

国家卫生健康委妇幼司

## 防治地贫 共享健康

## 防治地贫 共享健康

### 1/ 地贫是一组遗传性溶血性贫血，也是危害严重、南方地区高发的出生缺陷疾病。

(一) 地中海贫血简称地贫，又称海洋性贫血或珠蛋白生成障碍性贫血，是由于珠蛋白基因缺陷导致珠蛋白肽链合成障碍所致的遗传性溶血性疾病。

(二) 地贫临床症状轻重不一，大多表现为慢性进行性溶血性贫血。地贫发病具有明显的种族特征及地域差异，主要集中在热带和亚热带地区。

(三) 地贫是全球分布最广、累及人群最多的一种单基因遗传病，也是严重影响儿童健康和出生人口素质的地方高发出生缺陷疾病，给家庭和社会带来沉重的精神和经济负担。福建、江西、湖南、广东、广西、海南、重庆、四川、贵州、云南、香港等长江以南省份地贫高发，其中广西、广东、海南发病率最高。

地中海贫血防治核心信息及知识要点

1

### 2/ 地贫临床分类复杂，临床表现个体差异较大，治疗方法及预后也不尽相同。

(一) 根据珠蛋白基因缺陷的类型不同，地贫主要分为α地贫和β地贫。根据临床症状不同，地贫又可分为静止型、轻型、中间型和重型。静止型α地贫、轻型α地贫和轻型β地贫统称为地贫基因携带者，其生长发育、智力和寿命基本都不受影响，通常只在地贫筛查或家系调查时才被发现。

(二) 静止型或轻型地贫无贫血或仅有轻度贫血症状，不影响日常生活与工作，无需特殊治疗。

(三) 中间型地贫临床表现个体差异较大，贫血程度不一，多表现为中度贫血、疲乏无力、肝脾轻度或中度肿大、可有黄疸及不同程度骨髓改变，重者需要定期输血和排铁治疗。

(四) 重型地贫包括重型α地贫和重型β地贫，重型α地贫又称巴氏水肿胎（即Hb Bart胎儿水肿综合征），胎儿重度贫血、全身水肿、肝脾肿大，常于孕晚期胎死宫内或出生后数小时内死亡。重型β地贫通常在出生后3至6个月开始出现症状，多表现为重度贫血、面色苍白、肝脾肿大、黄疸、发育不良，具有典型的地贫特殊面容：头颅变大、额部隆起、颧骨突出、鼻梁塌陷、眼眶增宽等，如不进行规范性输血和排铁治疗，多在未成年前死亡。

地中海贫血防治核心信息及知识要点

2

### 3/ 夫妇每次孕育地贫儿概率相同，与性别无关，夫妇双方仅一方有地贫或双方为不同类型地贫，不会孕育中重型地贫儿。

(一) 地贫是常染色体隐性遗传病，其发病与性别无关，男女患病几率相同，父母将异常基因遗传给子女。

(二) 夫妇双方只有一方有地贫，或者一方为α地贫、另一方为β地贫，则不会孕育中重型地贫儿，可以正常妊娠并做好孕期保健。



地中海贫血防治核心信息及知识要点

3

### 4/ 地贫难治可防，婚前、孕前及产前检查是有效防控地贫的首要措施和重要策略。

(一) 地贫是一种遗传性血液病，目前尚无药物和成熟的基因治疗方法，静止型和轻型地贫无需特殊治疗，中重型地贫患者需要定期输血和排铁治疗维持生命。

(二) 地贫虽难治但可防，在地贫高发地区开展婚前、孕前及产前优生检查，通过医学干预措施阻止重型地贫儿出生是目前国际公认的有效防控地贫的首要措施和重要策略。



地中海贫血防治核心信息及知识要点

4

### 5/ 通过血常规检查、血红蛋白分析等简单易行的地贫筛查及基因检测可以确定是否携带地贫基因。

(一) 地贫不一定贫血，多数地贫基因携带者无贫血症状或者贫血症状轻微，需要接受正规的地贫筛查和基因检测才能确定个人地贫患病和携带基因情况。

(二) 地贫筛查简单易行，通常包括血常规、血红蛋白分析等检查，若筛查结果提示可疑地贫，需要进一步进行地贫基因检测明确是否为地贫以及是哪一类型地贫。



地中海贫血防治核心信息及知识要点

5

### 6/ 地贫筛查正常不能排除地贫，夫妇双方地贫筛查均正常可以排除孕育中重型地贫的可能。

(一) 正常人有4个α基因，如果只有一个α基因缺失或突变为静止型α地贫，这类地贫基因携带者几乎没有任何临床表现，地贫筛查通常检测不出来，所以即使地贫筛查结果正常，也不能完全排除这类地贫。

(二) 夫妇双方地贫筛查结果均正常，孕育中重型地贫儿的几率极低，可以正常妊娠并做好孕期保健。



地中海贫血遗传模式图

地中海贫血防治核心信息及知识要点

6

### 7/ 针对有孕育重型地贫胎儿风险的夫妇，开展遗传咨询和产前诊断是避免重型地贫儿出生行之有效的方法。

(一) 通过婚前孕前优生检查，检出携带同类型地贫基因、可能孕育中重型地贫儿的高风险夫妇，指导这些夫妇每次怀孕后尽早接受产前诊断，采集胎儿的遗传物质(DNA)对胎儿进行基因诊断，确认胎儿的地贫基因类型，评估胎儿出生后患严重贫血的风险。

(二) 在遗传咨询和知情选择的基础上，根据产前诊断结果，针对有孕育重型地贫胎儿风险的孕妇实施终止妊娠干预措施，避免重型地贫儿出生。



地中海贫血防治核心信息及知识要点

7

### 8/ 夫妇双方均为同类型地贫基因携带者，可以通过产前诊断或者第三代试管婴儿孕育健康宝宝。

(一) 夫妇双方均为同类型地贫基因携带者（绝大多数同为α地贫基因携带者或者同为β地贫基因携带者），存在孕育中重型地贫儿的风险，应在孕前做好遗传咨询，每次怀孕后按照专业医生的建议尽早进行产前诊断或者选择胚胎植入前遗传学诊断（即第三代试管婴儿PGD），实现孕育健康宝宝的愿望。

(二) 采用绒毛取材、羊膜腔穿刺或者经皮脐血管穿刺等方式，在女方怀孕后适宜时期，对高风险夫妇实施产前诊断，并根据产前诊断结果由专业人员提供遗传咨询及必要的干预措施。



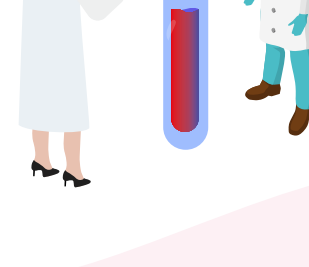
地中海贫血防治核心信息及知识要点

8

### 9/ 胚胎植入前遗传学诊断是可供地贫生育高风险家庭选择的一种重要的优生方式，可避免妊娠重型地贫儿。

(一) 胚胎植入前遗传学诊断是针对携带某些已知遗传病基因的夫妇，在体外受精技术的基础上，从胚胎或囊胚中取部分细胞作为样本进行遗传学检测，选择不致病胚胎进行移植，从而获得表型正常胎儿的诊断方法。

(二) 可能生育中重型地贫儿的高风险家庭可以选择胚胎植入前遗传学诊断技术，筛选正常胚胎孕育健康宝宝。



地中海贫血防治核心信息及知识要点

9

### 10/ 中重型地贫患者需要定期输血和排铁治疗维持生命，造血干细胞移植是根治重型地贫的首选方法。

(一) 目前地贫尚无药物和成熟的基因治疗方法，规范的长期输血和排铁治疗是治疗中重型地贫最主要的方法，脾切除术只是治疗地贫的姑息手段。

(二) 造血干细胞移植是目前可能治愈重型β地贫的方法，根据干细胞来源分为骨髓移植、外周血干细胞移植和脐带血移植。

(三) 若有人类白细胞抗原(HLA)相匹配的造血干细胞供者，应作为治疗重型β地贫的首选方法。年龄越小，移植效果越好，有条件患儿应尽早(2-6岁)接受造血干细胞移植。



地中海贫血防治核心信息及知识要点

10

### 11/ 地贫防控项目正在南方10省份实施，符合条件的新婚和计划怀孕夫妇均可享受地贫筛查及后续基因检测、产前诊断等服务。

(一) 地贫防控项目是在国家财政支持下、由卫生健康部门负责组织实施的公共卫生服务项目，为项目地区新婚和计划怀孕夫妇免费提供地贫筛查及后续基因检测、产前诊断等服务。

(二) 自2015年起，地贫防控项目在福建、江西、湖南、广东、广西、海南、重庆、四川、贵州、云南等我国南方10个省份的126个县(市、区)普遍实施。在国家项目带动下，多数省份陆续扩大项目实施范围，让更多人群受益。详情请到当地医疗卫生机构和卫生健康行政部门咨询。



地中海贫血防治核心信息及知识要点

11

### 12/ 地贫救助项目正在福建、广西、海南、贵州4省(区)实施，项目地区符合条件的贫困患儿可以申请救助。

(一) 2018—2019年，国家卫生健康委联合中国出生缺陷干预救助基金会，在福建、广西、海南、贵州4省(区)组织实施地贫救助项目，为0—14岁(含)贫困患儿提供3000—10000元医疗费用补助，减轻患病家庭经济负担。

(二) 项目地区符合条件的贫困患儿可到卫生健康部门确定的61家项目实施机构(即定点医院)申请救助。详情请登录国家卫生健康委和中国出生缺陷干预救助基金会网站查询，或到当地医疗卫生机构和卫生健康行政部门咨询。



地中海贫血防治核心信息及知识要点

12

## 致谢

在宣传教育材料起草编写、研提意见等过程中，10个地贫防控项目省份卫生健康委妇幼处及广东省妇幼保健院黄汉林、尹爱华、李兵、朱颖贤、杜丽、骆明勇、武丽，广西医科大学第一附属医院陈萍、李敏清，广西壮族自治区人民医院王琳、周向阳，广西壮族自治区妇幼保健院丘小霞、杜娟、何升、陈碧艳、韦慧，解放军303医院张新华，江西省妇幼保健院刘艳秋，湖南省妇幼保健院蒋晋、席惠、刘沁、张亚保，重庆市妇幼保健院张海燕、席惠、贵阳市妇幼保健院张景荣、王彩丽，遵义医学院附属医院陈艳、冒青，云南省人民医院朱宝生，云南省妇幼保健院姚莉琴等同志给予大力支持，在此一并表示感谢!



地中海贫血防治核心信息及知识要点

13