

血紅素E疾病 (Haemoglobin E (HbE))

什么是血紅素E疾病？

血紅素E疾病 (HbE) 是常見的遺傳疾病，血液中生成了一種不正常的血紅素蛋白。血紅素是血液中的一種蛋白，為我們的身體傳送氧氣。HbE是父母通過基因遺傳給孩子的。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。

HbE是通過遺傳獲得。

HbE不會傳染。

HbE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。β珠蛋白基因能發生這樣的變化：

- 一個人正常經遺傳獲得2條β珠蛋白基因，用于制造血紅素里的β珠蛋白。
- 一個人攜帶的2條β珠蛋白基因其中一條可能發生HbE變異（缺陷），這個人稱為**HbE帶因者**，是**健康的**。帶因者的孩子可能有風險患嚴重的血液疾病。
- 當一個人2條β珠蛋白基因都有HbE變異（缺陷）時，稱之為**純合HbE**，除了有輕微的貧血外沒有大的健康問題。但其孩子可能有風險患嚴重的血液疾病。
- 當一個人攜帶HbE變異和另一種變異的β珠蛋白基因，就有可能患嚴重的血液疾病，需要進行治療。比如：一個人從一方父母遺傳獲得了一條HbE變異，又從另一方父母遺傳獲得了一條變異的乙型地中海貧血基因，其結果是一種嚴重的疾病，稱為HbE復合乙型地中海貧血（見圖2）。

治療

HbE本身不是一種嚴重的疾病，不過和另一個變異的β珠蛋白基因組合在一起時就會產生嚴重的貧血，需要終生接受治療，包括輸血來克服貧血。

HbE和純合HbE帶因者的健康

一名HbE帶因者或純合HbE帶因者能夠**健康地**生活，重要的是他們的醫生要知道他們是帶因者。

HbE和計劃生育

HbE基因變異在東南亞地區（泰國、緬甸、柬埔寨、越南、老撾和印尼）和斯里蘭卡最常見。

如果夫妻任何一方來自上述地區、或家族有血液病、貧血的歷史，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采用助育技術（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。

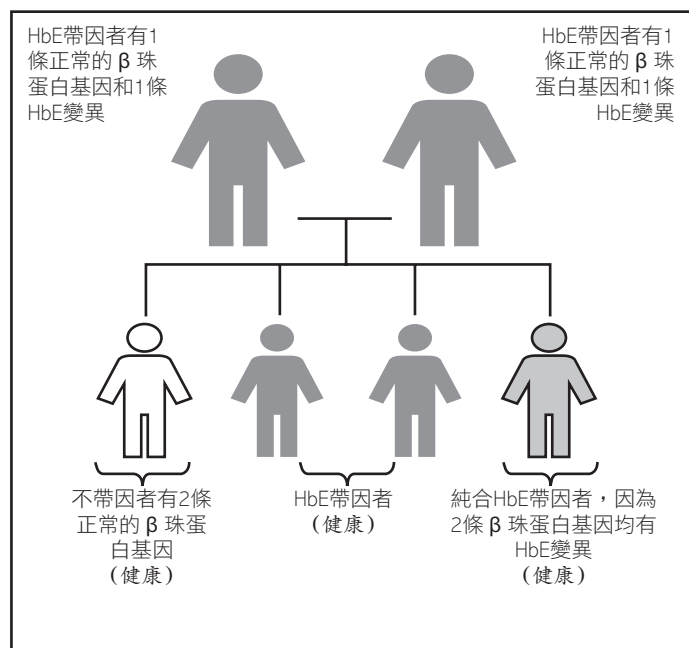
為您家庭準備的重要信息

如果您是HbE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。

將HbE變異遺傳給孩子的結果

圖1：

父母均為HbE帶因者

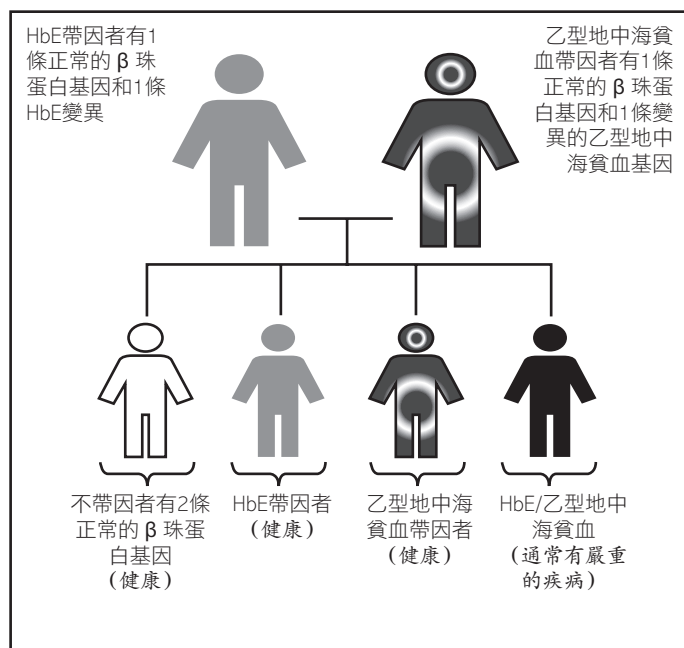


每次受孕，這對夫妻有：

- 1/4的機會孩子攜帶2條正常的β珠蛋白基因
- 2/4的機會孩子成為HbE帶因者
- 1/4的機會孩子成為純合HbE帶因者

圖2：

父母一方是HbE帶因者，另一方是乙型地中海貧血帶因者



每次受孕，這對夫妻有：

- 1/4的機會孩子攜帶2條正常的β珠蛋白基因
- 1/4的機會孩子是HbE帶因者
- 1/4的機會孩子是乙型地中海貧血帶因者
- 1/4的機會孩子會受HbE和乙型地中海貧血的影響

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

艾爾弗雷德皇子醫院
(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