



地贫可防可控，产前诊断很重要！

【地贫知识知多少】

地中海贫血（Thalassemia）是由于珠蛋白肽链合成障碍所引起的一组遗传性溶血性贫血，简称地贫。是世界上最常见的单基因疾病之一，也是少数几个通过人群筛查和产前诊断可以预防的人类遗传病之一。在我国以广东、广西、贵州、四川等省地贫基因携带率较高，以 α 和 β 型地中海贫血较为常见。重型 α -地中海贫血患儿在胎儿期即发生流产、死胎或出生后新生儿期死亡，部分中间型 α -地中海贫血、重型 β -地中海贫血患儿则多数于幼儿期发病，表现为进行性慢性溶血性贫血，以及骨骼等多器官的逐步损害。重型地贫患儿需采取长期输血及其他辅助治疗或干细胞移植治疗手段，且治疗效果存在较大个体差异，给家庭及社会造成巨大的经济负担。



【哪些人群需要进行地贫基因诊断】

【红细胞计数】(RBC)	6.74	$\uparrow 10^{12}/L$
【血红蛋白】(HGB)	148	g/l
红细胞压积(HCT)(HCT)	45.1	%
平均红细胞体积(MCV)	66.9	\downarrow fL
平均血红蛋白量(MCH)	22.0	\downarrow pg
平均血红蛋白浓度(MCHC)	328.0	g/L
红细胞分布宽度CV(RDW-CV)	16.1	%
红细胞分布宽度SD(RDW-SD)	38.4	fL

如何知道自己是否需要地进行贫基因诊断呢？

答案很简单，拿出您的血常规报告找到下图红框中的指标，即平均红细胞体积（MCV） <80 fL 和（或）平均血红蛋白含量（MCH） <27 pg 时，且血红蛋白电泳分析结果异常您可能需要进一步进行地贫基因检测以明确诊断。

若夫妇二人同为同型地贫基因携带者，每次怀孕，他们的下一代将有 $1/2$ 的机会成为地贫基因携带者， $1/4$ 的机会患重型地贫，而男孩和女孩患重型地贫的机会均等。



如果夫妻双方担心肚子里的宝宝是否患有地贫，以下情况我们均建议进行地贫基因诊断：

1. 夫妻双方之一已明确诊断为地贫基因携带者，另一方无论筛查结果阳性与否，均建议进行地贫基因诊断。
2. 已生育过重型地贫患儿或者存在生育重型地贫患儿风险的夫妻，建议夫妻双方进行地贫基因诊断及羊水地贫基因诊断。
3. 夫妻双方经基因诊断为同型地贫基因携带者，每次妊娠都须进行羊水地贫基因产前诊断。

地贫可防可控，产前诊断很重要哦！

