

β地中海贫血症

什么是β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。β地中海贫血症的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变异，这类人叫作**β地中海贫血症病原携带者**，但其本人通常是健康的。医生可能使用轻型**β地中海贫血症**这一名词，然而指的是同一种病。
- 如果病原携带者的配偶也是β地中海贫血症病原携带者，孩子就可能患重型β地中海贫血症。
- 如果某人的两个β珠蛋白基因都变异，此人就可能患有被称为重型β地中海贫血症的严重疾病。重型β地中海贫血症导致严重的贫血症，终生需要治疗。

重型β地中海贫血症的治疗

重型β地中海贫血症患者每隔3至4个星期就需要输血，以治疗贫血现象。这种治疗的并发症包括铁过量积累，这可通过药物有效地预防和控制。

β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病原携带者，以区别于缺铁而引起的贫血，这很重要。

β地中海贫血症与计划生育

β地中海贫血症基因常见于中东人、地中海人、印度次大陆人和东南亚人。

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。

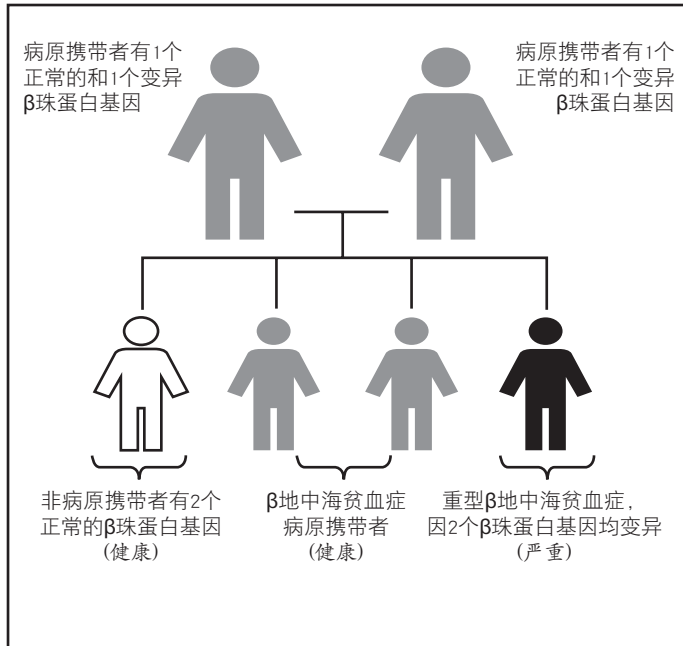
家庭须知事项

如果你是β地中海贫血症病原携带者，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β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自己是不是病原携带者。

孩子患β地中海贫血症的机率

图1:

夫妇双方都携带β地中海贫血症病原

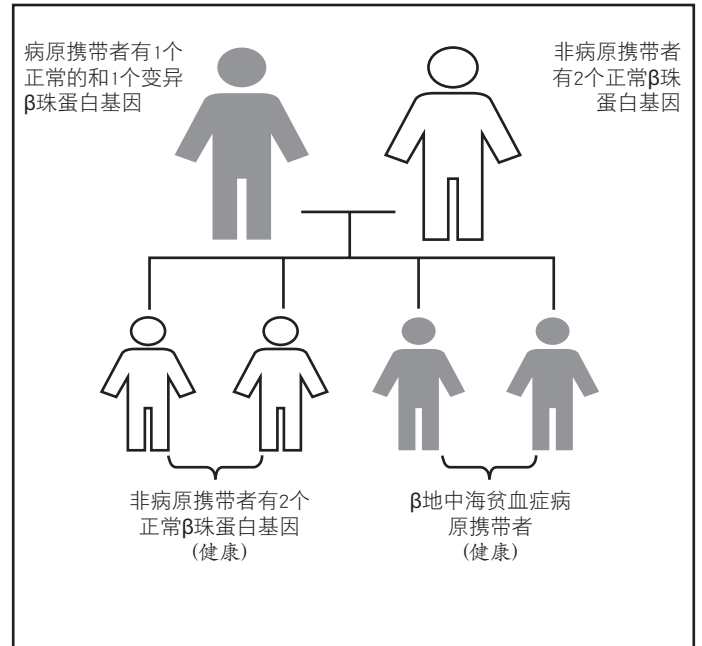


每次怀孕时, 这对夫妇有下列可能:

- 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β地中海贫血症病原的机率为4分之2。
- 婴儿患β地中海贫血症的机率为4分之1。

图2:

配偶仅有一方携带β地中海贫血症病原



每次怀孕时, 这对夫妇有下列可能:

- 婴儿携带2个正常β珠蛋白基因的机率为4分之2。
- 婴儿携带β地中海贫血症病原的机率为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

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