

# $\alpha$ 地中海贫血症

## 什么是 $\alpha$ 地中海贫血症？

地中海贫血症是指影响血红蛋白生成的一组血液疾病。血红蛋白是在全身血液中携带氧气的一种蛋白。

地中海贫血症是由父母的基因遗传给孩子的。基因携带人体特征的信息，比如眼球颜色、头发颜色和血红蛋白。

地中海贫血症是遗传疾病。

地中海贫血症不会传染。

地中海贫血症不通过细菌传播。

基因有时发生变异，导致病症。 $\alpha$ 地中海贫血症的 $\alpha$ 珠蛋白基因就会发生这种变异：

- 人类一般遗传4个 $\alpha$ 珠蛋白基因，用以生成血红蛋白中的 $\alpha$ 珠蛋白。
- 人可能有产生血红蛋白的4个正常 $\alpha$ 珠蛋白基因中的2个或3个。这类人叫作 **$\alpha$ 地中海贫血症病原携带者**，但其本人是健康的。
- 如果配偶也是某类 $\alpha$ 地中海贫血症病原携带者，携带者们的孩子则有患血红蛋白H病或巴氏胎儿水肿综合症的风险。
- 如果某人只有1个 $\alpha$ 珠蛋白基因，他就患有**血红蛋白H病**，需要定期治疗。血红蛋白H病患者可能终生伴有中、轻程度的贫血症，有时也许很严重。
- 如果某人无 $\alpha$ 珠蛋白基因，此人则是**巴氏胎儿水肿综合症**的严重患者。巴氏胎儿水肿综合症影响胚胎，导致孕期胎儿或新生儿死亡。这是一种对孕期中胎儿和母亲都有危险的致命性疾病。

## 治疗

血红蛋白H病患者可能需要输血治疗贫血症。巴氏胎儿水肿综合症无法治愈。

## $\alpha$ 地中海贫血症病原携带者的健康

病原携带者可能很**健康**，但应让医生知道你是 $\alpha$ 地中海贫血症病原携带者，这很重要。

## $\alpha$ 地中海贫血症与计划生育

$\alpha$ 地中海贫血症基因常见于亚洲人、非洲人、中东人和地中海人。

正在打算生育的夫妇或早期怀孕的妇女，如果你们有一方的家庭来自上述地区或有任何血液疾病或贫血症家族史，就应验血检查你是不是病原携带者。验血检查可确定孩子是否有遗传血液疾病的风险。

孩子如有患病风险，夫妇仍可有一些选择。这些病症可早在孕期的第12周查出，合适时可考虑终止妊娠。病原携带者还可考虑领养孩子或协助生殖方法(比如植入前遗传诊断、采用捐卵或捐精)。有些人可能选择冒风险，即孩子可能患遗传疾病的风险。这些选择都可与遗传学顾问详细探讨。

当地医生可安排验血检查；你也可与本资料后面列出的医院直接联系。

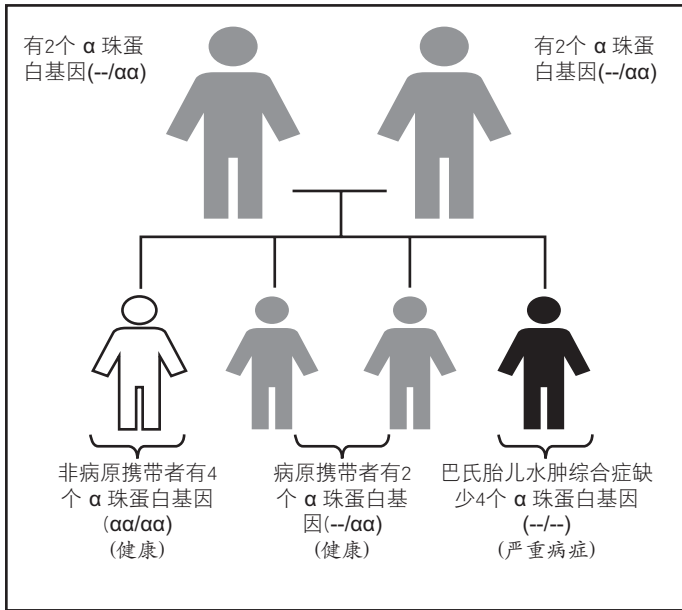
## 家庭须知事项

如果你是 $\alpha$ 地中海贫血症病原携带者，家庭其他成员就也可能是病原携带者，并且孩子也有可能患有严重 $\alpha$ 地中海贫血症。我们建议家庭所有其他成员**以及配偶都在打算生孩子之前**检查是不是病原携带者。DNA检查可确诊 $\alpha$ 地中海贫血症病原携带者。

## 孩子患 $\alpha$ 地中海贫血症的机率

图1:

病原携带者夫妇有2个 $\alpha$ 珠蛋白基因

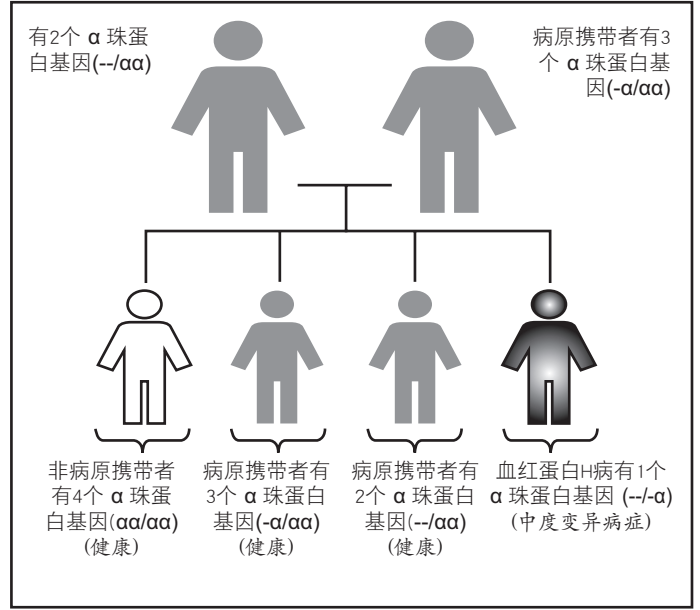


每次怀孕时，这对夫妇有下列可能：

- 婴儿不是 $\alpha$ 地中海贫血症病原携带者的机率为4分之1。
- 婴儿为健康携带者的机率为4分之2。
- 婴儿患巴氏胎儿水肿综合症的机率为4分之1。

图2:

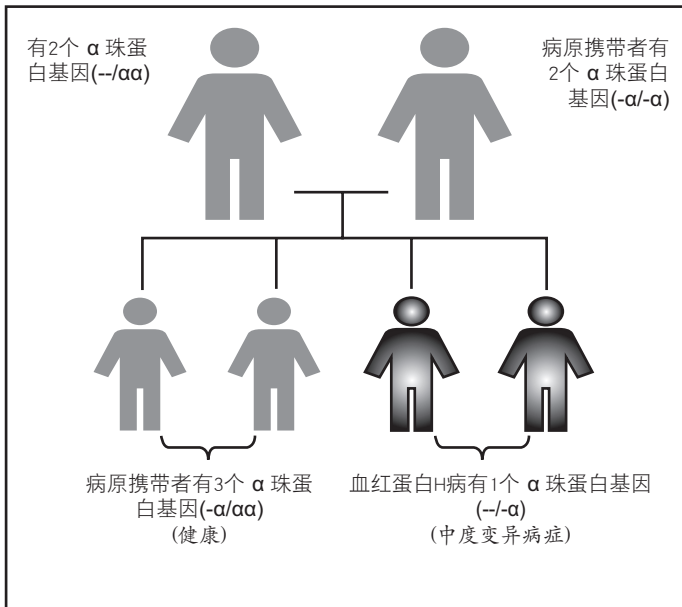
病原携带者夫妇有2个和3个( $\alpha$ )珠蛋白基因



每次怀孕时，这对夫妇有下列可能：

- 婴儿不是 $\alpha$ 地中海贫血症病原携带者的机率为4分之1。
- 婴儿为健康携带者的机率为4分之2。
- 婴儿患血红蛋白H病的机率为4分之1。

图3: 病原携带者夫妇有2个( $\alpha$ )珠蛋白基因



每次怀孕时，这对夫妇有下列可能：

- 婴儿为健康携带者的机率为分之。
- 婴儿患血红蛋白H病的机率为4分之2。

## 联系机构

新南威尔士州地中海贫血症协会  
(Thalassaemia Society of NSW)  
邮址: PO Box M120  
CAMPERDOWN NSW 2050  
地址: Level 7 King George V  
Building  
Missenden Road  
CAMPERDOWN NSW 2050  
电话: +61 2 9550 4844  
手机: 0400 116 393  
www.thalns.org.au

威尔士王子医院  
(The Prince of Wales Hospital)  
血液病科  
地址: High Street,  
Randwick NSW 2031  
电话: +61 2 9382 4982

皇家艾尔弗雷德王子医院  
(Royal Prince Alfred Hospital)  
血液病科  
地址: Level 5, Missenden Road  
Camperdown NSW 2050  
电话: +61 2 9515 7013

维斯蜜儿童医院  
(Children's Hospital at Westmead)  
血液病科  
地址: Hawkesbury Road 与  
Hainsworth Street街角  
Westmead NSW 2145  
电话: +61 2 9845 0000

维斯蜜医院  
(Westmead Hospital)  
血液病科  
地址: Hawkesbury Rd 与  
Darcy Rd 街角  
Westmead NSW 2145  
电话: +61 2 9845 5555

悉尼儿童医院  
(Sydney Children's Hospital)  
血液病科  
地址: High Street,  
Randwick NSW 2031  
电话: +61 2 9382 1111

利物浦医院  
(Liverpool Hospital)  
血液病科  
地址: 底楼  
Elizabeth 与 Goulburn Street 街角  
Liverpool NSW 2170  
电话: +61 2 9828 3000



Thalassaemia Australia Inc.  
地址: 333 Waverley Road  
Mount Waverley VIC  
AUSTRALIA 3149

电话: +61 3 9888 2211  
传真: +61 3 9888 2150  
邮箱: info@thalassaemia.org.au  
网站: www.thalassaemia.org.au