

中文題目：台灣貧血病人的血紅素病變

英文題目：Hemoglobinopathy in the anemia patients of Taiwan

講 座：張建國

服務單位：中國醫藥大學附設醫院 檢驗醫學部

血紅素基因的病變是台灣最常見的遺傳疾病之一，主要包括甲型、乙型地中海貧血及變異血紅素。臨床上，甲型或乙型地中海貧血，一般是依據血紅素電泳，Ferritin 的變化，血液抹片檢查，及 MCV 或 MCH 的值來診斷。最近幾年，由於分子技術的發展，這些疾病也可以利用 DNA 或 RNA 為檢驗材料所發展出的方法做更精確的診斷，特別是用於產前診斷，至於變異血紅素主要利用電泳的方法做診斷。

臨床上血紅素基因的突變不同，會造成血紅素的量、質或質與量同時變化的情形。因血紅素量減少所產生的病，早期主要的嚴重型病人大都來自於地中海附近的區域，故中文又稱地中海貧血(thalassemia)。又因 Thomas B. Cooley 最先完整的描述臨床症狀，因此又稱 Cooley's anemia。事實上，thalassemia 是個拼錯的字，他的正確拼法是 thalassanemia。這個拼錯的字是 Dr. George Whipple 所創的，他創這個字的目的是想避免使用 Cooley's anemia，因用這個名稱無法彰顯當時所發現的病例皆住在地中海區域，所以他用 thalassic anemia 來取代 Cooley's anemia。而 thalassa 這個字，其來源是 Xenophon 的軍隊當時看到黑海時歡呼所喊出的，所以它也是被錯誤引用。不管如何，thalassemia 的中文翻譯變成海洋性貧血似乎是不恰當的，因為這樣的翻譯無法顯示出它的原意，而且 thalassemia 主要發生在鄰近熱帶或亞熱帶海洋區域而已，鄰近寒帶海洋區域發生率非常的低，所以還不如用地中海貧血的中譯較為貼切，並接近原創者的意思。血紅素質改變所造成的疾病，稱變異血紅素，因其穩定性之差異又區分為穩定變異血紅素或不穩定變異血紅素，一般而言，穩定變異血紅素病不會有貧血或 MCV 及 MCH 的變化。有些血紅素基因突變不但產生變異血紅素，而且突變本身也造成基因結構上的改變，因此，不但有質的變化也有量的變化，造成所謂的地中海貧血似的血紅素病變(Thalassemic hemoglobinopathy)，如血紅素 E 等；而另一種情形是由變異血紅素極度不穩定，一產生不久就破壞，因此造成量的不足，也可形成 thalassemic hemoglobinopathy, 如 HbCS, HbQuong-Sze 等。

台灣地區甲型地中海貧血的基因突變，在 α -thal-1 以東南亞型的缺損為主 (290%)，其次是菲律賓型的缺損，泰國型缺損較少。而乙型地中海貧血則以點的突變為主，以 codon41/42 少 4 個鹼基，IVS-2 nt654 C→T, Codon 17 A→T 及 promoter -28A→G 等四種突變為主，涵蓋 80% 以上的突變。至於變異血紅素中穩定型的以 Hb J-Meinung, HbG-Taichung, Hb Kaohsiung 等最常見，而 thalassemic hemoglobinopathy 中則以 HbE 及 HbCS 為主，至於不穩定型則少見，如我們過去發現的 Hb Koln, Hb Perth 等。由於本地區的地中海貧血及變異血紅素的發生率相當高，因此兩者合併的機會不低，很容易引起誤判，這是此次討論的重點