



本手册的患者为真实患者，已获得参与研究报酬。

仔细观察 揭开地中海贫血隐藏的真相

即使您没有定期接受输血，地中海贫血也可能带来严重的风险。
了解更多关于这些风险的信息及应对措施。

目录

<u>关于地中海贫血</u>	1
<u>非输血依赖型地中海贫血 (NTDT)</u>	8
<u>非输血依赖型 α-地中海贫血</u>	10
<u>非输血依赖型 β-地中海贫血</u>	12
<u>输血依赖型地中海贫血 (TDT)</u>	15
<u>与护理团队合作</u>	20
<u>支持</u>	21

什么是地中海贫血？

地中海贫血是一组罕见的遗传性血液疾病。它会影响一种称为血红蛋白的蛋白质的生成

- 血红蛋白是红细胞 (RBC) 的关键部分。血红蛋白能够吸附氧气，并将其输送到全身的细胞中。细胞使用氧气来工作
- 在地中海贫血症中，血红蛋白生成不当。导致健康的 RBCs 无法正常生成

地中海贫血导致慢性贫血，可能持续终生

- 地中海贫血引起的贫血类型与缺铁性贫血不同。当身体没有足够的铁来生成 RBCs 时，就会发生缺铁性贫血

地中海贫血会影响哪些人群？

- 地中海贫血会影响男性和女性
- 地中海贫血会影响许多不同背景的人群，但在非洲、亚洲、地中海或中东血统的人群中更常见
- 地中海贫血的名称来自希腊语：*thalassa*是指大海，*emia*是指与血液相关



在无地中海贫血的健康成人中，男性的血红蛋白水平通常为 14 g/dL 至 18 g/dL，女性为 12 g/dL 至 16 g/dL。

什么原因导致地中海贫血?

在地中海贫血中，指示身体生成血红蛋白的基因发生了变化

- 血红蛋白由 4 个称为珠蛋白的亚基组成——2 个阿尔法 (α) 珠蛋白和 2 个贝塔 (β) 珠蛋白
- 在 α -地中海贫血中，血红蛋白的 α 亚基缺失或受损。在 β -地中海贫血中，血红蛋白的 β 亚基缺失或受损。在这两种类型中，血红蛋白生成不当，RBC 不健康

当红细胞内能量 (ATP) 不足时，它们不能正常发育 (无效造血) 或比正常情况更早分解 (溶血)。这可能导致血红蛋白偏低，从而导致慢性贫血。



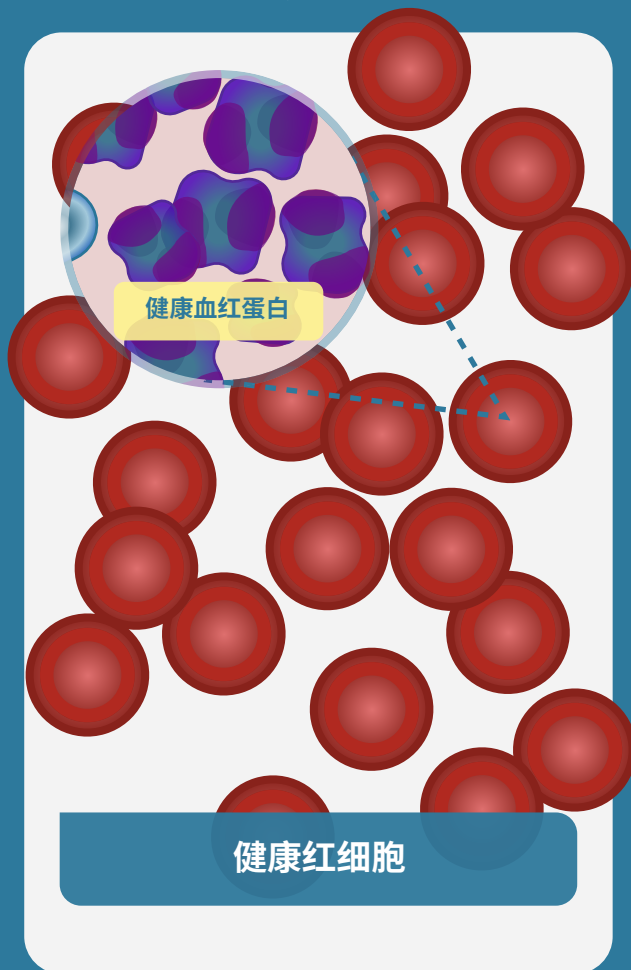
Mary Jo
患有 β -TDT^{*}，
之前为 β -NTDT[†]

*输血依赖型 β -地中海贫血
†非输血依赖型 β -地中海贫血

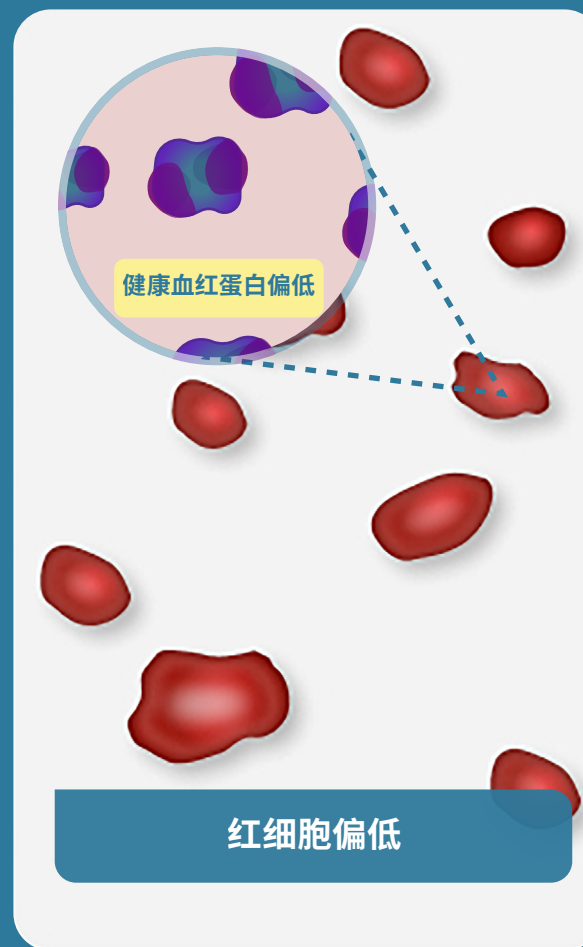


目前，尚无针对所有类型地中海贫血可同时解决红细胞的正常生成和存活问题的药物。

不受地中海贫血影响的血液



受地中海贫血影响的血液



仅供说明之用。

健康 RBC 的寿命约为 120 天

地中海贫血 RBC 的寿命约为 17-33 天

在地中海贫血中，RBC 的寿命较短可导致慢性贫血症状，还可能导致严重并发症。

如何描述地中海贫血?

地中海贫血症有多种描述方法

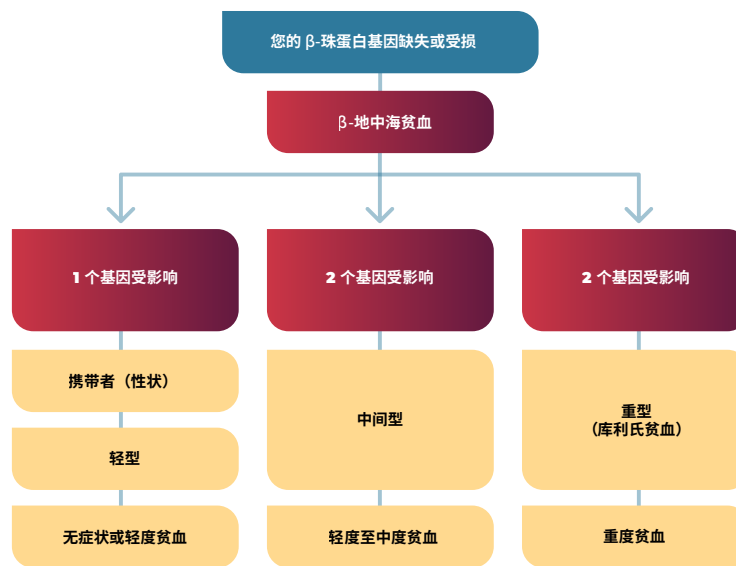
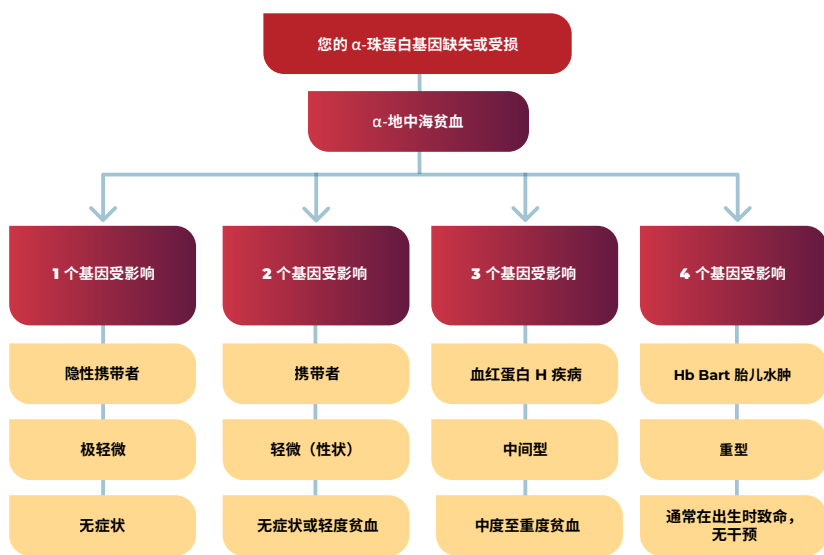
α -地中海贫血和 β -地中海贫血是指遗传特征和遗传模式。

α -地中海贫血由 α -珠蛋白基因的变化引起

- 4 个基因提供 α -珠蛋白生成指令
 - 在重型 α -地中海贫血中，所有 4 个 α -珠蛋白基因均受到影响
 - 在中间型 α -地中海贫血中，4 个 α -珠蛋白基因中有 3 个受到影响
 - 在 α -地中海贫血性状中，4 个 α -珠蛋白基因中有 1 或 2 个受到影响；如果仅 1 个 α -珠蛋白基因受到影响，患者有时被称为“隐性携带者”

β -地中海贫血由 β -珠蛋白基因的变化引起

- 2 个基因提供 β -珠蛋白生成指令
 - 在重型 β -地中海贫血和中间型 β -地中海贫血中，两种珠蛋白基因均受到影响
 - 在轻型 β -地中海贫血中，1 个 β -珠蛋白基因受到影响



遗传咨询师可以提供有关地中海贫血类型的检测信息、遗传模式教育，并且可以与您讨论个人化的家庭规划方案。

如何描述地中海贫血？

重型地中海贫血、中间型地中海贫血、轻型地中海贫血和地中海贫血性状是指遗传特征和贫血的严重程度。

最近，专家已开始根据输血状态描述地中海贫血：输血依赖型地中海贫血 (TDT) 和非输血依赖型地中海贫血 (NTDT)

- 需要定期输血才能存活的地中海贫血可称为 TDT。例如，每 3 周接受一次输血的地中海贫血患者可被视为患有 TDT
- 不需要定期输血存活的地中海贫血可称为 NTDT
- NTDT 患者可能会不时接受输血，也可能完全不接受输血
- 随着时间的推移，NTDT 患者可能需要更频繁的输血，并过渡到 TDT



虽然有多种方式来描述地中海贫血，但无论是 TDT 还是 NTDT，两者的共同点都是身体无法产生足够数量的健康血红蛋白和健康红细胞。

地中海贫血的症状有哪些？

地中海贫血的症状因人而异。

勾选您出现的以下任何症状，以便与您的护理团队共享信息。

常见症状包括：

- 疲劳
- 虚弱
- 呼吸短促
- 头晕和昏厥
- 面色苍白
- 头痛

其他症状包括：

- 皮肤和眼睛发黄
- 脾脏或肝脏肿大可能导致胃部疼痛
- 面部骨骼变化
- 尿液颜色变深
- 食欲不振
- 难以集中注意力

“医生经常会说我的病不算严重……但我知道我一定可以做些事情让自己感觉更好。”

— 患有地中海贫血的真实患者



对于所有地中海贫血患者来说，重要的是要了解任何症状并与他们的护理团队分享。

如何管理地中海贫血？*

地中海贫血患者可能需要支持性治疗：

输血

- 输血的目的是补充健康的红细胞 (RBC) 和血红蛋白
- 有些人需要输血才能存活。其他人可能不时需要输血，或在身体压力大的情况下（例如，生病或怀孕）需要输血
- 是否接受输血，以及输血的频率应与医务人员讨论

铁螯合疗法

- 铁螯合疗法的目的是帮助清除体内多余的铁
- 地中海贫血本身和/或输血治疗可能导致体内铁过多

叶酸补充

- 叶酸是一种生成健康 RBCs 所需的维生素

脾脏切除（较少进行）

- 脾脏可能因努力分解地中海贫血 RBC 而肿大。切除脾脏可能会增加 RBC 计数

早期定期监测所有类型的地中海贫血至关重要。地中海贫血专家建议定期监测所有地中海贫血患者的并发症，无论他们是非输血依赖型地中海贫血还是输血依赖型地中海贫血。

*本文所述不是医疗建议。请咨询您的医生。



监测有助于您和您的护理团队识别并预防潜在的并发症。

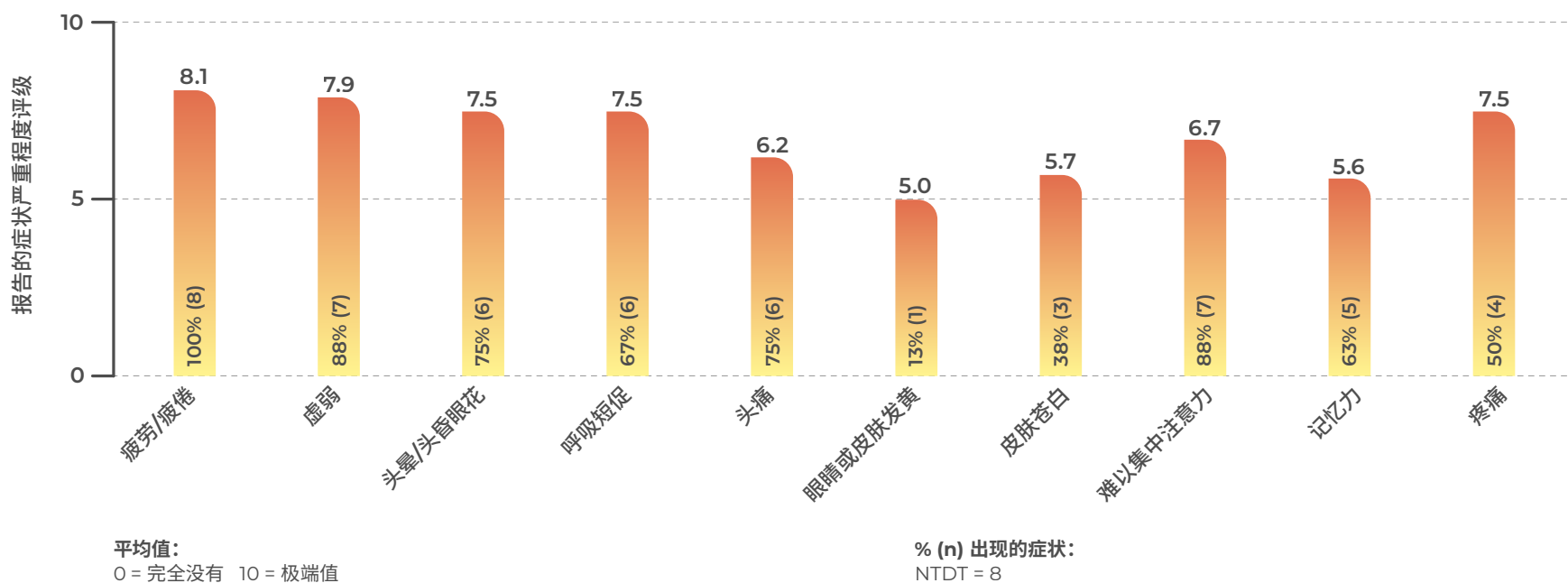


Jesse
患有 α -TDT⁺

†输血依赖型 α -地中海贫血

尽管采取了目前的管理策略，非输血依赖型地中海贫血 (NTDT) 患者报告哪些症状？

访谈研究中 NTDT 患者报告的症状严重程度



研究设计：通过开放式、半结构化访谈方式，对 18 名输血依赖型地中海贫血 (TDT) 患者（5 名 α -地中海贫血和 13 名 β -地中海贫血）和 8 名至少 6 个月未改变地中海贫血治疗方案的 NTDT α -地中海贫血患者进行了访谈，以了解症状、影响、生活质量和输血依赖型。患者按 0-10 的量表对症状严重程度进行评级。0 表示无严重症状，10 表示症状极为严重。

根据反馈情况计算报告症状的参与者的平均症状严重程度。

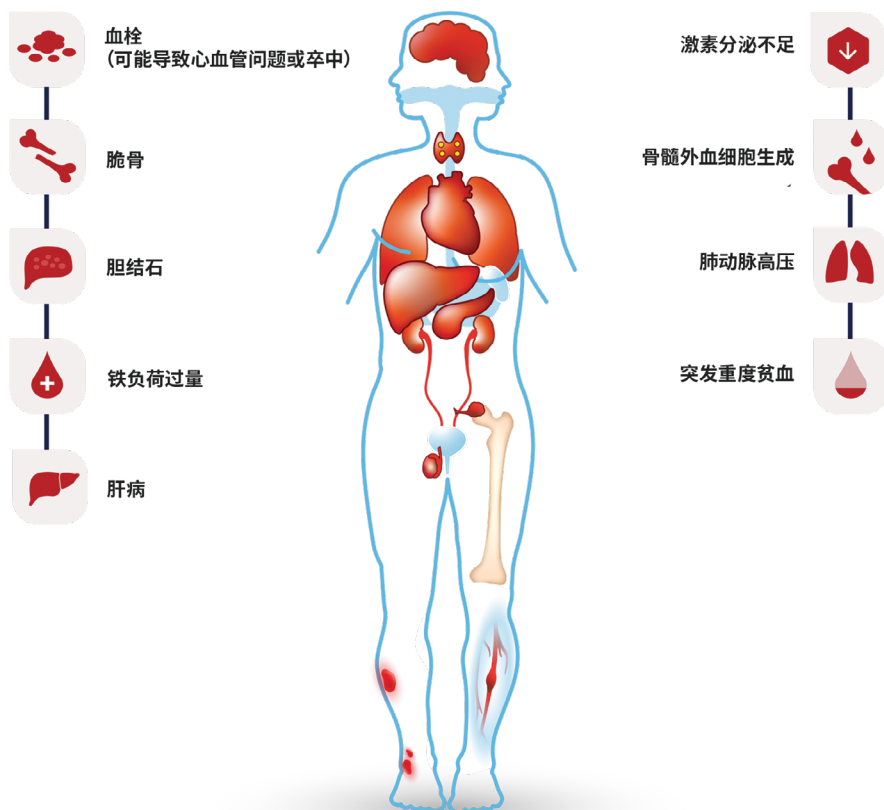
“有些症状，如呼吸短促和骨痛，是很明显的，但有些症状不太明显。我的脾脏肿大，所以我做了切除术，我的胆囊功能衰竭，我患有骨质疏松症，铁负荷过量。如果监测和管理不当，地中海贫血还会损害体内器官。”



Mary Jo
患有 β -TDT,
之前为 β -NTDT



非输血依赖型 α-地中海贫血患者可能会出现哪些并发症?



这不是可能出现的并发症的完整列表。
如需医疗建议，请咨询您的医生。

慢性贫血可能与许多地中海贫血并发症有关。某些并发症可能导致末梢器官损伤，如果监测和管理不当，可能危及生命。

欲了解更多信息，请扫描二维码访问 RethinkThalassemia.com。



监测有助于您和您的护理团队识别并预防潜在的并发症。



血栓：在地中海贫血中发生的多种因素可能导致危险的血栓形成，血栓会嵌塞在血管中，这可能导致流向心脏的血流阻塞或脑卒中。对于未接受定期输血的患者，这种情况可能更常见。



脆骨：大多数血细胞是在骨髓（骨骼内的海绵状物质）中生成的。在地中海贫血患者中，由于对红细胞的需求增加，骨髓可能会扩张，导致骨骼变宽。这会使您的骨骼变薄和变脆，增加骨折的几率。



胆结石：胆结石是最常见的并发症之一。它们是红细胞分解（溶血）的结果，红细胞分解是导致地中海贫血的关键过程之一。



溶血：红细胞破坏，导致血红蛋白从红细胞内释放到血浆中。



无效造血：当身体试图生成红细胞，但这些细胞未能正常发育时，会出现这种情况。



铁负荷过量：接受定期输血的地中海贫血患者，以及未接受定期输血的地中海贫血患者，都可能因频繁输血或疾病而使体内铁过多。

这意味着血液中有大量铁在移动。当铁积聚时，铁会聚集在心脏、肝脏和内分泌器官等部位，使这些器官难以正常工作。



肝病：当铁沉积到肝脏中时，它可能导致纤维化（肝脏瘢痕形成）和肝硬化（严重瘢痕形成，这可能会妨碍正常功能）。



激素分泌不足：激素是人体产生的化学物质，用于调节几乎所有器官和功能。由于贫血或铁负荷过量，地中海贫血可导致某些激素的分泌减少。这可能与许多疾病有关，包括生长延迟、青春期延迟、甲状腺问题和糖尿病。



骨髓外血细胞生成：在所有类型的地中海贫血中，当红细胞未在骨髓中正常生成时，可能会发生此情况。这可能导致脾脏和肝脏等器官肿大，或脊柱旁形成肿块。

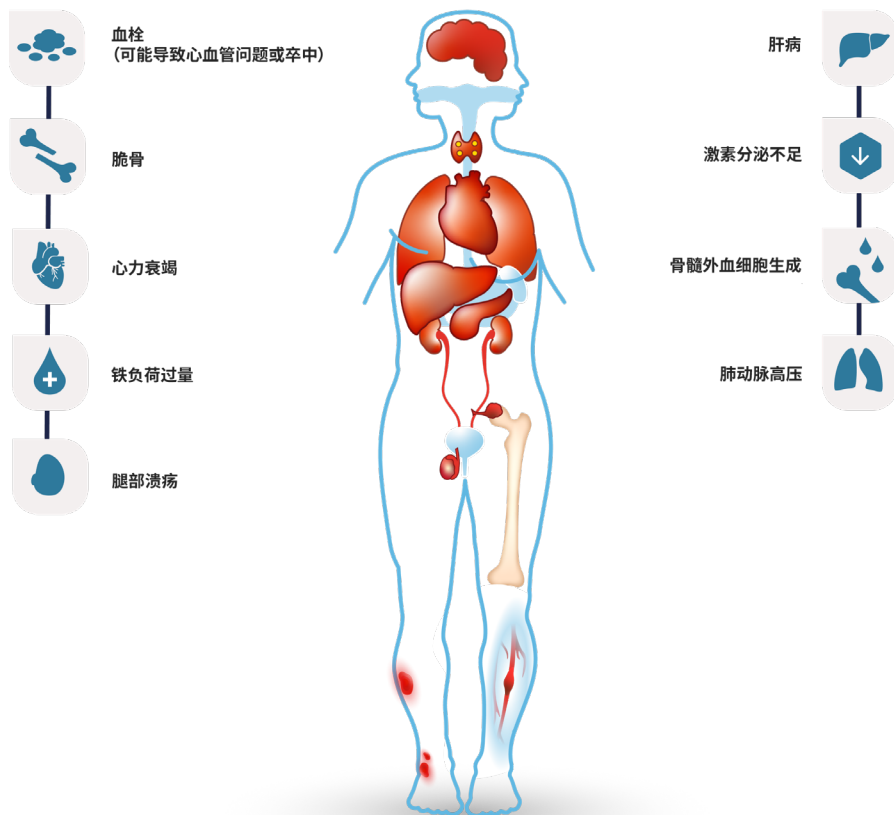


肺动脉高压：一种发生在肺部的高血压。红细胞分解（溶血）和铁负荷过量都可能导致这种情况。



突发重度贫血：α-地中海贫血患者可能会出现“溶血性危象”或血红蛋白突然下降，并伴有红细胞破坏迹象。这可能是由于高烧引起的感染所致。

非输血依赖型 β-地中海贫血患者可能会出现哪些并发症?



这不是可能出现的并发症的完整列表。
如需医疗建议，请咨询您的医生。

慢性贫血可能与许多地中海贫血并发症有关。某些并发症可能导致末梢器官损伤，如果监测和管理不当，可能危及生命。

欲了解更多信息，请扫描二维码访问 RethinkThalassemia.com。



监测有助于您和您的护理团队识别并预防潜在的并发症。



血栓：在地中海贫血中发生的多种因素可能导致危险的血栓形成，血栓会嵌塞在血管中，这可能导致流向心脏的血流阻塞或脑卒中。对于未接受定期输血的患者，这种情况可能更常见。



脆骨：大多数血细胞是在骨髓（骨骼内的海绵状物质）中生成的。在地中海贫血患者中，由于对红细胞的需求增加，骨髓可能会扩张，导致骨骼变宽。这会使您的骨骼变薄和变脆，增加骨折的几率。



心力衰竭：心肌无法泵出足够的血液来满足身体对血液和氧气的需求。在地中海贫血中，心脏并发症是主要问题之一。多种因素可能导致心脏病。心脏病可进展为心力衰竭，甚至可能导致死亡。



溶血：红细胞破坏，导致血红蛋白从红细胞内释放到血浆中。



无效造血：当身体试图生成红细胞，但这些细胞未能正常发育时，会出现这种情况。



铁负荷过量：接受定期输血的地中海贫血患者，以及未接受定期输血的地中海贫血患者，都可能因频繁输血或疾病而使体内铁过多。

这意味着血液中有大量铁在移动。当铁积聚时，铁会聚集在心脏、肝脏和内分泌器官等部位，使这些器官难以正常工作。



腿部溃疡：贫血导致皮肤等组织的氧气输送减少，从而更容易发生溃疡或形成伤口。



肝病：当铁沉积到肝脏中时，它可能导致纤维化（肝脏瘢痕形成）和肝硬化（严重瘢痕形成，这可能会妨碍正常功能）。



激素分泌不足：激素是人体产生的化学物质，用于调节几乎所有器官和功能。由于贫血或铁负荷过量，地中海贫血可导致某些激素的分泌减少。这可能与许多疾病有关，包括生长延迟、青春期延迟、甲状腺问题和糖尿病。



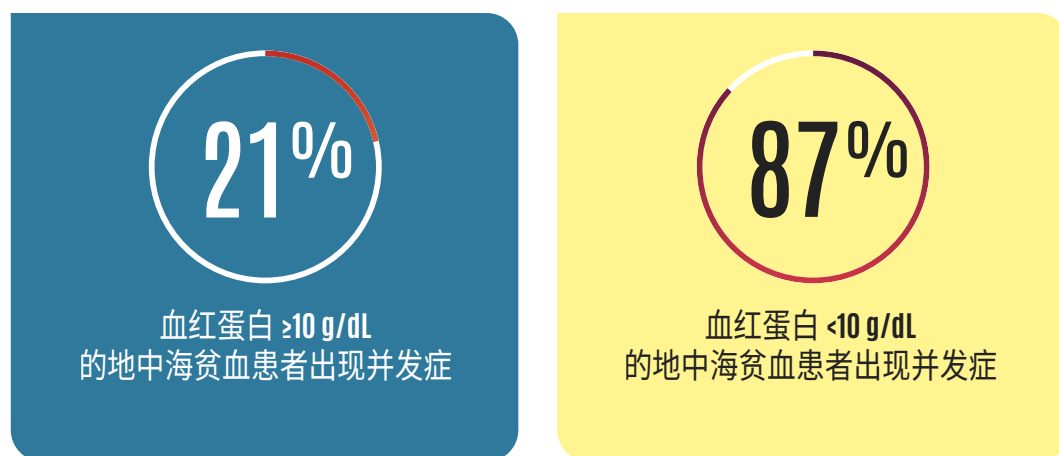
骨髓外血细胞生成：在所有类型的地中海贫血中，当红细胞未在骨髓中正常生成时，可能会发生此情况。这可能导致脾脏和肝脏等器官肿大，或脊柱旁形成肿块。



肺动脉高压：一种发生在肺部的高血压。红细胞分解（溶血）和铁负荷过量都可能导致这种情况。

在未接受定期输血的患者中，贫血较严重的患者更有可能出现严重的健康问题

在一项对 53 名中间型 β-地中海贫血患者进行的 10 年研究中，贫血较严重的患者更有可能出现严重的健康问题。



在本研究中，所有患者均患有中间型 β-地中海贫血（非输血依赖型地中海贫血）。研究中评估的并发症包括肝病、骨髓外异常造血、糖尿病、脆骨、性激素分泌不足、血栓、肺动脉高压和甲状腺或甲状旁腺激素水平低。

在无地中海贫血的健康成人中，男性的血红蛋白水平通常为 14 g/dL 至 18 g/dL，女性为 12 g/dL 至 16 g/dL。

在 β-地中海贫血患者中

血红蛋白升高 1 g/dL 可能与未来严重并发症（如卒中、器官损伤和血栓）的风险降低相关。*

血液中铁水平（通过铁蛋白测量）较高的患者可能面临更高的地中海贫血并发症风险。在一项对非输血依赖型 β-地中海贫血患者进行的 10 年研究中，结果显示：

- 铁蛋白水平为 800 ng/mL 及以上的患者发生并发症的风险最高。
- 铁蛋白水平在 300 至 800 ng/mL 之间的患者发生并发症的风险较低
- 铁蛋白水平在 300 ng/mL 或以下的患者无并发症

在无地中海贫血的健康成人中，铁蛋白水平通常在 30 至 300 ng/mL 之间。

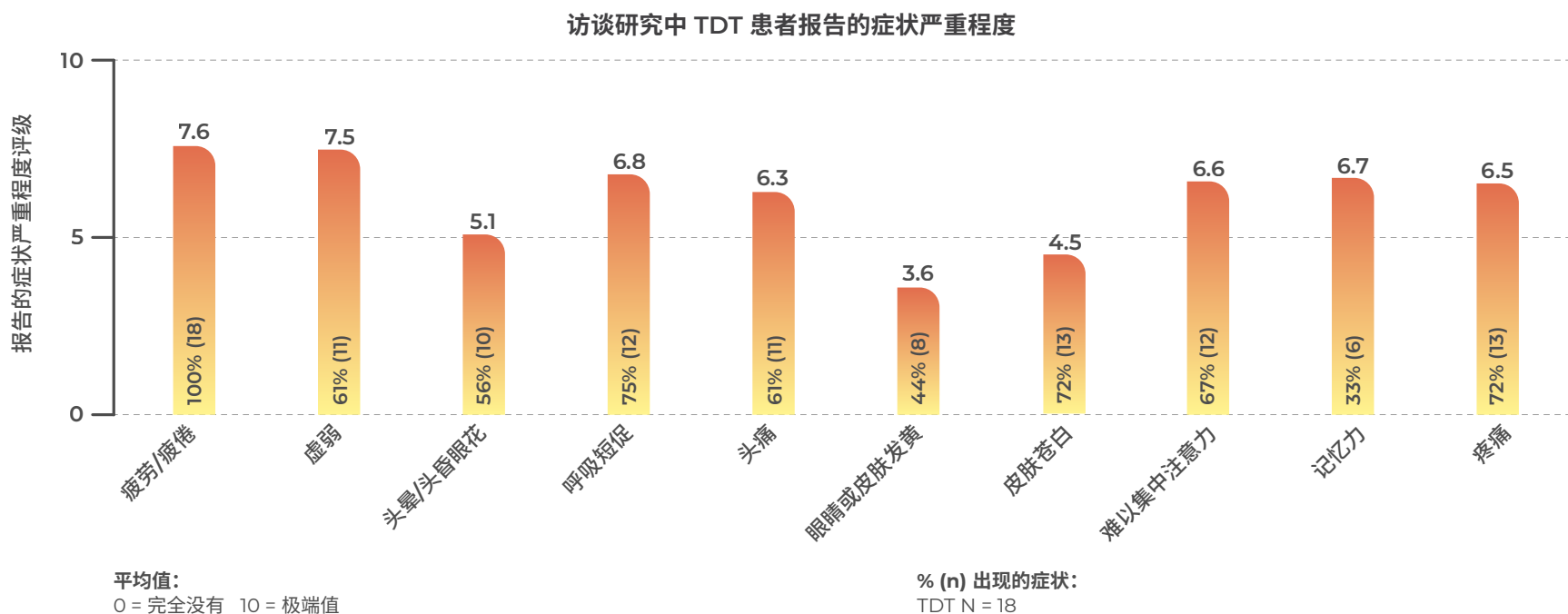
*本文所述不是医疗建议。请咨询您的医生。



检查您的血红蛋白和铁蛋白[†]水平是常规监测的重要组成部分。

[†]测量血液中的铁含量。

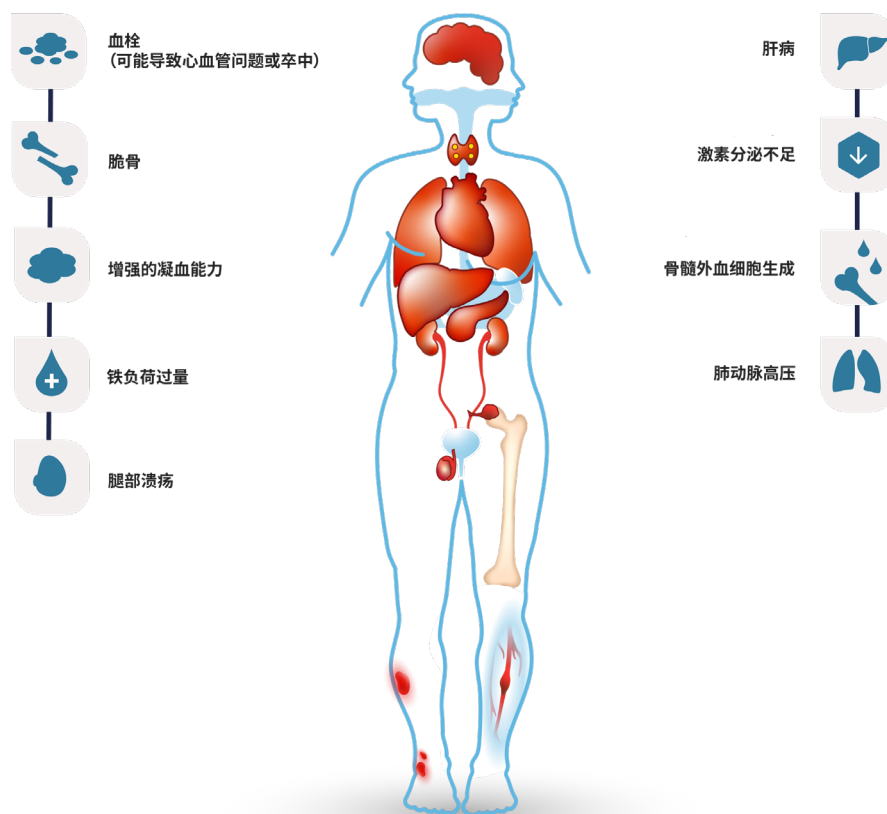
尽管采取了目前的管理策略，输血依赖型地中海贫血 (TDT) 患者报告哪些症状？



研究设计：通过开放式、半结构化访谈方式，对 18 名 TDT 患者（5 名 α -地中海贫血和 13 名 β -地中海贫血）和 8 名至少 6 个月未改变地中海贫血治疗方案的非输血依赖型地中海贫血 (NTDT) α -地中海贫血患者进行了访谈，以了解症状、影响、生活质量和输血依赖型。患者按 0-10 的量表对症状严重程度进行评级。0 表示无严重症状，10 表示症状极为严重。

根据反馈情况计算报告症状的参与者的平均症状严重程度。

输血依赖型地中海贫血 (TDT) 患者可能会出现哪些并发症?



这不是可能出现的并发症的完整列表。
如需医疗建议，请咨询您的医生。

慢性贫血可能与许多地中海贫血并发症有关。

某些并发症可能导致末梢器官损伤，如果监测和管理不当，可能危及生命。



欲了解更多信息，请扫描二维码访问
RethinkThalassemia.com。



监测有助于您和您的护理团队识别并预防潜在的并发症。



血栓：在地中海贫血中发生的多种因素可能导致危险的血栓形成，血栓会嵌塞在血管中，这可能导致流向心脏的血流阻塞或脑卒中。



脆骨：大多数血细胞是在骨髓（骨骼内的海绵状物质）中生成的。在地中海贫血患者中，由于对红细胞的需求增加，骨髓可能会扩张，导致骨骼变宽。这会使您的骨骼变薄和变脆，增加骨折的几率。



溶血：红细胞破坏，导致血红蛋白从红细胞内释放到血浆中。



无效造血：当身体试图生成红细胞，但这些细胞未能正常发育时，会出现这种情况。



铁负荷过量：接受定期输血的地中海贫血患者，以及未接受定期输血的地中海贫血患者，都可能因频繁输血或疾病而使体内铁过多。

这意味着血液中有大量铁在移动。当铁积聚时，铁会聚集在心脏、肝脏和内分泌器官等部位，使这些器官难以正常工作。



腿部溃疡：贫血导致皮肤等组织的氧气输送减少，从而更容易发生溃疡或形成伤口。



肝病：当铁沉积到肝脏中时，它可能导致纤维化（肝脏瘢痕形成）和肝硬化（严重瘢痕形成，这可能会妨碍正常功能）。



激素分泌不足：激素是人体产生的化学物质，用于调节几乎所有器官和功能。由于贫血或铁负荷过量，地中海贫血可导致某些激素的分泌减少。这可能与许多疾病有关，包括生长延迟、青春期延迟、甲状腺问题和糖尿病。



骨髓外血细胞生成：在所有类型的地中海贫血中，当红细胞未在骨髓中正常生成时，可能会发生此情况。这可能导致脾脏和肝脏等器官肿大，或脊柱旁形成肿块。



肺动脉高压：一种发生在肺部的高血压。红细胞分解（溶血）和铁负荷过量都可能导致这种情况。

输血依赖型地中海贫血 (TDT) 有哪些持续挑战?

并发症

- 虽然输血的一个目的是降低地中海贫血并发症的风险，但接受输血的患者仍然可能出现这些并发症。这些并发症可能由地中海贫血本身或输血引起。
 - 在一项对输血依赖型 β -地中海贫血患者进行的 10 年研究中，76% 的患者至少出现 1 种并发症
- 在 β -TDT 中，输血负担较重（定义为输血频率更高或输注单位更多）与多种并发症相关
- 虽然在输血依赖型 α -地中海贫血患者中进行的研究有限，但 α -TDT 患者可能会出现与 β -TDT 患者相似的并发症

输血对日常生活的影响



研究设计：在这项研究中，85 名患有 TD β -地中海贫血的成人和 4 名照顾患有 TD β -地中海贫血青少年的照护者通过智能手机应用程序提供数据。数据包括 90 天内的健康相关生活质量、症状和 TD 地中海贫血管理信息。

研究设计：在本研究中，随访了 612 名 TDT 患者，从 2009 年首次入院或门诊约诊到 2018 年死亡、最后一次入院或最后一次门诊约诊。



TDT 患者的生活质量和工作效率可能受到重大影响。减少输血次数或输血单位数可能有助于减轻输血负担。

“我有时觉得自己陷入了这个无尽的输血循环中。我生活在相同的三周循环中，无法逃脱。就像我是两个不同的人一样：输血前的 Hardik，输血后的 Hardik。我在前后简直判若两人。您在该时间线上的阶段不同，照顾他人的能力也会受到不同的影响，尤其是当您还在努力照顾好自己时候。”

Hardik
患有 β -TDT



与护理团队合作

地中海贫血是一种复杂的疾病，可能涉及的不仅仅是您的血液

由于地中海贫血对每个人的影响不同，护理团队可能因每个人的需求而异。护理团队也可能随着时间的推移而改变，以继续满足个人需求和情况。

- 血液科医生是血液疾病专家。他们专门负责监测血液健康和进行治疗。一些血液科医生专门研究地中海贫血。他们可以在需要时与其他专科医生合作（例如，心脏科医生检查您的心脏或内分泌科医生检查糖尿病或甲状腺疾病）
- 全国各地还有专门研究地中海贫血的中心。有些地中海贫血患者每年到地中海贫血中心就诊一次或多次。中心的地中海贫血医生可以与当地血液科医生或初级保健医生合作
- 找一个您信任的血液科医生，这可以帮助您感到放心，因为您的地中海贫血的复杂需求得到了满足。向您的初级保健医生请求转诊可能是一个良好的开端

您团队的其他成员可能包括：



初级保健医生 (PCP)



营养师



心脏病专家



内分泌科医生



精神科医生/心理医生



专科护士

本文所述不作为医疗建议。如需医疗建议，请联系您的医疗团队。



请记住，您和您的家人是您的健康和幸福的关键参与者。与您的护理团队合作，沟通您的症状及其对您生活的影响，以确定最佳的地中海贫血管理方法。

地中海贫血患者可获得哪些支持?

虽然地中海贫血是一种罕见疾病，但重要的是要知道您并不孤单

- 地中海贫血患者有自己的社区，他们的互动方式多种多样：
 - 一对一、面对面或通过电话交流——或在线匿名参与
- 有许多组织为地中海贫血患者及其家庭提供支持和教育。以下一些机构可能适合您：
 - 库利氏贫血基金会：www.thalassemia.org
 - 国家罕见病组织 (NORD)：www.rarediseases.org
 - 地中海贫血国际联合会：www.thalassaemia.org.cy



“当我第一次公开谈论地中海贫血时，我的父母有点担心。他们害怕别人会说什么，尤其是其他家庭成员。在我们克服最初的障碍后，他们接受了，如今他们非常支持我。”

— Yasmeen 患有 β -TDT



可以通过多种方式与他人联系。通过积极参与地中海贫血社区，不仅有助于您自身，也能帮助其他患者。

myAgios® 患者支持服务如何提供帮助?

myAgios 是针对地中海贫血患者的定制支持计划。作为该计划的一部分，myAgios 临床护士教育者 (CNE) 可以帮助您和您的家人更多地了解地中海贫血，并提供支持以满足每个人的需求：

地中海贫血教育



帮助您为下一次与医务人员和相关专业人员的讨论做准备



概述地中海贫血，包括病因、症状和并发症



解释并帮助您了解关于地中海贫血的最新研究

个人化支持



在您方便的时候进行面对面或线上交流



提供情感支持，倾听并了解您的经历



确定如何给您最好的支持，并帮助您设定应对地中海贫血的目标

社区联接



邀请您参加教育网络研讨会和面对面活动，听取地中海贫血专家和其他患者的发言



告知您与地中海贫血社区互动的方式，包括社交媒体和维权团体



将您与其他可能有类似地中海贫血患者和照护者联系

CNE 是 Agios Pharmaceuticals 的员工，不提供医疗建议。
如需寻求医疗建议或有与治疗相关的问题，请咨询您的医疗保健团队。



请致电 1-877-77-AGIOS (1-877-772-4467) 或扫描左侧的二维码，以获得 myAgios 临床护士教育者的个人化支持。

与您的护理团队讨论的有用话题

以下是一些问题和观察结果，在与护理团队讨论时可能会有所帮助：

- 以下是我出现的症状，以及它们让我错过活动的频率
- 根据我的症状，这些是我不再或很少能够进行的活动
- 应多久检查一次我的血红蛋白和铁蛋白水平？
- 定期筛查和检测的计划是什么？
- 我应该注意哪些特定的并发症体征？
- 是否有任何可能适合我的新治疗或临床试验？
- 我们应该监测哪些潜在并发症？
- 监测和检测的计划是什么？
- 我应该如何两次约诊之间管理症状或并发症？



对自己的健康问题持开放态度
是一项大胆而有益的举动。



用知识武装自己可以帮助您更自信地分享您的疑虑并提出问题。

请与您的护理团队讨论。分享您的症状并制定适合您的监测计划。



了解您的地中海贫血

- 所有类型的地中海贫血（NTDT、TDT、 α -地中海贫血和 β -地中海贫血）均可引起症状
- 所有类型的地中海贫血（NTDT、TDT、 α -地中海贫血和 β -地中海贫血）都可能产生严重的并发症



为自己发声

- 任何患有地中海贫血的人都必须制定定期监测计划，以识别、预防和积极管理地中海贫血并发症



组建您信任的团队

- 建立一个全面的护理团队来协助您的整体监测和护理计划非常重要



如需有关地中海贫血的支持和资源，请扫描左侧的二维码访问 RethinkThalassemia.com。您也可以拨打 1-877-77-AGIOS (1-877-772-4467) 联系 myAgios® 临床护士教育者。



Agios Pharmaceuticals, Inc. © 2024 保留所有权利。
THA-US-0239 Chinese (simplified)