

海洋性貧血基因檢驗送檢須知

※海洋性貧血基因檢驗說明：

海洋性貧血(又稱地中海型貧血)係由於組成血紅素的 α 或 β 血紅蛋白鏈合成發生問題所造成的，主要發生於地中海沿岸、中國大陸長江以南、台灣及東南亞一帶族群。在台灣，海洋性貧血的帶因率約6%。其中約4.5%為甲(α)型海洋性貧血症帶因者，約1.5%為乙(β)型海洋性貧血帶因者，屬於國人最常見的單一基因遺傳疾病。

甲(α)型海洋性貧血是位於第16號染色體的 α 血紅蛋白基因發生缺失或突變所造成。一般正常人會有四個 α 基因，而每條第16號染色體皆有兩個 α 基因。若發生一或二個 α 基因缺損，即為甲型海洋性貧血帶因者，在臨床上通常無症狀，僅血液檢查MCV值於正常值下限或偏低；若發生三個 α 基因缺損，為中度海洋性貧血患者，即罹患血色素H症(Hb H症)。患者貧血較嚴重，但臨床表現個別差異很大，有些不需或極少需要輸血，而有些需不定期輸血。部份個案因脾臟腫大，需切除脾臟；若四個 α 基因缺損，即為重度甲型海洋性貧血(α -thalassemia major)，患者於胎兒時期便會出現胎兒水腫(hydrops fetalis)，無法存活。

乙(β)型海洋性貧血是位於第11號染色體的 β 血紅蛋白基因發生缺失或突變所造成。一般正常人會有兩個 β 基因，若一個 β 基因發生突變，即為乙型海洋性貧血帶因者，其臨床表現與甲型海洋性貧血帶因者相似。如兩個 β 基因都缺損時，即是重度乙型海洋性貧血(β -thalassemia major)。患者在出生6個月以後才開始出現貧血。發病後即須定期輸血及施打排鐵劑，否則只有進行骨髓移植才能根治，但有移植失敗或引起併發症死亡的風險。

甲型和乙型海洋性貧血都屬於體染色體隱性遺傳。由於 α 及 β 基因位於不同染色體上，分別是獨立遺傳的，故一個人可能同時罹患甲及乙型海洋性貧血，其症狀與單純的甲型或乙型帶因者一樣。夫妻兩人若皆為同型帶因者時，則每次懷孕其胎兒會有1/4的機率為正常，1/2的機率為帶因者，而另1/4的機率為患者。重型海洋性貧血患者會危及生命，而甲型或乙型的帶因者，都不會出現任何症狀，體力、智力和壽命也跟一般人一樣。

海洋性貧血的篩檢，一般先以全血計數(CBC)的 $MCV \leq 80$ fL(或 $MCH \leq 25$ pg)為初步認定標準，若 $MCV \leq 80$ fL，即有可能為海洋性貧血帶因者，須做基因檢查確認。因缺鐵性貧血(IDA)與海洋性貧血皆會出現小血球性低血色素貧血，因此在做海洋性貧血基因檢驗時，也應同時檢驗ferritin。若受檢者基因檢驗結果也正常，ferritin偏低，在補充鐵質一至二個月後，複檢CBC值正常，則該受檢者應僅單純為缺鐵性貧血(IDA)；否則可能合併罹患海洋性貧血。

◎ 建議受檢對象：

為促進孕婦及胎兒之健康，孕婦於懷孕初期，應接受海洋性貧血篩檢，以避免及減少重型海洋性貧血胎兒的出生及可能帶來的種種問題，達到優生保健的目的：

1. 若孕婦之全血計數(CBC)中的 $MCV \leq 80$ fL，則其配偶亦需接受血液檢查。
2. 若孕婦之配偶的 MCV 值亦 ≤ 80 fL，則孕婦及其配偶二人須接受海洋性貧血基因檢驗。
3. 若夫妻為同型海洋性貧血帶因者時，胎兒會有1/4的機會罹患重度海洋性貧血，則建議應接受胎兒產前檢查及遺傳諮詢。

※ 檢體種類、條件、表單填寫及送檢方式：

檢體種類	送檢條件	保存及運送條件
血液	抽取受檢者靜脈血 6 ~ 10 ml，分裝於 2 管含 EDTA 抗凝劑之 CBC 採血管(各 2 ml)及 1 管不含抗凝劑之生化採血管(1 ml 以上，測 Ferritin 用)，充分搖勻，避免凝固。	採檢後 48 小時內以室溫保存送檢；超過 48 小時者，以低溫保存送檢。
羊水	抽取約 10 ml 以上，置於無菌針筒，將抽取時的針筒之針頭及推筒處用 3M 膠布貼妥，固定於保麗龍運送盒中，以防運送過程中脫落。	
臍帶血	約 1-2 ml，裝於含有 EDTA 抗凝血劑的採血管(CBC 管)中(搖晃均勻，避免凝血)。	
培養細胞	細胞培養長滿整個 T25 培養瓶，以 trypsin 處理使細胞解離後收集於 15 ml 離心管中。	
絨毛或 流產物組織	約 3-10 mg，置於內含培養液或生理食鹽水之無菌容器運送。	
◆表單填寫：請填寫「海洋性貧血基因檢驗個案紀錄單」並附上 CBC 檢查數值及夫妻倆人之身分證正反面影本，以便個案追蹤管理。若為產前診斷，請填「海洋性貧血基因檢驗個案紀錄單」並附上受檢者之身分證正反面影本。 ◆送檢方式：檢體併同海洋性貧血基因檢驗個案紀錄單，由送檢單位包裝妥當，以快遞方式(必要時需冷藏)寄送至本單位，運費到付。 ◆收檢時間：實驗室收件時間為週一至週五 AM 09:00 ~ PM 04:00(國定及例假日不收件)。 ◆寄送地址：(100)台北市中正區林森南路 10-1 號 1 樓 基因飛躍生命科學實驗室 收。 ◆注意事項：若胎兒父母之檢驗結果為其他國民健康署評核通過之海洋性貧血基因檢驗單位檢驗所得時，請附檢驗報告影本，並抽取父母血液各 2 ml (CBC 管)，以利本院進行產前診斷及實驗品管工作。		

※檢體拒收、補件或退件原則：(未達收件標準之檢體，本院會以電話聯絡檢體的後續處置方式。)

1. 檢體量不足或檢體儲存方式錯誤。
2. 檢體品質不良，包括血液凝血或溶血；胎兒絨毛、羊水或臍帶血有母血或母體組織污染。
3. 檢驗項目標示不明、檢體未標示、標籤脫落或送檢單受檢者與檢體標示名稱不符等。
4. 送檢單位於檢體未進入檢驗程序前，要求取消檢驗。

※ 檢驗費用及報告時程：(依國民健康署優生保健措施減免或補助費用辦法辦理)

檢驗項目		費用(自費案)	費用(補助案)	符合國民健康署補助資格者
海洋性貧血基因檢驗	成人	NT\$ 6,500 元/人	NT\$ 4,500 元/人	孕婦及配偶皆 MCV < 80。
	產前	NT\$ 6,500 元/人	NT\$ 1,500 元/人	胎兒父母為同型之海洋性貧血帶因者。
報告時程：於收到檢體後 7~10 個工作天內報告簽發，報告可先傳真，再寄發正式報告。				

※檢驗之標的及侷限性：

1. 依據 Hb Var 網站(<http://globin.bx.psu.edu/hbvar/>)統計：已發表之人類血紅素變異及海洋性貧血突變種類已超過一千餘種，其中甲(α)型血紅蛋白基因變異及突變超過 300 種，乙(β)型血紅蛋白基因變異及突變超過 700 種以上。
2. 已知台灣常見甲型(α)海洋性貧血的基因突變型約 7 種，而發表過的乙型(β)海洋性貧血的基因突變型約 20 餘種，迄今尚有約 2% 疑似海洋性貧血帶因者的基因突變型仍無法判定。
3. 在甲型海洋性貧血的檢驗上，本室以 PCR 方法針對台灣常見之 7 種基因突變型【東南亞型($\alpha\alpha$ -^{SEA})、菲律賓型($\alpha\alpha$ -^{Fil})、泰國型($\alpha\alpha$ -^{Thai})、左端缺失型($\alpha\alpha$ - $\alpha^{4.2}$)、右端缺失型($\alpha\alpha$ - $\alpha^{3.7}$)、Hb Constant Spring 型($\alpha\alpha/\alpha^{CS}\alpha$)、Hb Quong Sze 型($\alpha\alpha/\alpha^{QS}\alpha$)】進行檢查。
4. 在乙型海洋性貧血的檢驗上，本室則以 PCR 及 DNA 定序方法，針對國內發表過的乙型海洋性貧血基因突變型進行檢驗。
5. 若夫妻同為甲型或乙型海洋性貧血帶因者時，則胎兒會有 1/4 的機會罹患重型貧血，此時建議胎兒應作產前檢查。
6. 在台灣同時帶有甲型和乙型海洋性貧血或合併缺鐵性貧血的個案為數不少，此情況可能導致診斷之誤差。
7. 由於基因突變、檢體污染、設備與技術靈敏度等多項複雜因素的影響亦可能導致診斷誤差，故本檢驗結果僅供醫師臨床診斷參考，相關諮詢請洽遺傳諮詢人員或專科醫師。

本院將確實遵守「個人資料保護法」，妥善取得、使用及管理受檢者的個人資料及檢驗結果

若有任何問題，歡迎洽詢服務專線：02-33931030

傳真號碼：02-33931077

孕婦海洋性貧血篩檢流程

