

計劃生育...?

請考慮檢查是否攜帶遺傳性血液疾病

遺傳性血液疾病

在維多利亞州有超過10萬人經遺傳獲得了一條變異珠蛋白基因，他們能繼續遺傳到下一代，這有可能引起遺傳性血液疾病，影響血紅素的制造。血紅素是血液中的一種蛋白，為我們的身體傳送氧氣。

這些遺傳性血液疾病是父母通過基因傳給孩子的，基因攜帶了人體特征的信息，比如眼睛的顏色、頭髮的顏色和血紅素。

這些遺傳性血液疾病是通過遺傳獲得的。

這些遺傳性血液疾病不會傳染。

這些遺傳性血液疾病不會通過細菌傳播。

基因有時候會發生變化，引起健康方面的問題。珠蛋白基因攜帶制造血紅素的信息，不過珠蛋白基因發生變化後會有以下後果：

- **重度乙型地中海貧血** - 一種嚴重的貧血，需要終生治療，包括每個月輸血。
- **甲型地中海貧血** - 對嬰兒可能會致命，對懷孕的母親也有危險。
- **鐮狀細胞性貧血** - 一種有可能需要定期輸血的疾病，由於紅血細胞的形狀發生變化，終生血管堵塞，疼痛難熬。
- **血紅素E疾病** - 通常是一種溫和的疾病，不過如果遺傳了乙型地中海貧血或鐮狀細胞性貧血，結果會非常嚴重，需要終生接受治療。

變異珠蛋白基因帶因者的健康

一名攜帶變異珠蛋白基因的人成為‘帶因者’，帶因者是**健康的**，重要的是要讓他們醫生知道他們帶因者。

變異珠蛋白基因對帶因者意味著什麼？

如果您是變異珠蛋白基因帶因者，重要的是您的配偶要驗血檢查是否也是帶因者。只有在夫妻**同時**攜帶某種珠蛋白基因變異時，其孩子才有風險患嚴重的遺傳性血液疾病。

計劃生育的理由

這些遺傳性血液疾病的基因常見於地中海、中東、非洲（包括加勒比海和美洲非裔）血統的人群，還有亞洲國家：印度、巴基斯坦、斯里蘭卡、孟加拉、印尼、菲律賓、泰國、越南和中國等，其他還包括太平洋島國居民和紐西蘭的毛利人。

如果夫妻出生地在上述地區、或家族（甚至是遠親）來自上述地區，那么在計劃生孩子時、或在懷孕早期應該驗血檢查他們是否是帶因者。做檢查的目的是為了確定生下來的孩子是否有風險受遺傳血液疾病的影響。

孩子有風險受影響的話仍有選項。早在妊娠12個星期就可以診斷這些疾病，然後可以考慮流產，如果合適的話。人們可以領養孩子或考慮採用助育技術（比如植入前胚胎遺傳診斷、使用捐贈的卵子或精子）。另外一些人可能會選擇試試看會不會生下受遺傳影響的孩子。所有這些選項都可以和遺傳心理輔導員討論。

您本地醫生可以安排做檢查或和本冊末尾列出的醫院聯絡。

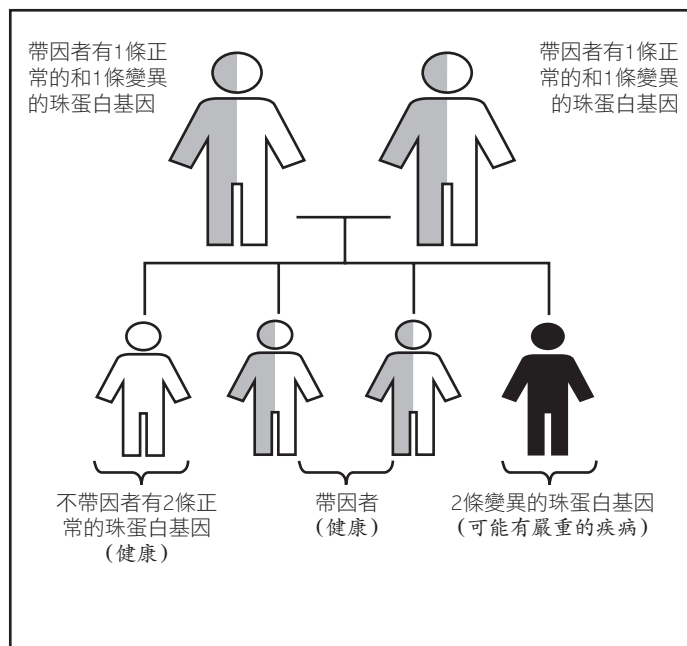
為您家庭準備的重要信息

如果您或您的配偶是變異珠蛋白基因帶因者，您的家人也有可能是帶因者，生下的孩子有風險患嚴重的血液疾病。建議所有其他家庭成員**和**他們的配偶在計劃生孩子**之前**都要做檢查確定他們是否是帶因者。

孩子受遺傳性血液疾病影響的機會

父母將變異基因遺傳給孩子的情形如下：

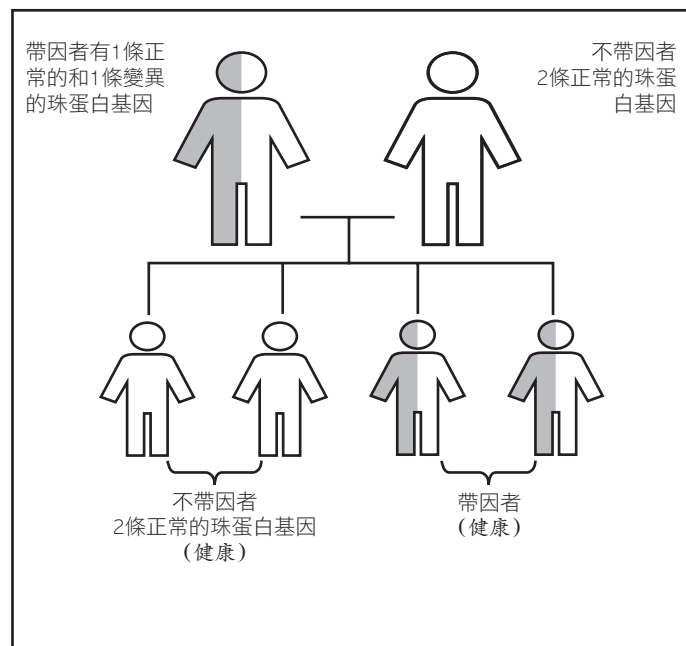
圖1：
父母均是帶因者



每次受孕，這對夫妻有：

- 1/4的機會孩子獲得2條正常的珠蛋白基因，是不帶因者
- 2/4的機會孩子和父母一樣是健康的帶因者，有1條正常的珠蛋白基因和1條變異的珠蛋白基因
- 1/4的機會孩子可能有嚴重的遺傳性血液疾病，有2條變異的珠蛋白基因

圖2：
父母只有一方是帶因者



每次受孕，這對夫妻有：

- 2/4的機會孩子獲得2條正常的珠蛋白基因，是不帶因者
- 2/4的機會孩子和父母一樣是健康的帶因者，有1條正常的珠蛋白基因和1條變異的珠蛋白基因

有用的聯絡機構

Thalassaemia Society of NSW
PO Box M120
CAMPERDOWN NSW 2050
Level 7 King George V Building
Missenden Road
CAMPERDOWN NSW 2050
電話：+61 2 9550 4844
手機：0400 116 393
www.thalnsw.org.au

威斯密兒童醫院
(Children's Hospital at Westmead)
血液科
Cnr Hawkesbury Road and
Hainsworth Street,
Westmead NSW 2145
電話：+61 2 9845 0000

悉尼兒童醫院
(Sydney Children's Hospital)
血液科
High Street, Randwick NSW 2031
電話：+61 2 9382 1111

威爾士親王醫院
(The Prince of Wales Hospital)
血液科
High Street,
Randwick NSW 2031
電話：+61 2 9382 4982

艾爾弗雷德王子醫院
(Royal Prince Alfred Hospital)
血液科
Level 5, Missenden Road
Camperdown NSW 2050
電話：+61 2 9515 7013

威斯密醫院
(Westmead Hospital)
血液科
Cnr Hawkesbury Rd & Darcy Rds
Westmead NSW 2145
電話：+61 2 9845 5555

利物浦醫院
(Liverpool Hospital)
血液科
Ground Floor
Cnr Elizabeth & Goulburn Street
Liverpool NSW 2170
電話：+61 2 9828 3000



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

電話：+61 3 9888 2211
傳真：+61 3 9888 2150
電子郵件：info@thalassaemia.org.au
網址：www.thalassaemia.org.au