

原創源生技因企業版圖擴大，自 2023 年 6 月 16 日起更名為訊聯基因數位(股)公司

- 從實驗室數據談多疾病帶因篩檢 - - 檢出結果統計與常見的帶因基因 -

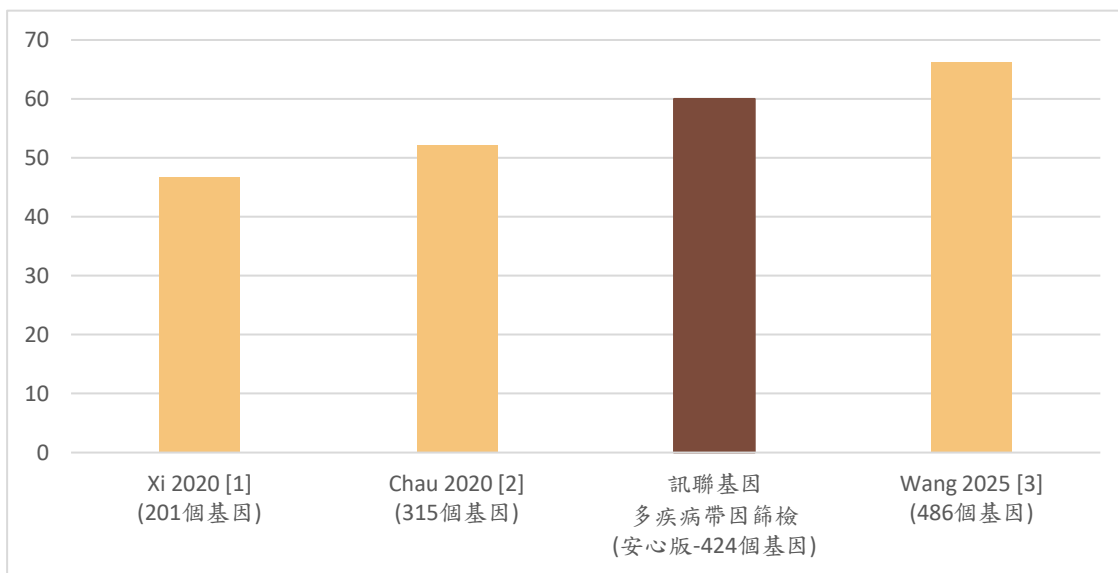
隨著孕前與孕期多疾病帶因篩檢(expanded carrier screen, ECS)的普及，檢測結果的正確解讀成為臨床與遺傳諮詢中不可或缺的一環。本期專刊彙整訊聯基因多疾病帶因篩檢(安心版)於 2025.03-2026.02 的檢測數據，呈現整體檢出概況與常見的帶因基因，透過數據觀察結合遺傳諮詢觀點，期待能為醫療人員與受檢者提供更清楚且可實務應用的參考。

本期將聚焦幾項臨床常見問題，並透過本實驗室統計結果與國際文獻數據進行對照分析與說明。

- Q1. 多疾病帶因篩檢的整體帶因檢出率約為多少?
- Q2. 一位受檢者通常會檢出幾個基因變異?
- Q3. 夫妻同時帶有相同基因致病變異的比例為何?
- Q4. 台灣族群常見的帶因基因與相關疾病有哪些?

Q1. 檢出帶有異常的機率是多少呢?

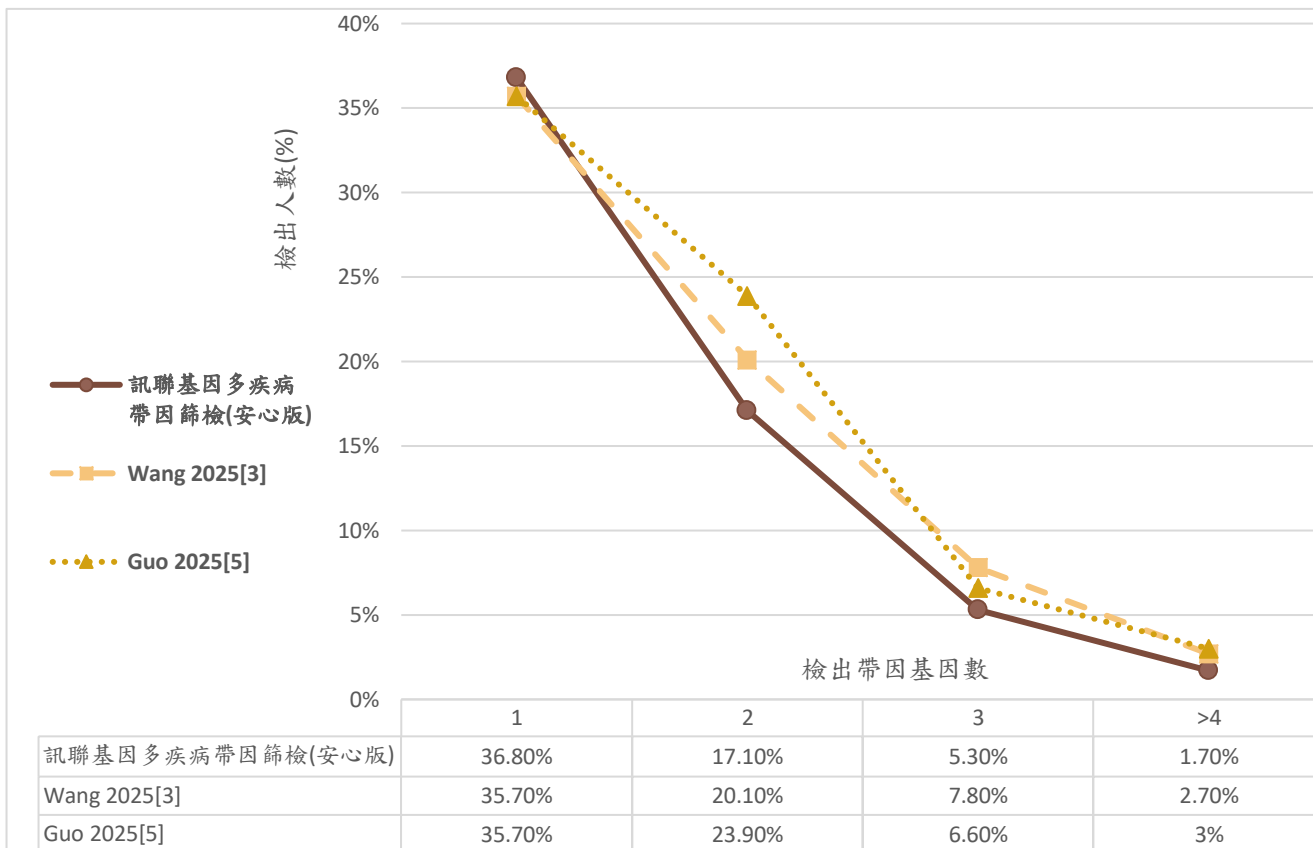
多疾病帶因篩檢在不同的族群以及不同的基因套組的檢出帶因率不盡相同，在各篇亞洲族群的研究中，帶因檢出率亦呈現隨基因數量增加而上升的趨勢。



整體而言，個人帶因率約落在 22%-68%之間[4]。檢出率會因涵蓋的基因數量、疾病與族群背景影響，涵蓋基因越多、族群越多樣化，檢出至少一項致病變異的比例通常越高；訊聯基因多疾病帶因篩檢(安心版-424 個基因)的帶因檢出率約為 60%。

Q2. 通常一位受檢者會檢出幾個基因異常呢?

因不同族群之間的帶因風險存在顯著差異，統整與台灣族群背景較為相近之華人相關文獻進行比較，儘管各研究所採用之檢測套組與涵蓋基因數略有不同，但整體趨勢仍相當一致：約有 50-60% 的受檢者可檢出 1-2 個基因變異，另有少數受檢者帶有超過 4 個基因變異；此外，帶因數量在性別間未觀察到顯著差異[5]。



結合上述檢出率及檢出帶因的數量比例，據文獻統計我們每個人平均帶有 1.16 個隱性疾病的變異[5]，只是多數情況下另一套基因功能正常、沒有症狀，當檢測的疾病項目增加，被「看到」的機會自然會增加。

帶因篩檢的目的在於評估生育風險，包括配偶是否同時帶有相同基因的致病變異(體染色體隱性遺傳)，或女性為 X 染色體性聯遺傳疾病帶因者而可能影響下一代的情形。事先讓受檢者了解檢出率，有助於建立合理的心理預期，並理解高比例的帶因檢出屬於正常現象，以免因自身帶因而產生過度的擔心或倉促的做出生育決定。若夫妻選擇一方先受檢，也需將後續配偶檢測所需的時間納入考量，以備有充分的時間進行胎兒相關檢測與評估。

延伸閱讀:

- 訊聯基因遺傳諮詢專刊第 012 期_隱藏的家族風險-罕見隱性疾病帶因
- 訊聯基因遺傳諮詢專刊第 013 期_ACMG 帶因篩檢諮詢要點
- 訊聯基因遺傳諮詢專刊第 021 期_聽損基因 GJB2 帶因篩檢之台灣最常見位點
- 訊聯基因遺傳諮詢專刊第 022 期_帶因篩檢之單基因雙位點
- 訊聯基因遺傳諮詢專刊第 023 期_帶因篩檢之被藏起來的盲區



Q3. 夫妻帶有相同基因變異的比例是多少呢?

綜合多篇國際文獻顯示，在不同基因套組及族群背景下，高風險夫妻(at-risk couple)的比例通常約落在 2-10%之間[2-7]，比例差異主要與檢測涵蓋的基因數量、疾病納入標準、變異判讀原則及受檢族群相關。訊聯基因的經驗，統計已知為夫妻送檢的案例，高風險夫妻的比例約為 5%，以聽損相關的 *GJB2* 基因變異最為常見。

高風險夫妻在臨床處置上：

- 懷孕中的夫妻：可透過羊膜穿刺取得羊水樣本，進一步確認胎兒是否遺傳到雙方變異。
- 備孕中的夫妻：可結合人工生殖技術，進行胚胎植入前基因診斷(PGT-M)，篩選未受影響的胚胎後再行植入。

雖然個人帶因比例相當常見，而真正屬於高風險夫妻的比例相對較低，但由於多數帶因者並無明顯臨床表現，也缺乏可辨識的家族病史，往往難以僅憑臨床資訊辨識出高風險族群。透過帶因篩檢主動找出這些少數高風險夫妻，得以提早評估下一代的患病風險，並在生育規劃與產前決策上提供重要參考，有助於降低生下罹患嚴重遺傳疾病的子代。

Q4. 台灣族群常見的帶因基因與疾病有哪些?

不同族群常見的帶因基因與疾病不盡相同，統整台灣族群的文獻資料以及訊聯基因的數據，較常見的帶因基因與對應疾病及檢出比例如下表：

基因	疾病	訊聯基因多疾病帶因篩檢(安心版)	文獻[7-8]
<i>GJB2</i>	非症候群型遺傳性聽障-GJB2 型 Non-syndromic hearing loss	20.6%	19.9%
<i>HBA1/HBA2</i>	甲型海洋性貧血 Alpha thalassemia	5.8%	7.3%
<i>CYP21A2</i>	先天性腎上腺增生症-21 羥化酶缺失症 Congenital adrenal hyperplasia (CAH)	2.7%	3.7%
<i>SLC26A4</i>	Pendred 症候群 Pendred syndrome	2.7%	3.0%
<i>G6PD</i>	葡萄糖-六-磷酸鹽去氫酶缺乏症 (蠶豆症) G6PD deficiency	2.4%	2.9%
<i>HBB</i>	乙型血紅素病 Beta-hemoglobinopathies	2.1%	1.0%
<i>SMN1</i>	脊髓性肌肉萎縮症 Spinal muscular atrophy (SMA)	2.1%	3.0%
<i>OTOF</i>	非症候群型遺傳性聽障-OTOF 型 Non-syndromic hearing loss	2.1%	N/A
<i>ATP7B</i>	威爾森氏症 Wilson disease	1.8%	3.2%

N/A 表示文獻未有相關數值



諮詢小幫手

多疾病帶因篩檢的檢出結果，會受到涵蓋基因數量、疾病納入標準以及族群背景等因素影響。一般而言，當檢測涵蓋的基因數量增加、族群來源較為多樣化時，帶因檢出率也會相對提高。

依據訊聯基因統計台灣族群之實務經驗顯示：

- ◆ 多疾病帶因篩檢的整體帶因檢出率約為 60%。
- ◆ 約 37% 的受檢者檢出 1 個基因變異；另有 17% 檢出 2 個基因變異。
- ◆ 夫妻同時帶有相同基因致病變異(高風險夫妻)的比例約為 5%。
- ◆ 在台灣族群中，較常見的帶因基因包括：
 - GJB2 (非症候群型遺傳性聽障-GJB2 型)
 - HBA1/HBA2 (甲型海洋性貧血)
 - CYP21A2 (先天性腎上腺增生症)
 - SLC26A4 (Pendred 症候群)
 - G6PD (俗稱蠶豆症)

雖然個人帶因比例相當常見，而真正屬於高風險夫妻的比例相對較低，但由於多數帶因者並無明顯臨床表現，也缺乏可辨識的家族病史，往往難以僅憑臨床資訊辨識出高風險族群。透過帶因篩檢主動找出這些少數高風險夫妻，得以提早評估下一代的患病風險，並在生育規劃與產前決策上提供重要參考，有助於降低生下罹患嚴重遺傳疾病的子代。

不同的檢測平台與實驗室，其檢測範圍及判讀標準可能不同，若有特殊家族史或受檢者本身具特殊病史，建議先與檢測實驗室確認檢測範圍，以避免檢測結果不符合預期。

參考文獻：

1. Mol Genet Genomic Med. 2020 Sep;8(9):e1340.; 2. NPJ Genom Med. 2022 Mar 21;7(1):23.; 3. Sci Rep. 2025 Jul 2;15(1):23590.; 4. Hum Genet. 2020 Sep;139(9):1131-1139.; 5. Front Genet. 2025 May 12;16:1527228.; 6. Hum Genomics. 2024 Jan 31;18(1):9.; 7. J Med Genet. 2024 Jan 19;61(2):176-181.; 8. Genes (Basel). 2025 May 30;16(6):671.



您有遺傳諮詢相關問題嗎？
您還希望〈遺傳諮詢專刊〉討論什麼議題嗎？
讓〈遺傳諮詢專刊〉更好，任何建議請不吝指教！
訊聯基因遺傳諮詢團隊專用電子信箱：

gcsupport@gga.asia