診斷	104
	中度地中海型貧血症的治療	105
	鐵螯合治療	106
	中型地中海型貧血會遇到的醫療問題	107
	與“異常血紅素”相關的地中海型貧血症	109
	同型合子的異常血紅素	109
	異常血紅素和乙型地中海型貧血症的複合	109
	甲型地中海型貧血症	110
Chapter 8	治療方針：已建立的、及未來可能的治療方式	111
	骨髓移植（Bone marrow transplantation, BMT）	111
	什麼是骨髓移植？	111
	有什麼危險性呢？	112

	要如何降低危險性？	113
	親屬間完全配對的骨髓移植外之其他嘗試	115
	結論	116
	臍帶血移植	116
Chapter 9	其他治療方法	119
	胎兒血色素誘發劑	119
	基因治療	120
	植入前 HLA 配對診斷 (PGD)	120
Chapter 10	心理社會方面的問題	121
	病童	121
	父母	121
	病童與父母	122
	取得資訊以及支持	123
	患有重型地中海型貧血的兒童、青少年以及成人	123
Chapter 11	其他資訊	127
	生活品質與存活	127
Chapter 12	地中海型貧血的流行病學和預防	131
	預防	132
	預防的重要性	133
	地中海型貧血如何遺傳	134
	關於輕型 β 地中海型貧血 (β -thalassemia trait)	135
	輕型 β 地中海型貧血患者，這對你很重要？	135
	其餘不正常血色素和血色素疾病	135
	你是否是個帶因者？	139
	誰應該做血液測試	141
	血緣	142
	有危險性的夫妻可以獲得的選擇	142
	對胎兒地中海型貧血的測試	142
實用資訊	飲食與地中海型貧血	147
	T2* 測量心臟鐵之含量	154
	流程圖	155
	本書所使用的縮寫，簡稱，計量，單位	160
	實用的網站	171
	實用的相關資訊	173

Chapter 1

血液和地中海型貧血

地中海型貧血是一群阻擾身體產生足夠數量的高品質血液之疾病，正如我們所認知的：血液是人體賴以生存的不可或缺因子，因此了解任何會對血液產生影響的問題以及面對這些問題時，我們的身體如何去做生理上的反應是相當重要的。

● 血液——生命之流

血液；生命之流，它不僅將養分帶到身體各個器官與組織，同時也帶走器官組織所產生的廢棄物質；一個健康成人的血液約有 6~7 公升，差不多佔體重的 7%~8%。

● 血液和地中海型貧血

血液藉由心臟收縮經過動脈、靜脈、與微血管能在身體四處流動。動脈、靜脈、與微血管（圖 1a.1b），這三種血管彼此大小不同功能也相異，三種血管的總稱就是我們所知道的循環系統（圖 1b）。

● 血液的角色

血液有許多重要的功能：

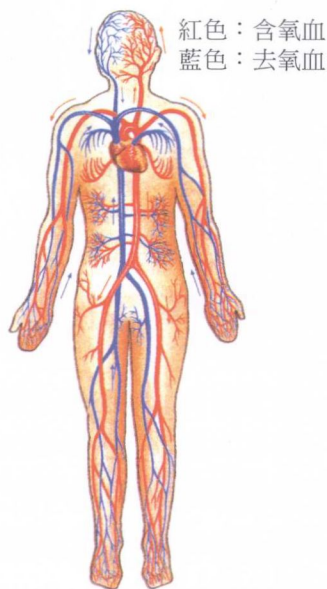


圖 1a

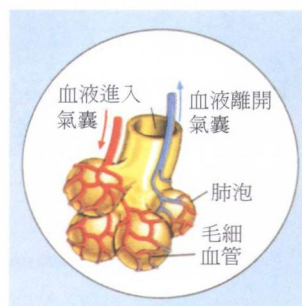


圖 1b

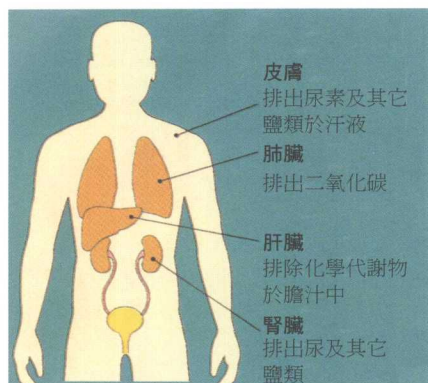


圖 1c

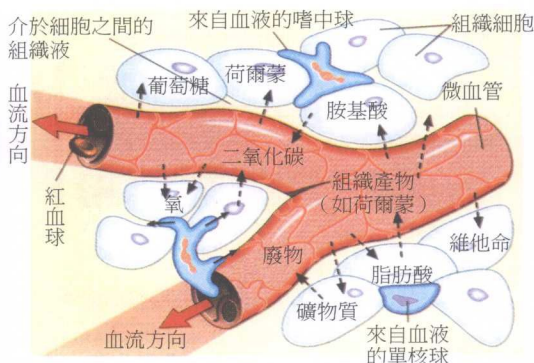


圖 1d 交換血液和組織液於毛細血管壁

1. 氧的運輸：血液帶來身體產生生理反應所需要的營養物質，同時也帶走了身體需要丟棄的有毒廢棄物。舉例：所有的細胞與生物皆需要“氧”（存在空氣中我們吸入的一種氣體）來維持生命與進行生理反應，而血液從肺臟將氧攜入，並將之帶到身體各部位。
2. 帶走細胞產生的廢棄物：二氧化碳一種細胞形成的廢氣，血液將其帶回至肺臟藉由呼吸作用將二氧化碳釋出到身體之外的空氣中。另外，血液也將尿素及尿酸帶至腎臟與肝臟。最後這些廢棄物質以尿液或者是糞便的型態排出體外（圖 1c）。
3. 傳送特殊的化學成分——荷爾蒙：荷爾蒙是種能調節生理作用的化學物質；內分泌系統、性徵、與繁殖都跟荷爾蒙有著密切的關係。
4. 傳輸營養物質至身體各部位：這些營養物指的是藉由消化系統所產生的蛋白質、脂質與碳水化合物（圖 1d,1e）。
5. 防禦功能：經由血液中的細胞形成身體防禦機制的一部分——免疫系統，以抵抗外來的感染與疾病。

● 血液的組成

血液是在骨髓中產生製造的（圖 1f）；骨髓是在骨頭中間的一種組織。幼兒時期，血球在幾個身體組織中形成，反觀成人，血球的製造只出現

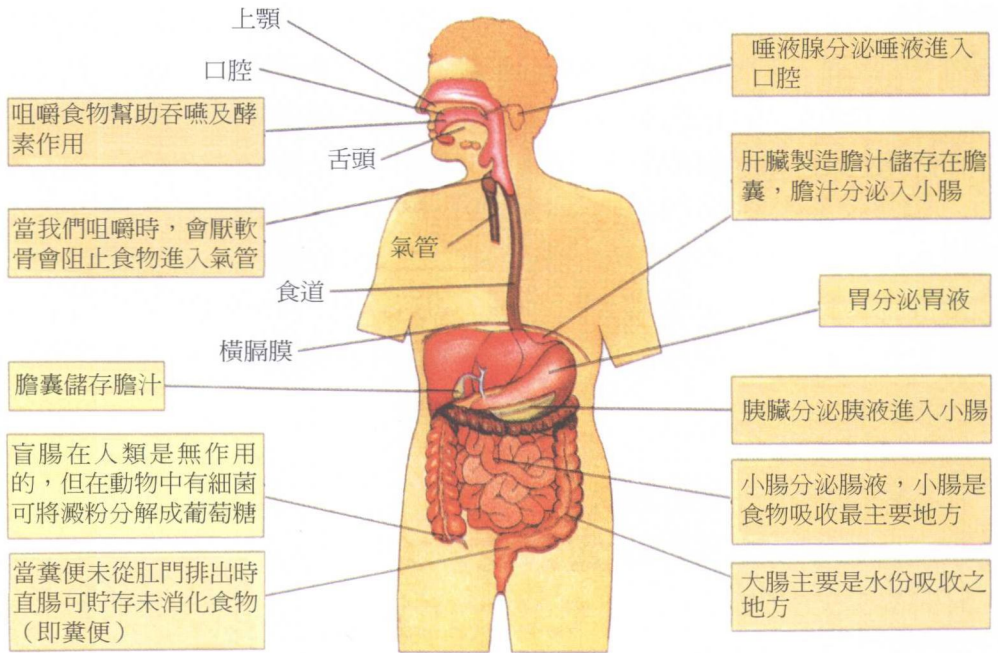


圖 1e 消化系統

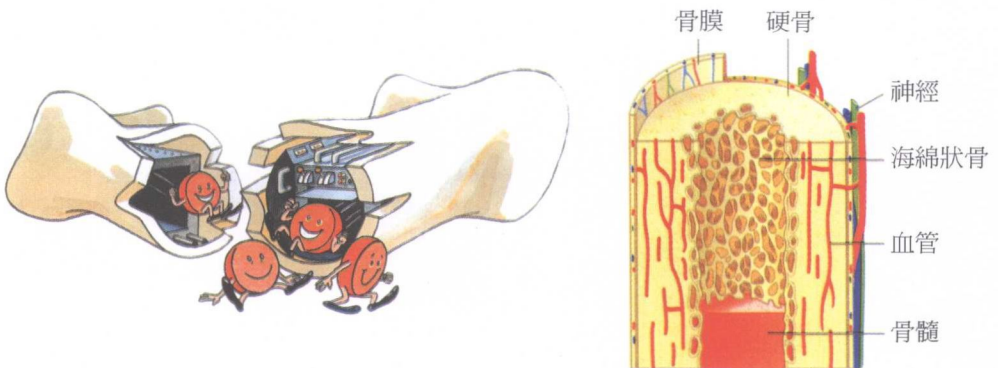


圖 1f 骨髓

在頭骨、脊椎、肋骨、與骨盆的骨髓中。

血的組成可分為細胞與非細胞兩部分；我們先來認識細胞，人體由數以

億萬計的微小單位組成，這些微小的單位就是細胞，細胞小到遠遠在我們裸視可見的範圍之外，在人體大多數的組織中，全細胞是黏在一起的，但是在血液中，細胞是漂浮在血液中的；細胞有三個主要組成部分：中心——細胞核、圍繞在細胞核外的物質——細胞質、將細胞圍繞起來的結構——細胞膜（圖 1g）；在三個部分中還可以找到數以萬計的其他小組成部分，這些小組成部分，各有各的特殊功能。細胞的組成最大的物質是水，其他組成物質包括蛋白質、脂質、碳水化合物、核酸、可溶分子、以及無機鹽類。其中最特殊的就是蛋白質，蛋白質在人體約有十萬種，在細胞內，蛋白質的功能約有下列幾項：

- 提供細胞骨架
- 作為酵素的角色：催化生化反應
- 細胞膜上的蛋白質有控制細胞間通訊的功能
- 控制基因的表現
- 複製遺傳物質

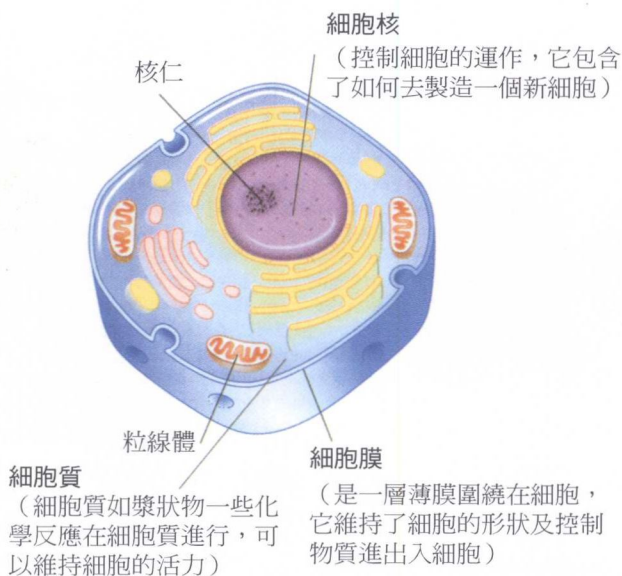


圖 1g 細胞

1. 回來看血液的組成，血液中的非細胞部分是黃色的液體，我們稱它為血漿，它約佔了血液體積的 55%，血漿是由水、鹽類、以及一些血漿本身攜帶著的重要蛋白質所組成，這些蛋白質有：

- **白蛋白**：血液中最主要的蛋白質。
- **球蛋白**：包含 γ -球蛋白，數以千計的抗體組成 γ -球蛋白協助人體抵抗感染，對抗疾病。
- **纖維素原**：當受傷時，協助血液凝結，防止血液過多流出體外。

2. 血液的細胞部分包括三種血球：紅血球、白血球和血小板（圖 1h）

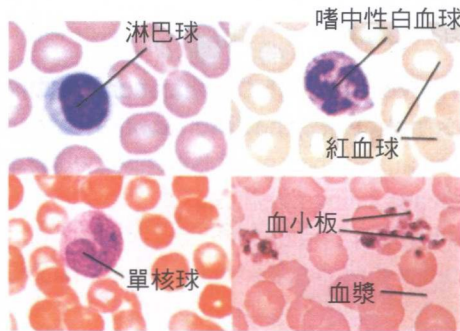


圖 1h 血液的成份

紅血球：

血液中 1cc 約有 450~500 萬的紅血球；紅血球約佔血液體積的 45%，此外紅血球也是血液細胞中生命最長的細胞，約有 100~120 天。

紅血球含有血紅素，其功能為攜帶氧氣，它將氧氣帶至身體各部；紅血球約含有 3 億個血紅素分子，血液因為有如此大量的血紅素因此呈現紅色，另外要提的一點，由於紅血球自身的體積塞滿了血紅素，所以它失去了一般細胞該有的一些構造，如細胞核（圖 1h）。

紅血球的外層有如肥皂泡泡相當具有彈性，為的是要適應當紅血球通過小血管（微血管）時，多方向的擠壓與扭曲，避免在此過程中被破壞，以達成傳送氧氣到各需要部位的目的。

紅血球同時含有豐富的酵素——碳脫水酶（carbonic anhydrase），它在血液將二氧化碳從組織帶到肺，進而排出體外的過程中扮演重要的催化角色。

白血球：（圖 1h）

白血球僅佔整體血液體積的百分之一，但他們卻扮演著人體的第一道防線抵抗著意圖侵入人體的感染原（如細菌、病毒、黴菌、寄生蟲），因此有著極其重要的地位。

- **白血球**以相當多不同的細胞型態出現，每種型態都以不同的手段去抵抗入侵者，預防感染與組織破壞，依外型去區分的話，白血球大概可以分為：粒細胞：又稱為多形核白血球，顧名思義，因為它粒狀的長相，與多葉的細胞核，得到了這個名稱；粒細胞又可依實驗的染色，再區分為：

- **嗜中性白血球**（圖 1i）（染色後成藍色，佔白血球的 72%）
- **嗜酸性白血球**（圖 1j）（染色後成紅色，佔白血球的 1.5%）
- **嗜鹼性白血球**（圖 1k）（染色後成紫色，佔白血球的 0.5%），除了粒細胞外，尚有**單核白血球**（圖 1l）（佔白血球的 4%）與**淋巴細胞**（佔白血球的 24%）（圖 1h），跟紅血球比較，白血球的數量較少，但是體積較大（每 CC 約有 7,000 個白血球），且白血球的生命週期相當的短暫只有 18~36 個小時。



圖 1i 嗜中性白血球

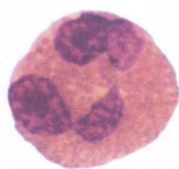


圖 1j 嗜酸性白血球

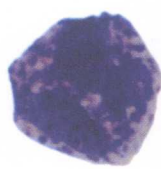


圖 1k 嗜鹼性白血球

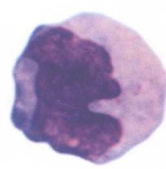


圖 1l 單核白血球

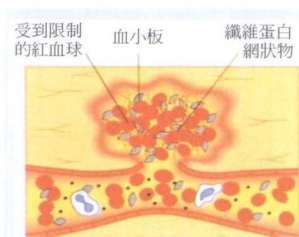
血小板：（圖 1h）

血小板在血液中只有單一但卻重要的功能——它們啟動了凝血的過程，防止人體因為被破壞的血管而導致大量失血；血小板是血液細胞中最小的一種，在每 CC 血液中約有 20 萬個血小板，另外血小板的生命週期約為 97~100 天。

除了紅血球之外，血小板跟白血球都有中心部位——細胞核，與其周圍部份——細胞質。三種血液細胞它們都是從同一種幹細胞（造血幹細胞）分化出來，造血幹細胞複製得相當快，在僅僅四週內 10 個造血幹細胞可以繁殖出 30 兆個紅血球，300 億個白血球與 1.2 兆個血小板，這些繁殖細胞的數目大於等於身體血液內這三種細胞的數目。

● 血型

血型一共分為四種：A、B、AB、O，區分的方法是依血液中含有那種蛋白質作為標準，這種蛋白質我們又稱為“標記”或者是“抗原”，它們出現在紅血球細胞的表面，每個人的血液一定可以分為這四種之一，也就是說每個人的紅血球剛剛好是這四種的其中一種狀況。A 血型，紅血球表面含有 A 標記蛋白質，B 血型含有 B 標記蛋白質，AB 型則是含有兩種標記蛋白質，反觀 O 型則兩者都沒有。紅血球還可以帶有另外一種跟血型不相關的抗原（Rh 抗原），有此抗原的血液，稱之 Rh 陽性，沒有的稱之 Rh 陰性，但是包括了這幾種形式的細胞外，紅血球總共有超過 20 種細胞形式被發現，不過上述的血型與 Rh 陰陽性是最被大家所熟知，也是最重要的分類。



1. 皮膚有傷口，血液流出體外
2. 在血液有一種蛋白質稱為纖維蛋白原
3. 當血小板接觸到空氣它會使纖維蛋白原轉換成絲狀物纖維蛋白，然後這些絲狀物會形成一網狀物覆蓋在傷口上
4. 血液凝塊會形成一個疙瘩新皮膚在疙瘩下形成

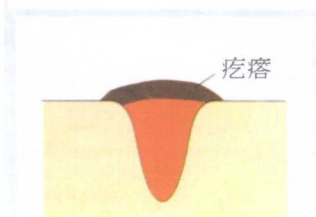


圖 1m 血小板的作用

為什麼人們需要知道它自己的血型，這有幾個原因，其中最重要的就是當一個個體需要從別人那接受血液的時候（就是需要輸血的時候）（圖 1w），在輸血的過程，捐血者與接受者他們的血型必須吻合，避免接受者的身體產生排斥捐血人血液的現象，捐血者與接受者的血型與 Rh 抗原是否吻合可在血液銀行的實驗室利用交叉比對與相容測試的方法來進行。如果兩者的血液條件不同，接受者的身體會把捐血者的血液當成外來侵入物質，試著把它摧毀；身體抵抗外來、不吻合血液的作用將會導致相當嚴重的疾病，如果不立即診斷治療嚴重的話甚至會致死。

血型	可捐給何血型者	可接受何血型者
A	A and AB	A and O
B	B and AB	B and O
AB	AB	all groups
O	all groups	O

圖 1w

● 血液的疾病

許多疾病的形成原因就是血液的不正常，不正常可以依照是哪個血液部分造成分為，紅血球疾病、白血球疾病與凝血上的疾病。

紅血球的疾病包括地中海型貧血，紅血球疾病中最常見的就是貧血，貧血是身體的紅血球細胞數量太少，或是血紅素的品質不好，最常見的貧血症狀就是容易疲勞，這是因為血液失去了攜帶足夠氧氣到身體各部位的能力；在貧血中最常見的是鐵質缺乏的貧血，它的產生原因是由於骨髓無法產生足夠數量的紅血球，此種病的病人可藉由攝取鐵質補充物來治療。



其他形式的貧血，相對來說就較為嚴重，舉例來說，溶血性貧血是身體