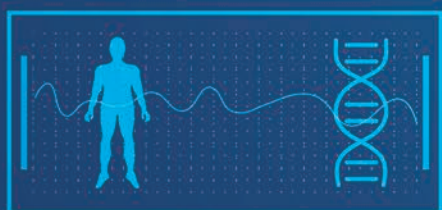


[EES]



給未來寶寶的一份禮物： 從基因開始

準爸媽必看—為什麼擴展性遺傳帶因篩檢（ECS） 成為孕前檢查新標配？

文 | 分生學術組 / Phillip

「我們看起來都很健康，寶寶應該不會有問題吧？」這是許多準爸媽在備孕前的自然反應。但這句話，可能藏著我們沒發現的基因風險。畢竟，看起來一切正常，怎麼會想到基因裡可能藏著風險？其實，即使夫妻雙方外表健康、無家族病史，也有機會攜帶特定遺傳疾病的「隱性基因」。

根據過去帶因篩檢的研究文獻指出，從傳統（較小）基因檢測套組到中大型套組的研究中，約 30% 到超過 50% 的人是至少一項遺傳疾病的帶因者。當伴侶或是夫妻雙方攜帶相同的致病基因或是女方帶性聯遺傳致病基因時，就有 $\frac{1}{4}$ 的機率生下患病的寶寶。該如何防範這種看不見的風險，是預防醫學一項重要的課題。

送子鳥實驗室自 2022 年 4 月推出愛基因（iGene）檢測，以疾病嚴重性、早期發病、亞洲高盛行率等條件，作為挑選基因的依據。只需抽血就能一次篩檢 350 個基因、31784 個變異位點的 DNA 是否正常，並根據雙方的檢測結果進而計算出未來寶寶的罹病風險。截至 2025 年 6 月，累計超過 1500 個人進行愛基因檢測。



ECS

帶有隱性遺傳疾病基因變異的比例 & 變異基因排名

愛基因的檢測結果顯示：38%（580 / 1528）的檢測者未帶有突變基因位點、37.4%（571 / 1528）帶有 1 個突變位點、16.7%（255 / 1528）帶有 2 個突變基因位點、8%（122 / 1528）帶有 3 個以上的突變基因位點（圖一）。

進一步針對 350 個基因的變異出現率進行分析，頻率由高至低排序依序為：GJB2、HBA1/2、CFTR、G6PD、HFE（圖二）。排名第一的是與聽損有關的基因 GJB2，愛基因檢測結果顯示其帶因率竟接近 20%。以過去文獻（Wu et al., 2011）¹ 提到的新生兒同型合子發病率（1.08%）回推帶因率也差不多是這個數字，其中 95% 的 GJB2 基因變異都是 c.109G>A 這個位點。排名第二的基因 HBA1/2 正是大家耳熟能詳的地中海型貧血，愛基因檢測其帶因率為 5.9%，也與過去台灣文獻的 5~8% 相近（Liao et al., 2023）²。

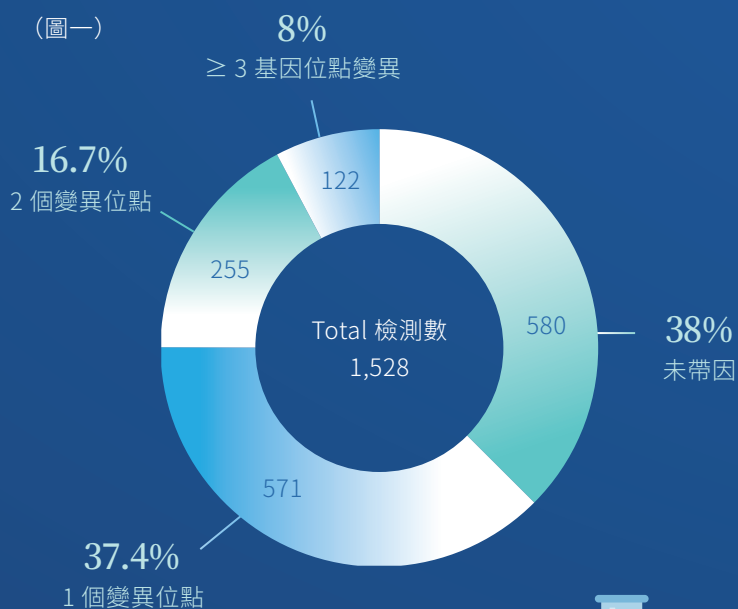
At-Risk Couple 配對到相同基因變異的比例

接下來讓我們把目光從個人檢測，轉移到伴侶、夫妻、卵子捐 / 受贈者，雙方同時檢測的結果上。用於衡量愛基因雙方檢測風險的指標為「同病帶因伴侶」（At-Risk Couple, ARC），是指夫妻雙方帶有相同的隱性遺傳疾病基因，或女性是性聯遺傳疾病的帶因者，代表他們的下一代有罹病的風險。根據愛基因檢測的大數據，在 623 對伴侶、夫妻或卵子捐 / 受贈者中，有：

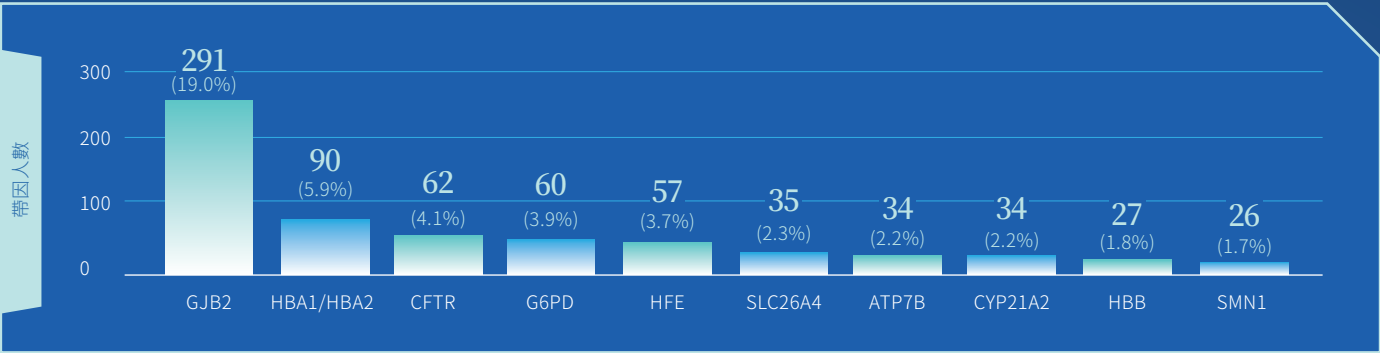
- 52 對雙方都帶有相同隱性遺傳疾病的基因變異（占 8.3%）
- 44 位女性為性聯遺傳疾病帶因者

合計 $(52+44) / 623 = 15.4\%$ ，大約每七對就有一對屬於 ARC（下一代有罹病風險）。

無論是否已經進行愛基因檢測，都可以透過「愛基因（iGene）遺傳疾病帶因風險計算機」來快速評估風險。這個工具針對愛基因所涵蓋的 350 個基因，可簡單計算出夫妻的潛在罹病風險，大幅節省人工解說與諮詢時間，讓您更快掌握下一步的選擇。



(圖二) 前十大高頻致病基因與其帶因率



ECS 檢測後的下一步

愛基因檢測完成後，解讀與後續行動同樣關鍵。根據美國多個權威學會（ACMG、ACOG、ASRM）的共識建議，將檢測結果分三大類，列出後續建議動作：

結果類型	後續建議
1. 未檢出 (Negative)	透過帶因風險計算機，計算並解釋「殘餘風險」
2. 未帶有相同基因變異	透過帶因風險計算機，計算並解釋「殘餘風險」
3. ARC (帶有相同基因變異或性聯遺傳疾病帶因)	安排遺傳諮詢（討論下述方案） ▪ 自然懷孕＋產前診斷（羊水檢查） ▪ 試管嬰兒＋胚胎著床前單基因檢測 (PGT-M) ▪ 使用捐贈卵子 / 精子 ▪ 領養

根據檢測結果採取適當的後續行動，不僅能協助伴侶做出知情的生育選擇，也能有效降低遺傳疾病傳遞給下一代的風險，實現預防醫學的核心目標。

擴展性遺傳帶因篩檢（ECS）早已不只是高風險族群的專利，而是每一對準備迎接新生命伴侶都值得擁有的「孕前檢查新標配」，因為預防，永遠勝過遺憾。愛基因檢測能讓未來父母在懷孕前，就掌握風險來源、了解對策，做出知情且主動的選擇，將風險降到最低。讓我們透過愛基因檢測，從現在開始為下一代打造一個沒有遺傳病風險的未來。 **∴VIE**

參考資料：

1.Wu, C.-C., Hung, C.-C., Lin, S.-Y., Hsieh, W.-S., Tsao, P.-N., Lee, C.-N., Su, Y.-N., & Hsu, C.-J. (2011, July 19). Newborn genetic screening for hearing impairment: A preliminary study at a tertiary center. _PLOS ONE, 6(7), e22314. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0022314>

2.Liao, W.-C., Lee, Y.-P., Chang, C.-Y., Wang, J.-W., Chen, P.-E., & Lin, M.-H. (2023). Complete genomic profiles of 1,496 Taiwanese reveal curated insights into population and individual medical potential. Computational and Structural Biotechnology Journal, 21, 345–362