

血液腫瘤科

學歷 國防醫學院醫學士

現職 高雄榮總血液腫瘤科 主治醫師

專長 血液及癌症疾病



主治醫師 蔡宗憲

鐵質沉積症介紹

鐵質沉積症成因是因為身體內的含鐵量過多，導致鐵質與運鐵蛋白的結合趨於飽和，使得鐵質主要以非運鐵蛋白結合的鐵 (nontransferrin bound iron, NTBI) 存在。相較於與運鐵蛋白結合的鐵，這類游離的鐵堆積在體內會形成活性氧化物進一步對器官的細胞脂質、蛋白質與核酸造成傷害，而對正常細胞產生很大的毒性，使得器官功能受損而影響生命。鐵質沉積可能出現引起心臟衰竭、心肌症、心律不整、肝硬化、糖尿病、皮膚沉著症、不孕症、關節病、骨質疏鬆等嚴重併發症，還會導致免疫力降低，大幅增加感染及癌症發生率，因此如何避免與排除體內過多的鐵是一門重要的課題。

產生血鐵沉積症的原因有分成先天性 (遺傳性) 與後天性兩大類。遺傳性血色素沉著症是白人中最常見的體染色體隱性遺傳疾病之一。此疾病大致可分為一至五型，以第一型較為常見，其餘 4 型均屬於罕見疾病，第一型是由於 HFE 基因發生變異而造成，最常見具北歐血統者中，HFE 基因的同型合子單一錯義取代突變 (C282Y) 導致歐洲人群中 60% 至 100% 的病例。具有 C282Y 等位基因突變的頻率約佔歐洲人口的 5%，據信起源於幾千年前的凱爾特人。在亞洲遺傳性血色素沉著症的帶原者相對白人而言罕見，且多為並不會發病的隱性帶原者，因此較需重視繼發性血色素沉著症。

繼發性血色素沉著症則是由於紅血球生成障礙和透過輸血治療疾病而發生的，尤其是需要長期輸血的病患。正常人的血清鐵蛋白濃度為 250 ~ 300ng/ml，若濃度超過

300ng / ml 以上就算是過量，臨床上則是將需要治療的標準訂在 1000ng / ml 以上，正常人全身含有的鐵量平均為 3-4 克，20 袋紅血球即含有約 4-5 克鐵，由於人體並無主動排鐵的機制，因此當 1-2 年內輸入超過 20 袋紅血球就很有可能鐵質過量而導致鐵質沉積症需要治療，否則將產生各種併發症，其中以心臟衰竭與心律不整尤為致命。

有效的排除身體過多的鐵質需要以放血 (phlebotomy) 或排鐵劑 (iron chelator) 來做治療。放血治療一般比較適合非紅血球生成有問題的疾病所造成的鐵質過量，如遺傳性鐵質沉積症，並非適合所有人。目前可供臨床使用的排鐵劑成分有三種，當使用這些排鐵劑時則需要小心監測排鐵效果與可能的副作用。由於輸血並非百利而無一害的治療，確實了解輸血的適應症，不過度輸血，若有長期輸血需求則需監控身體鐵質含量，必要時給予即時治療方能避免鐵質沉積症。

References:

1. Labile plasma iron in iron overload: redox activity and susceptibility to chelation. Blood 2003; 102: 2670-7
2. Prevalence of C282Y and H63D mutations in the hemochromatosis (HFE) gene in the United States JAMA 2001 May 2;285(17):2216-22
3. The global prevalence of HFE and non-HFE hemochromatosis estimated from analysis of next-generation sequencing data Genetics in Medicine Volume 18, Issue 6, June 2016, Pages 618-626