防治地贫
共享健康

防治地贫　共享健康
——地中海贫血防治
健康教育知识读本

地贫 健教知识

1/什么是地中海贫血？

地中海贫血简称地贫，又称海洋性贫血，珠蛋白合成障碍性贫血，因最早发现于地中海沿岸国家而得名。地贫是一组遗传性溶血性贫血，是由于珠蛋白基因（地贫基因）的缺失或点突变导致的一种或几种珠蛋白肽链合成减少或不能合成，导致红细胞的组成成分改变，继而引发慢性溶血性贫血。根据红细胞中珠蛋白肽链受损的不同，地贫主要分为α地贫和β地贫两类。根据临床症状，α地贫又可分为静止型、轻型（标准型）、中间型（即血红蛋白H病，HbH病）以及重型（即HbBart'sHb孟比水肿胎合征）；β地贫又可分为轻型、中间型和重型。

2/只有南方人才会有地贫吗？

地贫是全球分布最广、累及人群最多的一种单基因遗传病，主要见于地中海沿岸国家和东南亚各国。我国长江以南的广大区域地贫高发，其中尤以广西、广东和海南三省（区）为甚，其他还有云南、贵州、福建、江西、湖南、四川、重庆、香港、台湾等省（区、市）。南国之为何主要见于古“丝绸之路”的陕西、甘肃、新疆一些地区，推测与东西方人群交流有关，近年来随着经济社会发展和改革开放，人口流动频繁，湖北、江苏、浙江、上海和北京等省（市）也出现少量病例。

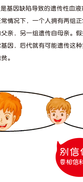
地贫 健教知识

3/地贫与一般贫血有什么区别？

贫血是指血液中红细胞数量或者红蛋白量减少。一般轻微贫血不会对人体造成影响，但严重贫血会使人体组织得不到足够的氧气供应，贫血有很多种类，最常见的有营养性缺铁性贫血和地贫。营养性缺铁性贫血是由于人体内没有足够的铁元素，可能是从食物中摄取不足，也可能因突击导致铁丢失过多，使用铁剂或常吃含铁量较高的食物可以纠正此类贫血；但是地贫完全不同，它是一种因基因缺失或突变导致的遗传性贫血，目前用药物无法治愈。

4/什么是地贫基因携带者 什么是地贫患者

地贫是一种常染色体隐性遗传病。多数人携带有缺陷的地贫基因但不表现出临床症状，被称之为地贫基因携带者，主要包括静止型α地贫、轻型α地贫和轻型β地贫，通常在地贫携带或家系调查时才被发现，全世界约有0.5亿地贫基因携带者。携带有缺陷的地贫基因并表现中重型地贫症状的中间型和重型地贫被称之为地贫患者，临床表现个体差异较大，贫血程度不一。



地贫 健教知识

5/地贫症状有哪些 影响日常生活与工作吗？

静止型或轻型地贫：没有明显症状或症状轻微，不影响日常生活与工作，无需特殊治疗，但可能会将异常基因遗传给下一代，此类型患者通常就被忽略，若未经检查，该类人群并不知道自己是地贫基因携带者。

中间型地贫：临床表现差异很大，会有不同程度的贫血，要之无力，肝脾肿大以及出现轻度黄疸，重者需要定期输血和肾铁治疗，在很重要热等应激状态或服用一些药物后会诱发急性溶血而加重贫血，甚至发生溶血危象，危及生命。

重型地贫：重型α地贫的儿多在孕晚期出现水肿母合症，超声检查提示胎盘厚，羊儿心脏大，胸腔与腹腔积液，可能胎死宫内或出生后死亡；通常孕妇应出现一些并发症，甚至危及孕妇生命。重型β地贫患者出生时一般没有临床症状，通常在出生1周岁7月已开始出现溶血加重的症状，伴有颜色苍白、肝脾肿大、黄疸、发育不良等；如果不进行输血治疗，随着年龄的增长会逐渐出现头颅变大、额部隆起、颧骨突出、眼距增宽、鼻梁塌陷等典型的地贫特殊面容；容易出现呼吸道感染及心力衰竭等并发症，危及生命，需要终生给予输血输血和排铁治疗维持生命，或进行造血干细胞移植；如果不进行治疗或治疗不及时，不成活，患者很难活到成年，多在少数年内死亡。

6/地贫 会传染吗 会遗传吗？

地贫是基因缺陷导致的遗传性血液病，只会遗传，不会传染。正常情况下，一个人拥有两组正常的珠蛋白基因，一组遗传自父亲，另一组遗传自母亲。假如父母染色体上携带这种异常基因，若代就有可能遗传这种异常基因，也就有可能患上地贫。

地贫 健教知识

7/地贫可以治愈吗？

目前地贫病无特别和成熟的基因治疗方法，地贫基因携带者无需特殊治疗，中重型地贫患者需要定期输血和排铁治疗维持生命。脾切除术只是治疗地贫的切脾手段，血液干细胞移植是目前可能治愈重型β地贫的方法，人类白细胞抗原（HLA）全相合的纯合子血液移植成功率高，近年来随着移植技术较成熟的医疗机构开展的半相合纯系移植也有较高的成功率，但治疗费用昂贵，目有5%-10%的失败风险。因此，目前在治疗地贫基因携带者方面以及产前检测降低、诊断和干预、防止重型地贫儿的出生，是防控地贫的最有效措施。

8/如何进行地贫筛查 筛查结果正常可以完全排除地贫吗？

多数地贫基因携带者没有临床症状，仅表现出一些异常改变的血液学参数（如血常规的MCV和MCH等），通过血常规检查和红蛋白分析等简单易行的地贫筛查方法可以发现这些异常的血液学指标，进而发现此类可疑患者或基因携带者。若地贫筛查结果提示为地贫可疑，则必须进一步进行地贫基因检测，以确诊是否为地贫或是否为地贫类型。每个人一生只需做一次地贫筛查，且越早越好，可以在婚检、孕检或产检时进行。地贫高发地区也可以对新生儿及健康体检中发现的贫血儿进行地贫筛查。地贫基因检测是确诊地贫患者或地贫基因携带者最直接有效的检测方法。

正常人有4个α地贫基因，如果只有一个α地贫基因缺失或突变为静止型地贫，这类地贫基因携带者几乎没有任何临床表现，地贫筛查通常也检测不出来，所以即使地贫筛查结果正常，也不能完全排除这类地贫。

地贫 健教知识

9/没有任何症状 还需要接受地贫筛查吗？

地贫是一种常染色体隐性遗传病。多数人只是地贫基因携带者，不表现出任何症状或者症状非常轻微，易被忽略，多在体检或地贫家系调查时才被发现。因此，如果要了解个人地贫基因携带情况，必须接受正规的地贫筛查和基因检测才能确定。至少排除了夫妇一方是地贫基因携带者，才能解除孕育中重型地贫儿的风险。

10/为什么夫妇一方筛查结果正常 另一方还要进行地贫筛查 夫妇双方地贫筛查结果均正常 有可能孕育中重型地贫儿吗？

通常所使用的血液学筛查方法不能检测出全部类型的地贫基因携带者，若夫妇一方是静止型α地贫，另一方是轻型α地贫，则有一定几率孕育一个中间型地贫儿，但是，静止型α地贫通常不能被常规血液筛查方法发现，容易被误认为正常而漏诊。因此，若夫妇一方筛查结果正常，另一方仍然有必要进行地贫筛查。若夫妇双方都是静止型α地贫（除部分非缺失型α地贫外）。地贫筛查结果提示正常，孕育中重型地贫宝宝的几率很低，可以正常妊娠并做好孕期保健。

地贫 健教知识

11/夫妇双方都是同类型地贫基因携带者 可以生育健康宝宝吗 该怎么做？

地贫主要分成α地贫和β地贫两类，夫妇若均携带同类型地贫时不同的分别孕育的宝宝产生不同的影响，地贫难治可的，其的吃药同是同止重型地贫儿的比生。如果夫妇双方携带的是不同类型的地贫基因，不会孕育中重型地贫儿。如果夫妇双方携带的是同类型的地贫基因（静止型α地贫除外），则有一定几率孕育中重型地贫儿。在怀孕后需要尽早进行产前诊断，确认胎儿的地贫基因类型，必要时采取相应医学干预措施。夫妇双方携带的是同类型的地贫基因（静止型α地贫除外），应在孕前做好遗传咨询，每次怀孕都应尽早做产前诊断。如果确定为重型产前诊断，建议在要长知情同意的基础上及时终止妊娠，避免重型地贫儿出生。如果确定为中间型地贫儿，则由家长在遵传咨询医生充分告知，以及家长充分理解中间型地贫儿出生后可能的生存状况的前提下，由家长自主决定是否继续妊娠。目前也可以通过胚胎植入前遗传学诊断（胚第三代试管婴儿，PGD）技术，筛选正常或胚胎携带，实现孕育健康宝宝的愿望。

12/哪些孕妇需要做产前诊断 产前诊断怎么做？

夫妇双方确定为同类型缺型地贫（即地贫基因携带者），最多怀孕以后，所孕育胎儿中有1/4几率是三类型儿，1/2几率是同父母一样的轻型地贫，1/4几率是中间型或重型地贫。地贫的吃的原则是同止重型地贫儿的出生。所以如果夫妇双方是同类型轻型地贫或同类重型地贫儿，在怀孕后应即刻做产前诊断，通过采集胎儿的遗传物质（DNA）对胎儿进行基因诊断，确定胎儿的地贫基因类型，评估胎儿出生后患严重病症的风险。

目前采集胎儿遗传物质的方法主要有绒毛取材术采集绒毛组织、羊膜腔穿刺术采集羊水细胞、经皮脐血管穿刺术采集脐血等，检查时间分别为：绒毛取材术通常在孕10周—14周进行，羊膜腔穿刺术通常在孕16周之后进行，经皮脐血管穿刺术通常在孕20周之后进行。

对于孕期检查结果异常的孕妇，绒毛取材术通常在孕10周—14周进行，羊膜腔穿刺术采集羊水细胞，经皮脐血管穿刺术采集脐血等，检查时间分别为：绒毛取材术通常在孕10周—14周进行，羊膜腔穿刺术通常在孕16周之后进行，经皮脐血管穿刺术通常在孕20周之后进行。

对孕期检查结果异常的孕妇，绒毛取材术通常在孕10周—14周进行，羊膜腔穿刺术采集羊水细胞，经皮脐血管穿刺术采集脐血等，检查时间分别为：绒毛取材术通常在孕10周—14周进行，羊膜腔穿刺术通常在孕16周之后进行，经皮脐血管穿刺术通常在孕20周之后进行。

对孕期检查结果异常的孕妇，绒毛取材术通常在孕10周—14周进行，羊膜腔穿刺术采集羊水细胞，经皮脐血管穿刺术采集脐血等，检查时间分别为：绒毛取材术通常在孕10周—14周进行，羊膜腔穿刺术通常在孕16周之后进行，经皮脐血管穿刺术通常在孕20周之后进行。

地贫 健教知识

13/如何预防和及早发现 治疗地贫

地贫预防采取三级预防策略，一级预防是通过婚前孕前优生检查，发现夫妇双方地贫基因携带状况，针对性制订孕育计划，预防地贫的发生；二级预防是实施产前诊断和遗传咨询，明确胎儿地贫基因类型，避免重型地贫儿出生；三级预防是开展新生儿疾病筛查，促进早诊早治，减少早夭。

一级预防即婚前孕前预防：新婚夫妇或计划怀孕夫妇在婚前或孕前进行应常规检查，自己是否分别，对此类筛查阳性夫妇进行基因检测，明确夫妇双方的地贫基因携带状况，指导同类型地贫基因携带者孕期早早做好产前诊断，或选择胚胎植入前遗传学诊断技术受孕，达到优生目的。

二级预防即产前预防：夫妇双方均为同类型的地贫基因携带者（静止型α地贫除外），需要在怀孕后尽早进行产前诊断，确定胎儿地贫基因类型，评估胎儿出生后患严重病症的风险，对确诊孕育重型地贫胎儿的孕妇，建议尽早采取干预措施，避免重型地贫儿出生。

三级预防即地贫患儿早期干预：对新生儿及健康体检中发现的贫血患儿进行地贫筛查，做到早发现、早治疗，预防和减轻地贫儿身心的影响，改善患儿生命和生活质量。

致谢

在宣传教育材料起草编写、研提修反等过程中，107名地贫防治项目省级卫生健康委妇幼处及广东省妇幼保健院黄汉林、尹爱华、李高、朱敏然、杜鹏、杨明勇、武丽、广西医科大学第一附属医院陈萍、李敏清、广西壮族自治区人民医院王新、海内陶、广西壮族自治区妇幼保健院白小霞、杜鹏、程丹、陈碧艳、韦慧、解放军303医院安新华、江西省妇幼保健院刘艳秋、湖南省妇幼保健院肖家宝、龙雁、刘冰、张宜海、重庆市妇幼保健院张海燕、刘东云、贵州市妇幼保健院张景笑、王莉丽、遵义医学院附属医院陈艳、晋育、云南省人民医院张宝宝、云南省妇幼保健院就郑琴阿志坚华大力支持，在此一并表示感谢！