

# 了解地中海贫血，远离遗传病

健康中国



5月8日是世界地贫日。地中海贫血，也被称为珠蛋白生成障碍贫血，是由一种或几种珠蛋白肽链合成障碍（部分或全部缺乏）而引起的遗传性溶血性疾病。

## 一、地中海贫血是遗传病

1925年，这种在地中海地区人群中常见的疾病被首次描述，因此得名地中海贫血。该病患者年龄小，是一种伴有脾肿大和骨骼改变的严重贫血。在中国，患者主要分布在海南省、广西壮族自治区、广东省等南方地区，发病率为10%~14%。

正常情况下，人体的红细胞中含有的血红蛋白可以将氧气输送到我们的全身。而患有地中海贫血的患者，血红蛋白合成异常，导致红细胞携氧减少，从而出现器官缺氧。目前，已经确定了多个地中海贫血致病基因，此外，其他

因素如营养不良、重金属中毒、化学品中毒、感染等也会影响地中海贫血的发病和严重程度。

因涉及珠蛋白的基因突变种类繁多，故本病呈现高度异质性。根据受累的突变基因，分为 $\alpha$ 、 $\beta$ 、 $\gamma$ 、 $\delta$ 、 $\delta\beta$ 和 $c\gamma\delta\beta$ 珠蛋白生成障碍性贫血。其中， $\alpha$ 和 $\beta$ 珠蛋白生成障碍性贫血最常见。

地中海贫血的临床表现具有很大差异。 $\beta$ 地中海贫血患者成年后多数出现不同程度的贫血、黄疸和脾肿大等症状。而 $\alpha$ 地中海贫血因致病基因种类较多，其临床表现差异较大，可能会出现轻度贫血、中度贫血、红细胞计数正常等现象。

此外，地中海贫血还有可能导致骨骼畸形、生殖系统异常、肝脏功能异常等。轻度患者多数预后较好，重度患者经积极治疗后症状会有所改善，但也有因病死亡的风险。

## 二、治疗的目标是控制贫血

地中海贫血的治疗目标是控制贫血程度，延缓并减轻患者的症状和疾病进展。轻症/无症状患者无须治疗。

目前，地中海贫血没有治愈的方法，只能通过输血、脾切除、造血干细胞移植等治疗手段改善患者生活质量。输血是最常见的治疗手段之一，通过输入红细胞来缓解贫血症状。但是，长期输血会导致患者体内铁积累，从而引起心脏病、肝脏疾病等，因此患者需要长期使用螯合剂来清除积累的铁离子。

造血干细胞移植是一种切实可行的治疗方法，即将正常的造血干细胞移植到患者体内。但这种治疗方式相对复杂且可能有排斥反应。

随着医学的不断发展，新型药物在治疗地中海贫血方面取得不少进展。科学家也尝试使用基因编辑技术来治疗地中海贫血。通过对基因进行编辑，诱导干细胞在生成红细胞的过程中成功更改血红蛋白的构象。研究显示，基因编辑技术可能是治疗 $\beta$ 地中海贫血及其他常见血液疾病的一种有效方法。

### 三、如何预防地中海贫血

由于地中海贫血是由基因突变导致的遗传疾病，因此预防的最佳方法是通过遗传咨询和选定合适的生育措施来降低患病风险。

对于携带地中海贫血遗传基因的人，建议考虑进行细胞遗传学检查和咨询。如果发现自己携带地中海贫血基因或有家族史，建议找专业的医生进行咨询，规范化管理。了解家族疾病的情况，选定科学合理的生育计划，可以有效降低重度地中海贫血发生率。