

重度甲型地中海貧血症 的診斷和治療



The Fetal Treatment Center
THE BIRTHPLACE OF FETAL SURGERY

重度甲型地中海貧血症是甚麼？

重度甲型地中海貧血症 (ATM) 是導致血紅蛋白缺乏症的遺傳性血液病。血紅蛋白是紅細胞中的一種蛋白質，將氧氣輸送至身體的各個部位。患有ATM的個體中的紅細胞缺少正常的血紅蛋白，無法將氧氣輸送至身體的各個部位。

如何知道我的懷孕有否受到ATM的影響？

通過絨毛膜採樣 (CVS) 或羊膜穿刺進行產前診斷。

ATM對我的懷孕有甚麼風險？

攜帶重度甲型地中海貧血症基因的孕婦應嚴密注意出現下列併發症的任何徵兆。

患ATM對胎兒的風險

- » **胎兒水腫** – 可能導致宮內死亡或早產的嚴重腫脹 (水腫)

患ATM對孕婦的風險

- » **貧血** – 血液計數降低
- » **孕婦「鏡像」綜合症** – 胎兒積水，孕婦可能會出現類似妊娠毒血症的症狀，即模擬胎兒的患病症狀。這些症狀可能包括嘔吐、高血壓、身體腫脹、蛋白尿以及肺內積液。

懷孕期患有ATM的應對措施？

孕期治療或終止妊娠

您可以在沒有干預的情況下繼續妊娠。因為ATM是一種嚴重疾病，對胎兒不進行貧血治療，胎兒通常很難存活至分娩。採用這種方法並存在孕婦併發症 (如鏡像綜合症) 的高風險。那些未經任何治療的嬰兒可能因大腦輸氧量偏低導致神經系統出現問題。

有些家庭可能會選擇終止懷孕，在加利福尼亞州的懷孕24周前可終止妊娠。

連續宮內輸血

宮內輸血 (IUT) 可為胎兒提供正常的紅細胞，幫助胎兒發育，並治療許多胎兒疾病。妊娠期每隔幾周重複這種治療直至分娩。宮內輸血 (IUT) 的目標是增加氧氣輸送到胎兒，從而降低其他妊娠併發症的風險，並改善長期神經發育狀態。但是，在採取這種方法後，仍然存在懷孕失敗或早產的風險。

患有ATM的嬰兒，通過宮內輸血幫助其分娩成活後，仍需要慢性輸血 (通常每三周一次)，提供身體正常的紅細胞。這種治療方法會導致終生需要控制鐵性超負荷的難題。

幹細胞移植也是一種選擇，這種方法能夠最終治愈這種疾病。產後幹細胞移植的難題可能包括：

- » 很難找到合適的供體
- » 對為治療準備骨髓 (調製) 所進行的藥物治療產生副作用
- » 移植細胞攻擊患者 (移植對主體疾病有抗宿反應)

宮內幹細胞移植：一種新方法

宮內幹細胞移植是為解決分娩後移植的相關難題所研製出一種新方法。這種方法利用在懷孕期間孕婦和胎兒耐受對方細胞的事實，將孕婦的幹細胞移植到胎兒身上。

如果移植成功，而孕婦的幹細胞被「植入」 (植入寶寶自己的骨髓中)，那麼寶寶就能夠製造出正常的血細胞。如果移植不完全成功並且植入量較弱，則可在分娩後進行產婦幹細胞的「強化」移植。即使植入量低，也會使胎兒對孕婦細胞產生長期耐受，因此這種「強化」移植可以提高寶寶製造正常血細胞的能力。「強化」移植預計要比目前採用的分娩後幹細胞移植方法更加安全。

選擇參加該臨床試驗的孕婦將從自己的骨髓中收集幹細胞。然後將這些細胞製備成安全注射並在宮內輸血 (IUT) 的同時移植入胎兒。在分娩前，將繼續對胎兒進行輸血。將在分娩後對移植是否成功進行評估。

雖然我們相信可安全地進行宮內移植，但是，這種方法也可能沒有效果。手術的潛在風險是胎兒在宮內移植後可能會生病，或者可能無法在治療中存活下來。另外，孕婦捐獻骨髓後可能需要輸血。如果宮內移植不成功，分娩後則需要進行反覆輸血，並考慮幹細胞移植。



孕婦免疫系統

胎兒免疫系統



UCSF Benioff Children's Hospital

重度甲型地中海貧血症

治療選項流程圖

產前治療
選項

孕期治療

連續宮內輸血

宮內幹細胞移植
(最新選項)

目標：治療胎兒缺氧直至其
分娩存活

目標：對孕婦幹細胞產生持
久耐受力；這可能是唯一的最佳
療法

連續宮內輸血
宮內輸血 (IUT)
可降低孕婦鏡像綜合症、
早產和神經損傷的風險

在第18-26周中進行宮內
輸血時實施幹細胞
移植手術



分娩

大多數未接受任何治療的胎
兒無法存活至分娩

植入成功

沒有

低

好

分娩後治療選項

繼續輸血

許多患者擁有很好的生活質量。
而難題可能包括：鐵性超負荷、
慢性藥物治療和經濟成本

幹細胞移植

移植可以最終治愈這種疾病，但也有相關
的死亡風險。

存在的難題可能包括：很難找到供體、對
準備移植骨髓進行藥物治療產生副作用，
以及移植植物對主體疾病有抗宿反應

用孕婦的細胞進行
強化幹細胞移植

可能是一種
最佳治療

目標：改善發育成果並減少醫療管理

欲瞭解更多信息，請聯繫我們：

加州大學三藩市分校 (UCSF)
胎兒治療中心
1855 4th Street
2nd Floor, Room A-2432
San Francisco, CA
94158-2549

1-800-RX-FETUS
(1-800-793-3887)

fetus@ucsf.edu

fetus.ucsf.edu



The Fetal Treatment Center
THE BIRTHPLACE OF FETAL SURGERY