

家有蠶豆症寶寶？別擔心，你並不孤單！

臺大醫院 基因醫學部 主治醫師 陳智齡

(轉載自臺大醫院基因醫學部)

蠶豆症，又稱為 G6PD 缺乏症或「葡萄糖六磷酸鹽脫氫酵素缺乏症」，是一個世界性的疾病，是一種性聯隱性遺傳性的酵素缺乏症¹。

世界衛生組織估計全球目前至少有超過 2.5%的人口被診斷為此症，並有 7.5%的人口是此症的帶因者²。

蠶豆症也是台灣常見的性聯遺傳性代謝疾病，在台發生率約 1.61%(男生 2.81, 女生 0.70%)³。

臺灣自 1980 年初開始針對新兒實施全國性的「先天性代謝異常疾病篩檢計畫」，規劃了完整的早期採檢、診斷、轉介、衛教與追蹤。

G6PD 缺乏症正是現行國健署指定新生兒篩檢的 21 項之一⁴。

新生兒在例行性的篩檢中，若被檢驗出「葡萄糖六磷酸鹽去氫酶」過低，即篩檢結果呈陽性反應，也就是疑似蠶豆症患者。

一旦發生這種情況，家長會被通知並被轉介到衛生福利部指定的特定門診，如台大基因醫學部的蠶豆症門診，進行進一步的評估和諮詢⁵。部分父母甚至是透過自己孩子的新生兒篩檢結果才發現自己或家人其實帶有一樣的體質，也透過這個機會了解日常生活方面要注意的事項和需要避免接觸的食物的藥物等等，並開始隨身攜帶 G6PD 缺乏症備忘卡。

患有此症的寶寶除了需要避免接觸特定會引起溶血的物質外，並不影響智能發展、身高、體重、日常活動等，很多人終其一生都是沒有症狀的⁶。

蠶豆症的診斷是靠檢驗紅血球中的 G6PD 酵素活性，而非靠基因檢查。目前 G6PD 的基因突變檢測並無常規運用於篩檢或診斷。

此症目前也不符合美國醫學遺傳學暨基因體學學會(ACMG)和婦產科醫學會所建議的孕中或孕前帶因者篩檢項目⁷。

近年來試管療程中常會搭配胚胎著床前染色體篩檢(PGS/PGT-A)，而最合適植入的、染色體數量完全正常的胚胎只占整體的約三到五成左右，且這個比例更是會受到各種因素，如年紀的影響而降低⁸。目前 G6PD 缺乏症並非常規胚胎植入前的遺傳篩選條件。

台灣的新生兒篩檢完善、衛教諮詢資源豐富，蠶豆症的患童和大人幾乎與常人無異，新手爸媽們無須過度緊張。

若是您們是備孕中或妊娠中的準父母，有任何相關疑慮，或有意願了解各項孕產前遺傳檢驗，可於本院基因醫學部門診接受進一步的產前遺傳諮詢。

參考文獻

1. ŞaşmazI. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. Turk Pediatr Ars. 2009;44(SUPPL. 1):35 – 8.
2. ShenkutieTT, NegaD, HailuA, KeppleD, WitherspoonL, LoE, et al. Prevalence of G6PD deficiency and distribution of its genetic variants among malaria-suspected patients visiting Metehara health centre, Eastern Ethiopia. Malar J [Internet]. 2022;21(1):1–10. Available from: <https://doi.org/10.1186/s12936-022-04269-5>
3. Changes in incidence and sex ratio of glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency by population drift in Taiwan - PubMed [Internet]. [cited 2023 Oct 9]. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18567456/>
4. 衛生福利部國民健康署 - 新生兒先天性代謝異常疾病篩檢有哪些? [Internet]. [cited 2023 Oct 9]. Available from: <https://www.hpa.gov.tw/Pages/Detail.aspx?nodeid=1140&pid=6577>
5. 新生兒篩檢中心 - 葡萄糖-6-磷酸鹽去氫酵素缺乏症（蠶豆症） [Internet]. [cited 2023 Oct 9]. Available from: <https://www.ntuh.gov.tw/gene-lab-nbsc/Fpage.action?fid=5145>
6. CappelliniM, FiorelliG. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. Lancet (London, England) [Internet]. 2008 Jan 5 [cited 2023 Oct 9];371(9606):64–74. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18177777/>
7. GreggAR, AarabiM, KlugmanS, LeachNT, BashfordMT, GoldwaserT, et al. Screening for autosomal recessive and X-linked conditions during pregnancy and preconception: a practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med. 2021;23(10):1793–806.
8. MorrisJ, BrezinaP, KearnsW. THE RATE OF ANEUPLOIDY AND CHANCE OF HAVING AT LEAST ONE EUPLOID TESTED EMBRYO PER IVF CYCLE IN 21,493 PREIMPLANTATION GENETIC SCREENING FOR ANEUPLOIDY (PGT-A) TESTED EMBRYOS AS DETERMINED BY A LARGE GENETIC LABORATORY. Fertil Steril. 2021 Jul 1;116(1):e15.