

葡萄糖六磷酸去氫酵素缺乏症 (G6PD Deficiency)



醫院管理局

HOSPITAL
AUTHORITY

何謂葡萄糖六磷酸去氫酵素缺乏症（蠶豆症）？

葡萄糖六磷酸去氫酵素（簡稱 G6PD）是其中一種保護紅血球的正常酵素，使其不容易受到破壞。患有 G6PD 缺乏症之人士，其健康在一般情況下與常人無異，但當他們受到嚴重感染或氧化物（如若干藥物或化學物質）刺激時，大量紅血球便會受到破壞，造成急性溶血現象。而紅血球於急性溶血時會被分解並產生膽紅素，造成黃疸。患有嚴重黃疸的初生嬰兒如得不到及時治療，過量的膽紅素會積聚在腦部，形成腦核性黃疸（亦稱作核黃疸），對腦部細胞造成永久損害，引致聽覺受損、智力發展障礙、肌肉痙攣、甚至死亡。

G6PD 缺乏症有多普遍？

G6PD 缺乏症在香港甚為普遍。根據新生嬰兒篩查計劃的數據顯示，新生男嬰中每 100 人中有 4 至 5 人患有此症，而新生女嬰中則每 1,000 人便有 3 至 5 人患有此症。

為甚麼患者以男性居多？

G6PD 缺乏症是一種遺傳病，其遺傳模式為「性連鎖隱性遺傳」。

人體的每一個細胞內皆有 23 對 (46 條) 染色體，其中第 23 對為「性染色體」，男性是由一條 X 染色體和一條 Y 染色體組成 (即 XY)，而女性則由兩條 X 染色體 (即 XX) 組成。負責製造 G6PD 的基因就位於 X 染色體上。

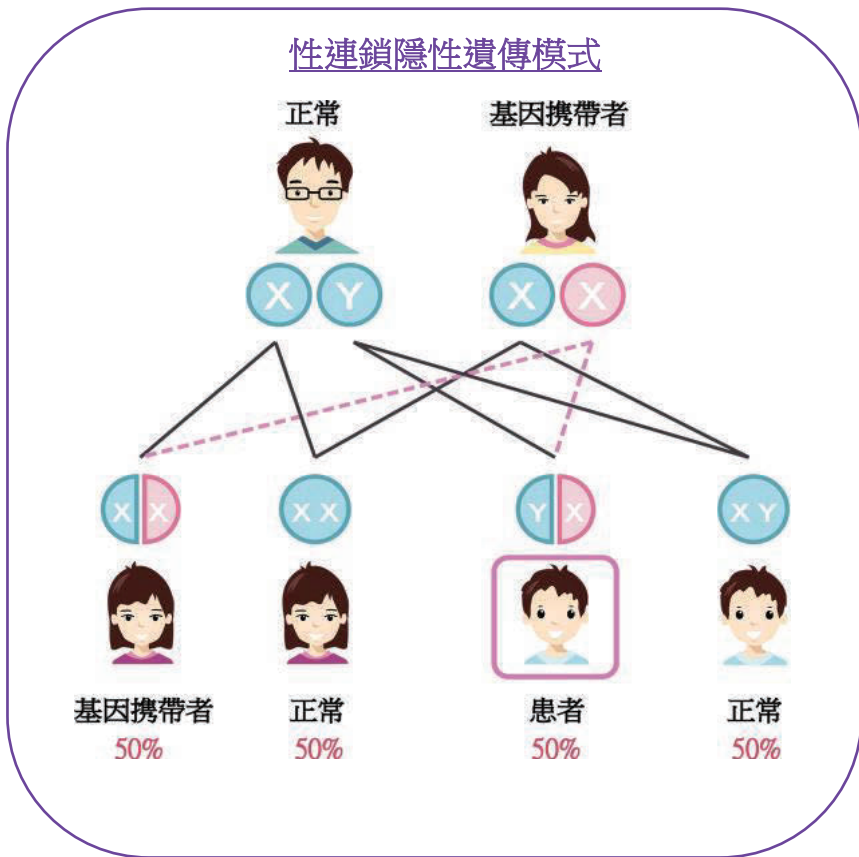


如果男性唯一的X染色體上的G6PD基因出現了突變，他便無法製造足夠的G6PD，血液內的G6PD活性程度便會降低。

假如女性其中一條X染色體帶有一個突變G6PD遺傳基因，她便是一位G6PD缺乏症的基因攜帶者。在這情況下，其另一正常的G6PD基因仍可製造足夠的G6PD保護紅血球，因

而不會出現徵狀。

女性基因攜帶者有 50%機會將突變基因遺傳給下一代。她每個兒子會有 50%機會患上 G6PD 缺乏症；而她每個女兒會有 50%機會成為 G6PD 缺乏症的基因攜帶者。



如何知道我的新生嬰兒是否患上此病？

衛生署自 1984 年開始，針對先天性甲狀腺功能不足，及 G6PD 缺乏症兩種常見疾病，免費為所有在公立醫院出生的嬰兒提供臍帶血篩查。為配合基因組醫學在香港的最新發展，新生嬰兒臍帶血篩選服務於 2023 年 7 月 1 日起由醫院管理局醫學遺傳科接辦。

透過檢測臍帶血 G6PD 活性程度，便可確診新生嬰兒患者。

大部份篩查結果都是正常的，家長不會特別收到通知。確診 G6PD 缺乏症之嬰兒的家長則會收到醫護人員的通知，並給予講解化驗結果及提供相關的健康輔導。

患上 G6PD 缺乏症的嬰兒有甚麼徵狀？

除非受到氧化物刺激，例如受到感染、服用了某些不宜服用的藥物或進食了蠶豆，否則大部分 G6PD 患者是沒有任何徵狀的。

只有當大量紅血球被破壞及分解，過多的膽紅素積聚並超出患者的肝臟負荷時，就會出現嚴重黃疸甚至急性溶血的現象。患者出現徵狀與否，取決於其 G6PD 酵素的缺乏程度以及所受到的氧化物刺激的劑量而定。

家長應格外留意其嬰兒是否有黃疸出現，並且聯絡母嬰健康院、家庭醫生或私家醫生跟進嬰兒的健康狀況。

甚麼是急性溶血現象？我們應怎樣做？

短時間內大量紅血球受到破壞及分解就是急性溶血現象。這時，紅血球因受到破壞而流失的速度比身體能製造新的紅血球為快，因此身體未能及時補充足夠的紅血球，這就會造成急性或嚴重貧血，病人因此會顯得面色蒼白。此外，患者的皮膚及眼白亦會泛黃，並會排出深茶色的小便。 **如家長留意到以下徵狀，必須立即求醫，以免耽誤病情：**

新生嬰兒	小孩子或成年人
• 不肯進食 • 神情呆滯 • 過度渴睡	• 面色蒼白 • 感到疲倦 • 呼吸不暢順 • 心跳加速

患者應注意甚麼？

由於此症是遺傳病，不能根治，患者將終生患有此症。最重要是預防症狀發生，避免因接觸或進食某些物品而產生溶血。**患者需終生注意以下事項：**

1. *避免使用某些中藥：

黃連



金銀花



臘梅花



牛黃



珍珠末



(例如：保嬰丹含有珍珠末等中藥成份)

2. *避免服食某些西藥：

- 若干退熱藥物

- 抗生素如：

呋喃妥英 (Nitrofurantoin) 、

萘啶酸片 (Nalidixic acid) 、

磺胺甲噁唑 (Sulfamethoxazole)

- 抗瘧疾藥如：

伯氨喹 (Primaquine)

- 鎮痙藥如：

非那吡啶 (Phenazopyridine)

***此名單未完全涵蓋所有藥物，詳情請諮詢醫生。**

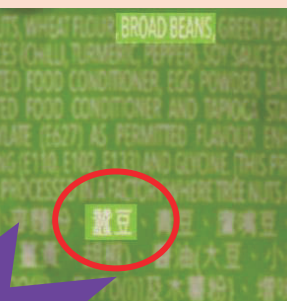
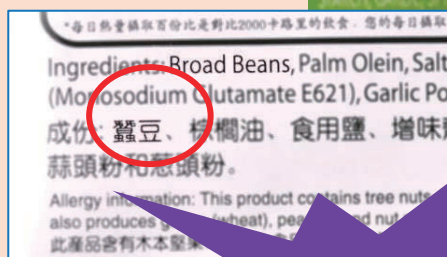
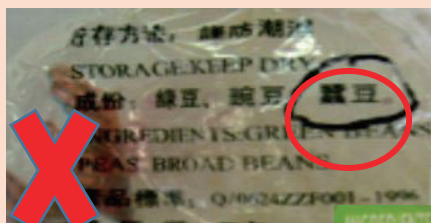
3. 避免進食蠶豆及其製成品：

(例如含蠶豆成份的雜錦豆)



蠶豆

(例如含蠶豆成份的粉絲)

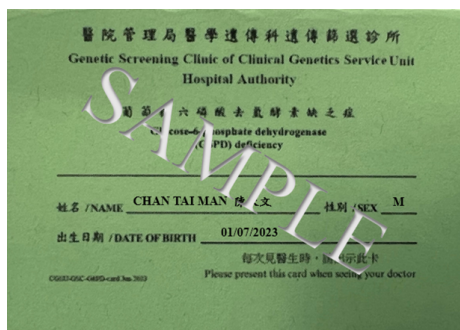


要留意食品標籤

4. 避免接觸含萘類 (Naphthalene)的臭丸或防蟲片：



5. 此症患者求醫時應通知醫生有關患有此症的病歷，或向你的醫生出示 G6PD 缺乏症確診卡(適用於醫院管理局轄下醫院出生的嬰兒)，以確保用藥得當。



6. 懷孕女士應將 G6PD 缺乏症的家族史告知醫護人員。
7. 母親用母乳餵哺患有 G6PD 缺乏症的嬰兒期間須注意：
- 如生病需要服藥，不論中藥或西藥，應告知醫生你的嬰兒患有 G6PD 缺乏症，以確保醫生處方適合你服用的藥物。
 - 應避免進食蠶豆及其製品。

此症患者如能注意以上事項，其健康及成長是完全正常的。

查詢

有關 G6PD 缺乏症及新生嬰兒篩查的查詢，請致電以下熱線：



醫院管理局
HOSPITAL
AUTHORITY

醫院管理局醫學遺傳科遺傳篩選診所

電話熱線: (852) 5741 4280

網址: [http://www31.ha.org.hk/hkch/
Patients/Services/CG](http://www31.ha.org.hk/hkch/Patients/Services/CG)



醫院管理局醫學遺傳科網頁