



G6PD-1376 基因型檢查

G6PD-1376 mutant gene analysis

介紹

葡萄糖-6-磷酸去氫酶缺乏症(G6PD deficiency)，俗稱蠶豆症，此酵素之基因位於 X 染色體上，為一性聯遺傳的疾病，男性發病率高於女性。孕婦若確定自己是隱性帶基因者，其所懷的男性胎兒會有一半的機會為蠶豆症體質。根據統計顯示，台灣每百名男性新生兒中，就有三人具有蠶豆症體質。此類病人在接觸某些藥物或感染時，容易引起溶血性貧血，出現虛弱、黑尿、鞏膜黃膽等現象。但患者之臨床表現(含預後)非常不一致，國外專家學者都一致認為：此種缺乏症其臨床表現之不一致，是因為導致此病之分子缺損不一樣。以國人罹患此病者為例，約 15%蠶豆症新生兒會有新生兒黃膽，須要照光治療，其中有八成的基因型是 1376。此基因型在所有患者中(含不發病者)約佔五成左右，由此可見 1376 的基因型可以算是台灣最常見與最重要的蠶豆症變異基因，帶有此變異基因者更須注意平時的飲食與用藥。本檢驗適用於具有蠶豆症體質與女性隱性帶因者之檢測，對預後可提供重要參考價值。

分析方法

遺傳性葡萄糖-6-磷酸去氫酶缺乏症(G6PD) 1376 型為 G to T 點突變，檢測方法針對此變異點，設計一對特定序列的引子(Primer)，經 PCR 增幅後的產物為 345 base pair。限制酵素 *Xho I* 會將 1376 型的 PCR 產物切成 324bp 和 21bp 二段，而不帶有此突變的 PCR 產物則仍維持 345bp。利用高解析洋菜膠電泳分析，可以清楚分析出兩者差異。

結果判讀及意義

男性若帶有此基因型則為蠶豆症體質，女性須同時帶有二個變異基因才具有蠶豆症體質，若只測出一個變異基因則為隱性帶因者。

限制

在台灣蠶豆症變異基因中，1376 基因型約佔五成左右，其它基因型不在本檢驗測定中。

林口長庚紀念醫院
臨床病理科

我們的網址
<http://www.cgmh.com.tw/intr/intr2/c3920/index.htm>

地址：桃園縣龜山鄉
復興街 5 號

電話：(03) 3281200
分機 2553、2537

關於本篇檢驗
聯絡人：李建宏
電話：(03)3281200
分機 8361、8360

Email：
li5592@adm.cgmh.com.tw

記錄編號：
CGMHCP003
JUN 2000

檢驗相關事項、採檢須知

檢驗代號	L72-676	檢驗組別	7J 分子診斷組
檢驗項目	G6PD-1376 基因型檢查	檢體種類	Blood
	G6PD-1376 mutant gene detection	送檢時間	W1-W5, 08:30-16:30
檢驗方法	ACRS-PCR	操作時間	W1-W5, 08:30-16:30
參考值	Negative	核發報告時間	W2 中午以前收件者， 在 W5 下午發報告
健保給付金額	無	自費費用	每件 1400 元
注意事項	1. 檢體需混和均勻 2. 由於分子檢驗單(LB01 表單)上尚未列此項目，請自行填寫上此項目		

相關檢驗項目

檢驗代號	檢驗項目	檢驗方法	說明
L72-064	G-6-PD Screening	呈色法	可診斷蠶豆症,但是無法知其變異基因型與是否為隱性帶因者
L72-065	G-6-PD Quantitative	酵素法	

REFERENCE

1. Chiu DT, Zuo L, Chao L, Chen E, Louie E, Lubin B, Liu TZ and Du CS. Molecular characterization of glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency in patients of Chinese descent and identification of new base substitutions in the human G6PD gene. Blood. 1993; 81(8): 2150-4.
2. Lo YS, Lu CC, Chiou SS, Chen BH, Chang TT and Chang JG. Molecular characterization of glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in Chinese infants with or without severe neonatal hyperbilirubinaemia. British Journal of Haematology. 1994; 86(4): 858-62.
3. Huang CS, Hung KL, Huang MJ, Li YC, Liu TH and Tang TK. Neonatal jaundice and molecular mutations in glucose-6-phosphate dehydrogenase deficient newborn infants. American Journal of Hematology. 1996; 51(1): 19-25.

出版：林口長庚紀念醫院
臨床病理科
發行人：孫建峰
編輯：吳竹蘭
執行編輯：甯孝真