



麗寶醫事檢驗所
LIHPAO Medical Laboratory

NOTCH3 R544C 基因分型

NOTCH3 R544C Genotyping

檢測報告

NOTCH3 R544C 基因分型

檢體資訊

報告編號: JB24_037	檢體類別: 口腔黏膜	委託醫師: 魏誠佑
姓名: 陳○○麗	檢測方法: qPCR	委託單位: 彰濱秀傳醫院神經內科
檢體編號: N/A	採檢日期: 2024.01.29	聯絡人: 魏誠佑
病歷編號: N/A	收檢日期: 2024.01.30	聯絡人電話: 04-7813888 #70360
採檢單號: 240122-001	報告日期: 2024.01.31	聯絡人信箱: ajia168168@gmail.com

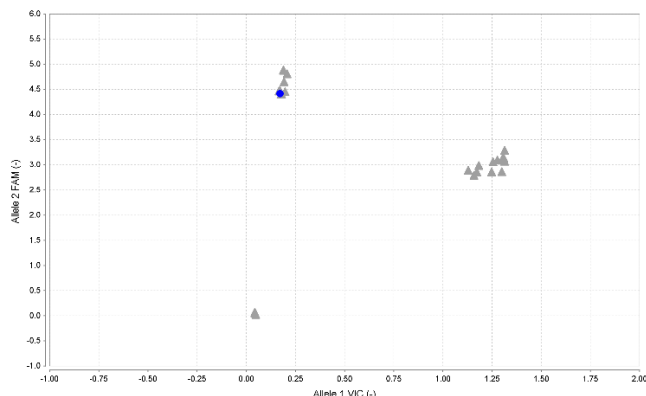
檢測報告總結

染色體	基因	變異位點	rs number	合子型式	結果判定
第 19 對染色體	NOTCH3	c.1630C>T p.(Arg544Cys)	rs201118034	Normal	陰性

備註: 合子型式包含 Homo (Homozygote 同型合子)、Het (Heterozygote 異型合子)、Normal (無變異)。詳細說明請參考檢測名詞解釋。

檢測結果

NOTCH3 c.1630C>T p.(Arg544Cys) rs201118034



備註:
圖中顯示圓點為本次實驗的檢測結果。
變異位點基因型可分為 A/A (紅色, 同型合子變異)、G/A (綠色, 異型合子變異)、G/G (藍色, 無變異)。

檢體品質備註

檢體品質需符合品管標準方得執行後續檢測, 除特別標註外, 皆代表樣本通過品管要求。

報告簽署

報告簽署人:

報告簽署人註解:

檢測結果注釋

本次檢測無相關結果注釋。

產品介紹

中風分為缺血性 (腦) 中風、出血性 (腦) 中風與短暫性 (腦) 缺血發作，其中缺血性 (腦) 中風佔大宗。腦中風高居國人十大死因的前五名，是造成全球人口死亡與失能的主要原因。國內醫學中心研究發現，約有百分之一的國人帶有 NOTCH3 基因的 R544C 位點突變，此位點會增加 11 倍腦部小血管阻塞性中風機率，而國內約 23 萬人帶有這樣基因突變。

檢測流程

即時聚合酶連鎖反應 (Real-time PCR) 為核酸擴增技術 (Nucleic Acid Amplification Technique, NAT) 方法之一，可在短時間內大量增幅特定的 DNA 片段。此即時聚合酶連鎖反應是利用專一性引子 (Primer) 結合特定基因序，並將此特定序列增幅放大。在增幅的同時，專一性引子所搭配的螢光探針 (Probe) 會被偵測到，作為特定基因型的信號。

檢測標的

NOTCH3 c.1630C>T p.(Arg544Cys)

名詞解釋

合子型式 (Zygosity):

- (1) 異型合子 (Heterozygote): 指一對染色體上位點的基因型是由不同鹼基所構成。
- (2) 同型合子 (Homozygote): 指一對染色體上位點的基因型是由相同鹼基所構成。
- (3) 半合子 (Hemizygote): 變異位點出現在僅有一條不成對的染色體基因上。

分析工具版本

TaqMan Genotyper Software

V1.7.1

附註

本檢測僅針對檢測標的進行偵測，不包含在檢測範圍的其他變異也可能會導致疾病的發生。

本檢測僅就委託者之委託事項提供檢測結果，檢測實驗室不進行臨床意義之判斷。本基因檢測結果僅提供給受檢者做參考或協助醫師進行疾病診斷，當醫師為病患進行診斷與治療時，不應只基於本報告之資訊，須將受檢者過往病歷資料共同納入考量。

隨著醫學知識迅速發展，報告內容僅提供檢測當下最新的資訊，從報告發放到閱讀期間，可能會出現新的證據。此外，相同的檢測結果在不同個體間可能有表現型的差異，本檢測結果並無考慮受檢者間的個體差異，且不預測罹患疾病的嚴重程度或發病年齡。

參考文獻

1. <https://www.hpa.gov.tw/Pages/List.aspx?nodeid=213>
2. Liao YC, Hsiao CT, Fuh JL, Chern CM, Lee WJ, Guo YC, Wang SJ, Lee IH, Liu YT, Wang YF, Chang FC, Chang MH, Soong BW, Lee YC. Characterization of CADASIL among the Han Chinese in Taiwan: Distinct Genotypic and Phenotypic Profiles. *PLoS One*. 2015 Aug 26 10(8):e0136501. doi: 10.1371/journal.pone.0136501. PMID: 26308724. PMCID: PMC4550240.
3. Lee YC, Chung CP, Chang MH, Wang SJ, Liao YC. NOTCH3 cysteine-altering variant is an important risk factor for stroke in the Taiwanese population. *Neurology*. 2020 Jan 7 94(1):e87-e96. doi: 10.1212/WNL.00000000000008700. Epub 2019 Dec 2. PMID: 31792094.
4. Chang LH, Chi NF, Chen CY, Lin YS, Hsu SL, Tsai JY, Huang HC, Lin CJ, Chung CP, Tung CY, Jeng CJ, Lee YC, Liu YT, Lee IH. Monogenic Causes in Familial Stroke Across Intracerebral Hemorrhage and Ischemic Stroke Subtypes Identified by Whole-Exome Sequencing. *Cell Mol Neurobiol*. 2023 Aug 43(6):2769-2783. doi: 10.1007/s10571-022-01315-3. Epub 2022 Dec 29. PMID: 36580209. PMCID: PMC10333419.
5. Chen, C-H, Chu, Y-T, Chen, Y-F, et al. Comparison of clinical and neuroimaging features between NOTCH3 mutations and nongenetic spontaneous intracerebral haemorrhage. *Eur J Neurol*. 2022 29: 3243-3254. doi: 10.1111/ene.15485.
6. Hack RJ, Rutten J, Lesnik Oberstein SAJ. CADASIL. 2000 Mar 15 [Updated 2019 Mar 14]. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle 1993-2023. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1500/>