

# 在台灣被低估的致命遺傳腎臟疾病～ 長庚研發專利檢驗可早期發現

◎林口長庚兒童腎臟科主治醫師 曾敏華

焦點話題

**吳**女士 27 歲結婚，半年後懷孕，夫妻倆因為這個小生命的到來高興不已。但是在 30 週產檢時發現胎兒羊水過少，恐有胎兒健康疑慮。這個壞消息猶如晴天霹靂，讓他們陷入愁雲慘霧之中。緊接的一連串檢查排除了孕婦原因後，指向可能是胎兒腎臟問題造成，但超音波顯示胎兒的腎臟影像無異常。胎兒在妊娠 33 週後產出，由於肺部不成熟、極度低血壓及腎臟衰竭住進加護病房，於出生 8 天後不幸死亡。經由腎臟組織切片檢查及基因分析，確診為基因缺陷所導致的自體隱性腎小管發育不良，而吳女士與先生均為此基因缺陷的帶原者。1 年後，吳女士再度懷孕，在林口長庚婦產部與兒童腎臟科合作，經由羊水胎兒細胞的基因



現職

長庚醫院學術組副教授  
長庚大學兼任教師

專長

遺傳性腎臟疾病、體液電解質酸鹼疾病、小兒重症透析治療、腎絲球炎及腎病症候群、分子診斷

分析確認後，成功生下健康的女寶寶，目前已經 8 歲多。

## ● 自體隱性腎小管發育不良非罕見

自體隱性腎小管發育不良過去一直被認為是罕見的遺傳性腎臟疾病，發生率約為千分之五。

腎臟的主要功能單位為腎小管及腎絲球，腎小管為連接腎絲球的組織，其主要功能為維持體液、電解質酸鹼平衡。此病導因於腎素-血管收縮素系統蛋白的基因突變，臨床表現為懷孕母親羊水減少、胎兒出生後出現嚴重低血壓、腎臟功能衰竭及呼吸衰竭，罹病者幾乎難逃死亡。

過去9年，林口長庚兒童腎臟科共診斷7位自體隱性腎小管發育不良病人，死亡率接近9成，這些病人都在血管收縮素原基因的相同位置產生缺陷，各來自無血緣的家族，且他們的父母也都是血管收縮素原基因相同突變點的帶原者，這顯示此病在台灣可能不是罕見疾病。

於是研究團隊藉由已取得專利的創新基因診斷方法，分析



▲ 吳女士與先生感謝長庚醫療團隊的幫助，讓他們成功生下健康的女寶，目前已經8歲多

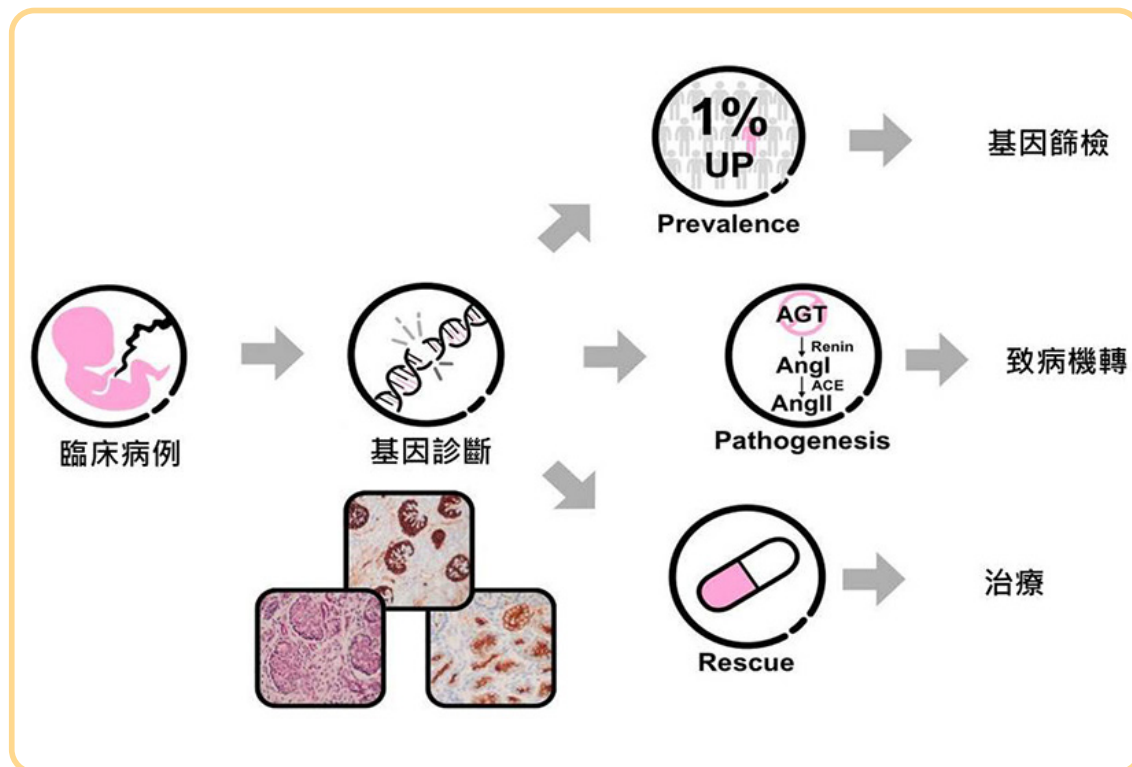


▲ 長庚醫院的創新基因診斷方法，約3小時左右可以判讀結果

5,000位健康台灣受試者發現，台灣人此基因異常的帶原率高達1%，以台灣2300萬人口推算，台灣目前有23萬人為此基因缺陷帶原者。這證實了自體隱性腎小管發育不良在台灣並非罕見疾病，且由於其高致死率，使得產前診斷更顯得重要；部分重要的研究成果已發表於2020年8月的國際學術期刊。

### ● 透過產前及時診斷可避免遺憾

林口長庚兒童內科部朱世明部長表示，以優生保健的觀點來看，基因篩檢策略是優化兒童醫療的積極作為，可以提早確認媽媽懷孕是否含有致命性極高之遺傳缺陷，並透過精準醫療給予個案具有科學性之處置流程，減少遺憾發生，同時也提供具有帶原



▲ 自體隱性腎小管發育不全成為可以預防的先天遺傳性疾病，在現今少子化下，更顯得重要

基因的父母親在懷孕時的積極產前篩檢策略諮詢。

林口長庚醫檢部黃瓊瑰部主任表示，過去基因缺陷的篩檢作法為先從周邊血液分離出 DNA，再以特殊引子將缺陷基因片段擴增後進行定序及判讀，缺點為耗時及成本高；長庚醫院的創新基因診斷方法為直接對基因缺陷片段分析並以螢光顯示方法判讀，不但省去定序的時間，約 3 小時左右可以判讀結果，且同時處理將近 400 個檢體。

因台灣人此基因異常的帶原率高，加上有極高的致死率，以及已開發出產前基因診斷技術，我們建議所有孕婦在懷孕早期接受篩檢。在現今少子化下，自體隱性腎小管發育不全成為可以預防的遺傳性疾病更顯得重要，只要透過基因篩檢就可以及時診斷，避免遺憾。☺

