

血红蛋白 E (HbE)

什么是血红蛋白E?

血红蛋白E (HbE) 是一种常见的遗传疾病，为一种非正常血红蛋白的产生所致。血红蛋白是在全身血液中携带氧气的一种蛋白。

HbE 是由父母的基因传给孩子的。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。

HbE是遗传疾病。

HbE不会传染。

HbE不通过细菌传播。

基因有时发生变异，导致病症。β珠蛋白基因就会发生这种变异：

- 人类一般遗传2个β珠蛋白基因，用以生成血红蛋白中的β珠蛋白。
- 人的2个β珠蛋白基因之一可能发生血红蛋白E变异，这类人叫作**HbE病原携带者**，但其本人通常是**健康**的。病原携带者的孩子可能患有严重的血液疾病。
- 人的2个β珠蛋白基因都可能发生HbE变异，这类人叫作**HbE纯合**，他们除了略有贫血外无其他大病。但是他们的孩子可能患有严重的血液疾病。
- 如果某人是HbE变异和另一类型的β珠蛋白基因变异病原携带者，此人就可能患有严重血液疾病而需要治疗。例如：如果某人遗传了父母一方的一个HbE变异基因并从父母另一方遗传了一个β地中海贫血症基因变异，此人就会患上严重的HbE/β地中海贫血症(参阅图2)。

治疗

HbE本身并不是严重的疾病，但与另一β珠蛋白基因变异相结合时就可能导致严重的贫血症，终生需要治疗，包括通过输血来治疗贫血。

HbE和纯合HbE病原携带者的健康

HbE病原携带者和HbE纯合病原携带者的身体一般很**健康**，但应让医生知道你是病原携带者，这很重要。

HbE 与计划生育

HbE基因变异最常见于东南亚人(泰国人、缅甸人、柬埔寨人、越南人、老挝人和印尼人)以及斯里兰卡人。

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性血液疾病的风险。

如果孩子有患病风险，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。

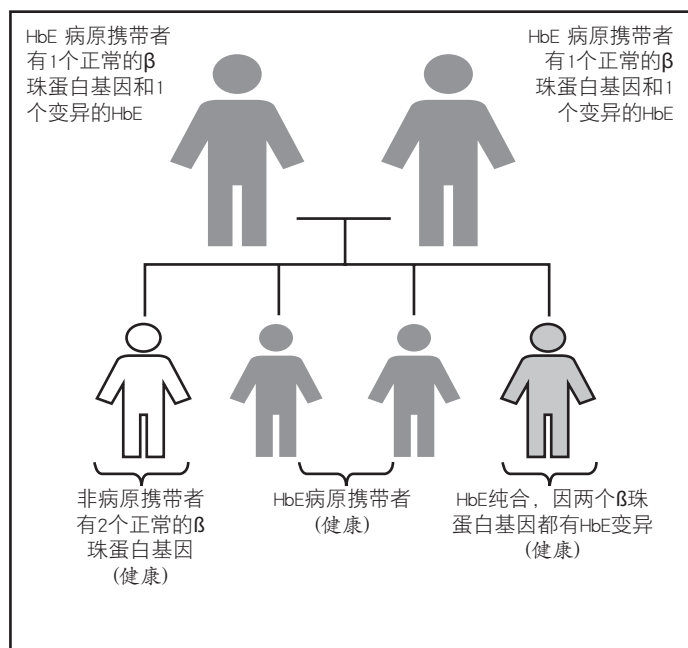
家庭须知事项

如果你是HbE病原携带者，家庭其他成员就有可能是病原携带者，并且孩子也可能患严重的血液疾病。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**检查自己是不是病原携带者。

HbE 变异遗传给孩子的可能

图1:

夫妇都携带HbE病原

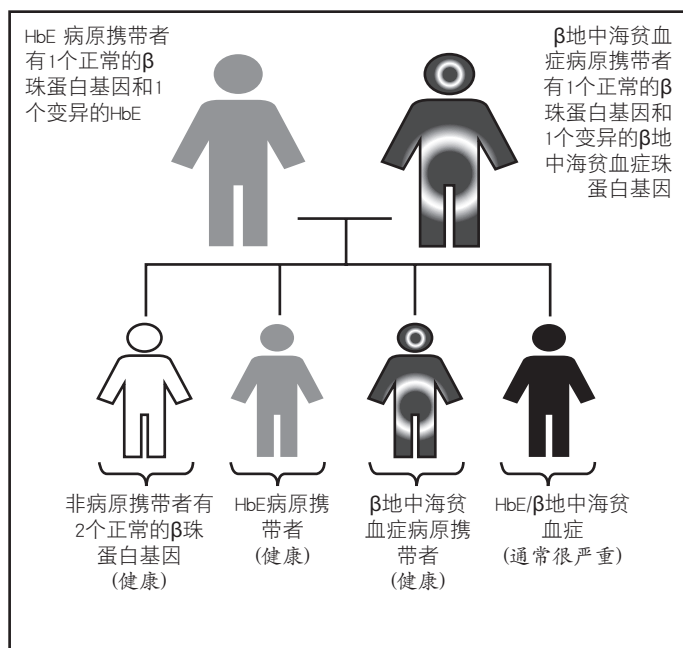


每次怀孕时, 这对夫妇有下列可能:

- 婴儿有2个正常β珠蛋白基因的机率为4分之1。
- 婴儿携带HbE病原的机率为4分之2。
- 婴儿患HbE纯合的机率为4分之1。

图2:

配偶一方携带HbE病原, 另一方携带β地中海贫血病原



每次怀孕时, 这对夫妇有下列可能:

- 婴儿有2个正常β珠蛋白基因的机率为4分之1。
- 婴儿携带HbE病原的机率为4分之1。
- 婴儿携带β地中海贫血病原的机率为4分之1。
- 婴儿患HbE/β地中海贫血的机率为4分之1。

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

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

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

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

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