

血紅蛋白不正常

由於地貧患者血液內沒有足夠的血紅蛋白，不能有效地生產夠的血紅蛋白，不能有效地生產

「大口飲奶便知道！」黃太說。

患地貧的卓嵐在住院期間接受輸血，效果立竿見影，「一輸血便有精神，夠氣夠力，看她大

夠的血紅蛋白，不能有效地生產夠的血紅蛋白，不能有效地生產

「其實女兒出生後就一直覺得她長不大似的，平時很少哭，又像是不夠氣似的，飲奶乏力，很多時餵了三安士奶卻嘔了兩安士，三個月大時的體形和一個月大沒分別，不怎麼增重，一直不知何解，直至後來才知是因為貧血……」黃太說。

黃太是內地居民，健康知識較貧乏，而產檢一直在內地進行，直至接近臨盆才到香港做最後一次產檢，故未能發現胎兒帶有地貧基因。不過一切似是命運安排，最終卓嵐平安在香港出生，亦慶幸在香港因而得到適時治療。

「其實女兒出生後就一直覺得她長不大似的，平時很少哭，又像是不夠氣似的，飲奶乏力，很多時餵了三安士奶卻嘔了兩安士，三個月大時的體形和一個月大沒分別，不怎麼增重，一直不知何解，直至後來才知是因為貧血……」黃太說。

黃太是內地居民，健康知識較貧乏，而產檢一直在內地進行，直至接近臨盆才到香港做最後一次產檢，故未能發現胎兒帶有地貧基因。不過一切似是命運安排，最終卓嵐平安在香港出生，亦慶幸在香港因而得到適時治療。

「其實女兒出生後就一直覺得她長不大似的，平時很少哭，又像是不夠氣似的，飲奶乏力，很多時餵了三安士奶卻嘔了兩安士，三個月大時的體形和一個月大沒分別，不怎麼增重，一直不知何解，直至後來才知是因為貧血……」黃太說。

父母都希望將最好的傳給兒女，但不幸的是兒女偏偏遺傳了父母最差的一面——遺傳病，父母難免有歉疚。但兒女既然來到這個世上，自然要讓他們好好感受人情，享受人生，以及幫助他們積極面對治療。

卓嵐出生不久便發現患重型地中海貧血症，需要定期輸血。父母如何發現她患病？醫護人員如何透過先進技術檢測，確定病情，以及幫助患者過正常生活？

撰文：陳旭英 攝影：張文智 設計：葉首銘



地貧患者因身體不能生產正常的紅血球，因而血色素不夠，需要長期輸血。

我地貧 但心中富



七歲的卓嵐患重型地中海貧血症，在愛包圍下，她仍然是個快樂可人兒。

認識地中海貧血

地中海貧血是一種遺傳性貧血病，患者無法有效製造血紅蛋白，因而不能生產正常的紅血球，長期出現貧血現象。

從臨牀病徵的嚴重程度，地貧可分為三類：

輕型 地中海貧血

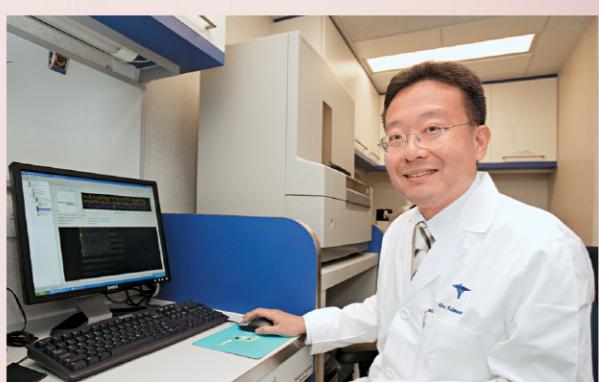
雖然帶有地貧基因，但製造血紅蛋白功能只有輕微不正常。日常生活沒有病徵，身體健康正常。

中型 地中海貧血

病徵因人而異，由沒有明顯病徵至中度貧血病徵，身體健康和發育大致正常，亦毋須定期輸血。

重型 地中海貧血

自幼嚴重貧血，需要定期輸血。如得不到定期血液補充，患者會臉色蒼白、容易疲倦、食慾不振、易受感染等。



► 馬紹鈞醫生說，對於有懷疑但又未能以傳統檢測確定的個案，會利用基因檢定方式，找出答案。

不夠氣 飲奶乏力

地中海貧血屬遺傳病，父母兩人或一人為地貧基因攜帶者，生下來的兒女才會得病。黃太知道自己和丈夫患病？「丈夫有地中海貧血症，他應該是知道的，但我們沒有特別提起！我自己是有點貧血，但就從來不知道是甚

麼類型的貧血……估不到女兒，完全遺傳了我們的缺點……」黃太說。

經常疲累不堪，面色又蒼白，我帶她去健康院打預防針時，姑娘說她可能有病，叫我快帶她見醫生。我即時帶她去出生的瑪麗醫院，門診醫生即時收了她入院：

「卓嵐媽媽黃太說。

於一出生便帶着遺傳病，需要終身接受治療，七歲的卓嵐並不太理解，只知道每隔一段日子便要到醫院輸血，每晚要在肚皮括針，注射針藥十二小時，直至天亮。

問卓嵐知道自己患了甚麼病嗎？在畫板上塗鴉的她耳朵動了一動，明顯是聽到記者的提問，但頭沒有抬起來，手上的畫筆停頓一會又再揮動，看來她雖然知道自己患了甚麼病，但不願提起。

要患病的小孩解說自己的病情，實在也有點為難了她。這個病症這七年來不斷折磨她，令她不斷進出醫院，令她晚上肚皮受苦。總之一切有關這個病的事情，都是痛苦的記憶。

「卓嵐大約三個月大時，就

說她可能有病，叫我快帶她見醫生。我即時帶她去出生的瑪麗醫院，門診醫生即時收了她入院：

「卓嵐媽媽黃太說。

者，少量紅血球會出現包涵體，乙型攜帶者則HbA2蛋白較高。」馬醫生說。

地貧血液檢測，會與另一種常見的貧血症「缺鐵性貧血」同時進行。不過由於檢測靠實驗室技術人員肉眼及經驗，而甲型攜帶者的血液中，一千個紅血球只有一個不正常，故有時會走漏。

「當有懷疑時，就需要再進一步檢測。」

基因檢測捉隱性病人

基因檢定於一九九七年於瑪麗醫院率先採用，來鑑定病人是否患地中海貧血，方式是從血液中查找病人是否有地貧的基因缺損，需時兩三天便有答案。

另外一種基因檢測方式，可追查不明顯地中海貧血基因攜帶者。「有些個案是父親血液樣本正常，母親則是隱性地貧基因攜帶者，但二人的BB卻是中型地貧兒，到底是哪一方面出錯呢？」這時運用基因排序便可以找出答案。結果這個案在基因排序後確定父親是不明顯隱性基因攜帶者，解開疑團。」馬醫生說。

另外有病人同時擁有兩種基因缺損，即同時是Alpha蛋白及

Beta蛋白缺損，這情況便難以從傳統的血液檢測中得到答案，而需要以先進的基因檢測才能確診。

確定患病類別之所以重要，因為不同類型(Alpha型及Beta型)，以及病情的輕重(重型及輕型)，決定了日後要接受甚麼治療，以及長遠對身體產生不同的影響。

「重型患者要經常輸血，每個月一次。輸血是終身的治療，不能停止。由於輸血會令身體積聚鐵質，故在兩三年後便要開始打除鐵針，這是每晚都要做的

治療，以及長遠對身體產生不同的影響。

地貧兒的治療路漫長，而且是終身的，所以父母家人的愛，是對他們最大的鼓勵。

▲ 醫護人員教授患者家人注射除鐵針方法後，每日晚飯後便要拿出除鐵套餐，開始十二小時的注射。

▼ 由於長期輸血會令身體積聚鐵質，需要每晚打除鐵針，卓嵐從兩歲半開始，便開始受除鐵針的痛苦。



▲ 馬紹鈞醫生說，透過產前檢查，可以及早發現是否患有地貧兒。

「除鐵針要在自己打，每日我急急買餸煮飯，卓嵐吃飯後趕忙洗澡，之後便要開始打除鐵針，這種針要刺在肚皮上，連繫着一個袋，袋中有除鐵藥，要慢慢進入體內除鐵。這種針要打足十二小時才夠效力，所以要一直讓針留在肚皮上直至天亮……我怕她睡覺轉身時針鬆脫，所以半夜多次起來檢查，確定一切安好才敢睡……」黃太說。

由於每晚都要帶着痛楚活動、休息及睡覺，一個才幾歲大的小童怎會乖乖就範，所以有時都會反抗，也難免哭叫，為人母的看到眼裏，怎會不心痛。而因為長期在肚皮上注射，現時卓嵐的肚皮變硬，硬的皮膚更難注射。

除了注射除鐵針外，地貧患者需要配合口服除鐵藥「快活服」(Exjade)，才能有效除鐵，

但由於傳統除鐵藥只有成人份量，兒童無法服用，幸而最近兩

不過由於藥物昂貴，醫管局只資助沒有其他藥物選擇的病

人，兒童地貧病人只資助至七歲，卓嵐快將跌出藥物支援網，要再開朗，人亦多了笑容。



地貧的遺傳

地中海貧血症可以遺傳給下一代，但父母如只有一人是基因攜帶者，下一代不一定得病。

以下是不同基因攜帶者，遺傳下一代的機率。

- 夫婦二人都不是地貧基因攜帶者，他們的下一代不會帶有這種基因，不會得病。
- 夫婦僅一方是地貧基因攜帶者，每次懷孕，子女有50%機會成為地貧基因攜帶者。
- 夫婦二人都同一類型基因攜帶者，每次懷孕，子女有二分一機會成為地貧基因攜帶者，四分一機會患上重型地貧，四分一機會沒有地貧基因。
- 如果夫婦二人屬不同類型的地貧基因攜帶者，一般來說子女只有機會成為地貧攜帶者。但Beta的一方要用基因測試排除潛在Alpha。

如夫婦任何一方是地貧基因攜帶者，進行產前檢查或婚前諮詢，可避免生下地貧兒。



養和醫健百科系列之五 —
《婦與樂 談談女人事》現已出版。

結集養和醫院八位婦產科專科醫生的豐富經驗，以輕鬆敘事手法，帶出各種婦女病的疑惑，並提出專業準確的醫療知識，是一本婦女必讀的醫療寶典。售價HK\$88元，現已在各大書店有售。

