

# 神經系統疾病基因檢測報告

## *Neurological disease genetic testing report*



建議您在閱讀這份報告前，先了解以下名詞資訊：

### 染色體

人類一般有 22 對體染色體及性染色體 (X 和 Y)，每一對分別來自父親與母親。

### 變異位點

人類目前已知的基因約有 20,000 多個，基因的長度有長有短，且由 A、T、C、G 四種鹼基所構成，基因上的任一鹼基位置即為基因位點，當發生變異時，則稱作變異位點。

### 基因型

基因型通常會以 A、T、C、G 這 4 種鹼基呈現，因為人類染色體是成對的，如果某基因上的位點在一對 (兩個) 染色體上的鹼基分別為 A 和 T，則基因型的表示則為『AT』。

### 同型合子基因型

指一對染色體上位點的基因型是由相同鹼基所構成，例如：AA、TT、CC 和 GG。

### 異型合子基因型

指一對染色體上位點的基因型是由不同鹼基所構成，例如：AT、TG 或 CG 等。

### 半合子基因型

指不成對的染色體上位點發生變異，例如：男性 (XY) 的 X 染色體的位點由 A 變異為 T，基因型則以 T 表示。

### 註解種類

本檢測將變異位點與疾病的關聯進行簡易註解，註解種類分為下列 4 項：

**高 風 險**：指基因的致病變異與該疾病高度相關，建議諮詢專科醫師進行討論。

**相 關**：此基因的致病變異會造成其他疾病，而此變異對於本產品檢測疾病的影響未知，僅知道此基因與本產品的檢測疾病有關聯。

**帶 因 者**：某些疾病須成對基因都發生致病變異 (同型合子) 才會發病，若僅有一套基因變異 (異型合子)，則為帶因者，並不會發生該疾病。

**一般風險**：指風險程度與一般民眾相當，若該疾病所檢測的基因均無發現致病性變異，則判定為一般風險。

## 目錄

檢體資訊 .....	1
檢測報告總結 .....	1
威爾森氏症 (Wilson's Disease).....	2
溶小體儲積症 (Lysosomal Storage Disease) .....	4
家族性澱粉樣多發性神經病變 (FAP) .....	6
MELAS 症候群 (MELAS Syndrome).....	8
癲癇 (Epilepsy).....	10
腦小血管疾病 (Brain Small Vessel Disease).....	13
體顯性腦動脈血管病變合併皮質下腦梗塞及腦白質病變 (CADASIL) .....	15
脊髓側索硬化 (Amyotrophic Lateral Sclerosis) .....	17
原發性側索硬化 (Primary Lateral Sclerosis).....	19
遺傳性痙攣性下身麻痺 (Hereditary Spastic Paraplegia) .....	21
共濟失調 (Ataxia) .....	23
肌張力不全症 (Dystonia) .....	26
妥瑞症候群 (Tourette's Syndrome) .....	29
多發性神經纖維瘤 (Neurofibromatosis) .....	31
希佩爾 - 林道症候群 (Von-Hippel-Lindau Disease) .....	33
結節性硬化症 (Tuberous Sclerosis) .....	35
認知障礙 (Cognitive Disorder) .....	37
腦白質失養症 (Leukodystrophy).....	40

## 目錄

多發性系統退化症 (Multiple System Atrophy).....	42
夏柯 - 馬利 - 杜斯氏症 (Charcot-Marie-Tooth Disease) .....	44
檢測位點注釋 .....	47
意外發現變異位點注釋 .....	48
資料庫與分析工具版本 .....	49
參考文獻 .....	49
附註 .....	51

## 檢體資訊

報告編號：	病歷編號：
姓名：	送檢單位：
性別：	檢驗單位：
生日：	採集日期：
檢體類別：	收檢日期：
檢測方法：	報告日期：

## 檢測報告總結

本次檢測偵測到以下疾病的相關致病性或可能致病性變異

### 檢測結果

基因	基因相關疾病	檢出變異	變異主要相關疾病

### 意外發現 (在本檢測項目涵蓋的基因區段中，發現與本檢測疾病不相關，但可能影響特定疾病發生的變異位點)

基因	基因相關疾病	檢出變異	變異主要相關疾病

## 檢測報告簽署

報告簽署人與註解：

## 威爾森氏症 (Wilson's Disease)

### 盛行率

每 30,000 人中約有 1 人罹患此病；  
每 90 人中會有 1 人為帶因者。



### 甚麼是威爾森氏症？

威爾森氏症是一種體染色體隱性遺傳疾病，患者的父母通常皆為帶因者或患者。威爾森氏症的成因主要為第 13 對染色體上的 *ATP7B* 基因發生變異，導致體內銅含量過多，進而在您的肝臟、大腦和其他重要器官中積累。

### 可能併發症

- |         |        |          |
|---------|--------|----------|
| ■ 肝硬化   | ■ 脾腫大  | ■ 肝腎綜合症  |
| ■ 肝功能衰竭 | ■ 腹水   | ■ 神經精神症狀 |
| ■ 腦病    | ■ 靜脈曲張 |          |

### 自我評估

#### 肝臟相關症狀

1. 嘔吐
2. 虛弱
3. 腹水
4. 腿部腫脹
5. 皮膚發黃
6. 瘙癢

#### 大腦或神經系統症狀

1. 震顫
2. 肌肉僵硬
3. 說話困難
4. 性格改變
5. 焦慮
6. 幻聽或幻視

### 生活方式建議

避免高銅飲食，包括堅果、巧克力、果乾、菇類、動物肝臟、有殼類海鮮等

### 預後監控

患者須終身服藥，不可擅自停藥或減藥造成病情惡化

## 威爾森氏症 (Wilson's Disease)

### 檢測基因

ATP7B

### 威爾森氏症\_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
1		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

### 威爾森氏症\_檢測結果

染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

## 溶小體儲積症 (Lysosomal Storage Disease)

### 盛行率

估計每 7,700 人會有 1 人罹患此病。



### 甚麼是溶小體儲積症？

溶小體儲積症通常為體染色體隱性遺傳，是由單基因缺陷引起的疾病，到目前為止，已經發現了 70 種溶小體儲積症，約有 70% 是因為酶缺陷引起，它會導致溶小體積聚並決定臨床體徵和症狀的器官疾病，與成人相比，嬰兒和兒童遭受的痛苦更嚴重。

### 可能併發症

- 神經系統疾病
- 胃腸道疾病
- 眼疾
- 心血管疾病
- 肌肉骨骼疾病
- 血液疾病
- 呼吸道疾病

### 自我評估

#### 相關症狀

- |          |         |
|----------|---------|
| 1. 肝脾腫大  | 5. 聽力損失 |
| 2. 步履不協調 | 6. 癲癇   |
| 3. 行為改變  | 7. 四肢疼痛 |
| 4. 視力下降  | 8. 心肌病  |

### 生活方式建議

無



## 溶小體儲積症 (Lysosomal Storage Disease)

### 檢測基因

AGL, ARSB, ARSK, CCDC40, CDH23, ELP1, GAA, GALC, GALNS, GBA, GLA, GLB1, GM2A, GNPTAB, GNS, GUSB, HEXA, HGSNAT, HNRNPH2, HYAL1, IDS, MOK, MSH6, MYLK2, NAGLU, PIK3CA, PSAP, RPL36A-HNRNPH2, SCARB2, SGSH, SLC26A1, SMPD1, VPS33A

### 溶小體儲積症\_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
<b>33</b>		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

### 溶小體儲積症\_檢測結果

染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

## 家族性澱粉樣多發性神經病變 (FAP)

### 盛行率

估計全球人口的患病人數約為 **10,000** 人。



### 甚麼是家族性澱粉樣多發性神經病變？

家族性澱粉樣多發性神經病變是一種罕見的染色體顯性遺傳疾病，出現的症狀、發病年齡、神經病變的類型和額外的全身受累可能是高度可變的，**TTR** 為其主要相關基因，一些突變類型可能表現為多發性神經病，而其他突變類型會造成心臟病。

### 可能併發症

- 感覺運動神經病變
- 自主神經病變
- 腕隧道症候群
- 多發性神經病變
- 顱神經病變
- 中樞神經病變
- 腎臟病變
- 肝臟病變
- 肌肉病變
- 眼睛病變
- 腸胃道系統疾病

### 自我評估

#### 相關症狀

1. 疼痛	8. 勃起困難
2. 本體感、輕觸覺、振動感覺受損	9. 瞳孔反射異常
3. 運動共濟失調	10. 心律不整
4. 腹瀉、腹痛、嘔吐	11. 心臟肥大
5. 低血壓	12. 體重下降
6. 暈眩	13. 疲倦
7. 大小便失禁	

### 生活方式建議

1. 對肌肉、平衡進行訓練
2. 放鬆腕部肌肉

## 家族性澱粉樣多發性神經病變 (FAP)

### 檢測基因

ABCA7, AKAP9, APCS, APOA1, APOA2, APOE, APP, ASXL1, B2M, CACNA1C, CCND1, COL7A1, CST3, DSP, DYSF, FGA, GNE, GPNMB, GSN, IL31RA, ITM2B, KIT, LIG4, LYZ, MEFV, MMP1, MYBPC3, MYL3, NLRP1, NLRP3, OSMR, PKP2, POLA1, PRNP, PSEN1, PSEN2, RET, SLC7A7, SORL1, SRSF2, TET2, TMPO, TNFRSF1A, TNNT3, TOMM40, TREM2, TTN, TTR

### 家族性澱粉樣多發性神經病變\_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
<b>48</b>		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

### 家族性澱粉樣多發性神經病變\_檢測結果

染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

# MELAS 症候群 (MELAS Syndrome)

## 盛行率

每 4,000 人中約有 1 人罹患此病。



## 甚麼是 MELAS 症候群？

粒線體異常引發之肌肉病變、腦病變、乳酸中毒、中風症候群 ( MELAS ) 是一種主要影響神經系統和肌肉的粒線體遺傳性疾病。粒線體是細胞的發電站。任何粒線體疾病都會影響身體代謝最活躍的器官，尤其是大腦和肌肉。MELAS 症候群在兒童或年輕成人中表現為反復發作的腦病、肌病、頭痛和局灶性神經功能缺損，其中最常見的基因變異為 *MT-TL1* 基因。

## 可能併發症

- |          |        |         |
|----------|--------|---------|
| ■ 頭痛     | ■ 耳聾   | ■ 腎衰竭   |
| ■ 嘔吐     | ■ 失明   | ■ 吸入性肺炎 |
| ■ 肌躍動型癲癇 | ■ 心力衰竭 |         |
| ■ 糖尿病    | ■ 肺栓塞  |         |

## 自我評估

### 相關症狀

1. 身材矮小	7. 皮質盲
2. 肌肉無力	8. 偏盲
3. 低鈉血症	9. 聽力損失
4. 心肌病和其他心臟異常	10. 偏癱
5. 認知和精神問題	11. 共濟失調
6. 失語症	12. 癲癇發作或肌陣攣

## 生活方式建議

1. 補充高劑量輔酶 Q10 可改善肌肉無力、疲勞、降低血乳酸值

## MELAS 症候群 (MELAS Syndrome)

### 檢測基因

*AIFM1, BCS1L, CLCNKB, DNM1L, FARS2, FBXL4, MFF, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-ND1, MT-ND4, MT-ND5, MT-ND6, MT-TF, MT-TH, MT-TL1, MT-TQ, MT-TS1, MT-TS2, MT-TW, SLC12A3, SLC25A42, SLIRP*

### MELAS 症候群\_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
<b>24</b>		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

### MELAS 症候群\_檢測結果

染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

## 癲癇 (Epilepsy)

### 盛行率

台灣每 1,000 人約有 6-7 人會罹患癲癇。



### 甚麼是癲癇？

癲癇是一種常見的慢性神經系統疾病，最近的基因研究已經確定了大量與單基因形式的癲癇有關的基因，而其特徵是由於一組腦細胞過度放電而導致反復發作。癲癇發作的特徵是短暫的不自主顫抖，可能涉及身體的一部分或整個身體，有時還伴有意識喪失和腸道或膀胱失控。

### 可能併發症

- 學習困難
- 永久性腦損傷

### 自我評估

#### 相關病史、臨床症狀

1. 中風	6. 突發性眼球上移
2. 腦部腫瘤、腦部血管異常、頭部創傷	7. 強直發作
3. 家族病史	8. 陣攣發作
4. 阿茲海默症末期	9. 失張力發作
5. 出生體重低	

### 生活方式建議

1. 適當的飲食和睡眠，遠離酒精和非法藥物會降低癲癇發作的可能性
2. 在危險活動中佩戴頭盔可降低頭部受傷的風險

## 癲癇 (Epilepsy)

## 檢測基因

AARS1, ABCB1, ABCC8, ACAD11, ACADM, ACTL6B, ADAM22, ADRAB1, ADGRV1, ADORA2A, ADRA2B, ADSL, AFF3, AFG3L2, AIMP1, AKT3, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH7A1, ALG13, ALG14, ALG9, ALKBH8, AMACR, ANGPTL3, AP1G1, AP2M1, AP3B2, ARHGEF15, ARHGEF9, ARV1, ARX, ASAH1, ASH1L, ATN1, ATP1A1, ATP1A2, ATP1A3, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1B2, ATP7A, ATP7B, ATP8A2, ATXN10, B3GALNT2, BCKDK, BCL10, BOLA3, BRAT1, BRSK2, BSCL2, C12orf4, CABP4, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1C, CACNA1E, CACNA1G, CACNA1H, CACNA1I, CACNA2D2, CACNB4, CACNG2, CAD, CAMK2A, CAMK2B, CARLS1, CARLS2, CASK, CASR, CC2D1A, CCDC88A, CDH15, CDK19, CDKL5, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2B, CDKN2C, CELF2, CHAMP1, CHD2, CHRNA1, CHRNA2, CHRNA4, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CHRN2, CIC, CLK1, CLCN2, CLCN4, CLCNKB, CLIP1, CLN3, CLN5, CLN8, CLTC, CLTCL1, CNKS2, CNPY3, CNTN2, CNTNAP2, COBL1, COG8, COQ4, COX10, COX4I1, COX7B, CPA6, CRADD, CRBN, CRH, CSNK1E, CSTB, CTNND2, CTSD, CUX1, CUX2, CYFIP2, DALRD3, DCPS, DCX, DDHD2, DEAF1, DENND5A, DEPDC5, DHCR24, DHDDS, DIAPH1, DIS3L2, DLG3, DLL1, DMXL2, DNAJC7, DNM1, DNM1L, DOCK7, DOCK8, DOLK, DPAGT1, DPM2, DPYD, DYNC1H1, ECE1, EDC3, EEFA2, EFHC1, EHMT1, ELFN1, EP300, EPBA1L1, EPM2A, ERBB4, EZR, FANCI, FASN, FBXO28, FBXO31, FCSK, FGF12, FGF13, FH, FIG4, FMN2, FOLR1, FOXG1, GABBR2, GABA1, GABA2, GABA5, GABA6, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAD1, GAL, GALNT3, GAMT, GATM, GLDC, GLS, GLUT1, GNAO1, GNB1, GOSR2, GOT2, GPAA1, GRIA3, GRIA4, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRM7, GUF1, HACE1, HCCS, HCN1, HCN4, HDAC4, HIVEP2, HNMT, HNRNP, IER3IP1, IFNG, IQSEC1, IQSEC2, ITPA, JMJD1C, JRK, KAT6B, KATNAL2, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCN5, KNIP1, KNJ10, KNJ11, KCN4, KCNMA1, KCNQ1, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCNT2, KCTD7, KDM3B, KDM5B, KIF11, KIF1A, KIRREL2, KIRREL3, KMT2E, LARP7, LGI1, LINS1, LMNA2L, LMNB2, LNP1, LNPK, LRPPRC, MAN1B1, MAP1B, MAPK10, MARCHF6, MAST4, MBD5, MBOAT7, MDH1, MDH2, MECP2, MED12L, MED13L, MED23, MED25, MEFC2, MEN1, MFF, MICAL1, MICU1, MRI1, MRM2, MTHFS, MTMR10, MTR, MYD88, MYT1L, NAA20, NACC1, NAPB, NARS1, NARS2, NBA, NCDN, NCF2, NDST1, NDUFA8, NDUFB11, NECAP1, NEMF, NEUROD2, NEXMF, NHLRC1, NID1, NPR2, NPRL2, NPRL3, NR4A2, NRXN1, NRXN2, NSUN2, NTK2, NTSR1, ODC1, OGDHL, OPLAH, OTUD6B, OXR1, P4HTM, PACS2, PAFAH1B1, PARSS2, PCDH19, PDE2A, PDHA1, PDSS2, PET100, PEX5, PGAP1, PKG1, PHACTR1, PHAX, PHGDH, PIGA, PIB, PIC, PIIG, PIIP, PIQG, PIGS, PIGT, PIK3CA, PLCB1, PLBP, PMPCB, PNKP, PNPO, POLG, POMT1, PPDPF, PPP3CA, PPT1, PRICKLE1, PRICKLE2, PRIMA1, PRMT7, PRODH, PRPS1, PRRT2, PRSS12, PSAP, PSAT1, PURA, QARS1, RAB11A, RAPGEF2, RBFOX1, RBFOX3, RELN, RHOTB2, RNFI3, ROR, RORB, RRP1B, RS1, RSSC1, RUBCN, RYR3, SAMD12, SARS1, SATB1, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SCN9A, SEMA6B, SET, SETBP1, SETD1A, SETD1B, SH2B3, SIN3A, SLC12A2, SLC12A5, SLC13A5, SLC19A3, SLC1A1, SLC1A2, SLC1A3, SLC25A10, SLC25A12, SLC25A22, SLC26A1, SLC2A1, SLC32A1, SLC35A2, SLC35A3, SLC38A11, SLC38A3, SLC45A1, SLC6A1, SLC6A8, SLC7A6OS, SLC9A6, SMARCA2, SMARCAL1, SMC1A, SNAP25, SNIP1, SNX27, SON, SOX5, SP9, SPAG1, SPATA5, SPTAN1, SPTBN1, SRPX2, ST20-MTHFS, ST3GAL3, ST3GAL5, STAG1, STARD7, STRADA, STXB1, STXP1, SUOX, SVBP, SYNJ1, SZT2, TANC2, TAOK1, TB1D20, TB1D24, TB1D2B, TBCD, TBC, TK1, TC4, TD2, TECP, TEX43, TICAM1, TIMM50, TL3, TNIK, TNK2, TNRC6A, TP1, TRAF3, TRAK1, TRAPP12, TRAPP2L, TRAPP4, TRAPP6B, TRAPP9, TRIM8, TRIT1, TRPM1, TRPM3, TS1, TS2, TSHR, TTC21B, TTC5, TUBGPC2, TUSC3, TWNK, UBA5, UBE3A, UBE4A, UB7, UC2, UFSP2, UGH, UP2, UPB1, UR2, USP19, VAMP2, VPS51, WASF1, WASHC4, WR4, WWOX, YEATS2, YPF5, YWHAG, ZCH14, ZEB2, ZMYND1

## 癲癇 (Epilepsy)

### 癲癇\_檢測結果摘要

檢測範圍 ( 基因數 )	致病性變異數量	註解
490		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

### 癲癇\_檢測結果

染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。



## 腦小血管疾病 (Brain Small Vessel Disease)

### 盛行率

台灣平均每 1,000 人會有 19.8 人罹患此病。



### 甚麼是腦小血管疾病？

腦小血管疾病是最常見的慢性進行性血管疾病。這些變化會影響供應大腦白質和深層結構的小動脈、毛細血管和小靜脈，在 80 歲以上的人群中最常見。目前已報導的致病基因有數十種，臨床表現卻很相近，均以反覆腦梗塞、皮質下失智、精神症狀、腦部影像顯示廣泛白質變化為主要表徵。

### 可能併發症

- |        |        |        |
|--------|--------|--------|
| ■ 中風   | ■ 認知障礙 | ■ 癲癇   |
| ■ 步態障礙 | ■ 癡呆   | ■ 精神疾病 |
| ■ 抑鬱   | ■ 腦水腫  |        |

### 自我評估

#### 相關病史、臨床症狀

1. 高血壓
2. 糖尿病
3. 家族病史
4. 中風
5. 認知障礙

### 生活方式建議

- |                     |              |
|---------------------|--------------|
| 1. 定時定量，均衡攝取六大類食物   | 5. 增加膳食纖維之攝取 |
| 2. 熱量控制             | 6. 積極控制血壓    |
| 3. 少鹽、少糖飲食          | 7. 規律運動      |
| 4. 多攝取富含多元不飽和脂肪酸的食物 |              |

## 腦小血管疾病 (Brain Small Vessel Disease)

### 檢測基因

COL4A1, COL4A2, COLGALT1, GLA, NOTCH3, TREX1

### 腦小血管疾病\_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
6		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

### 腦小血管疾病\_檢測結果

染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

# 體顯性腦動脈血管病變合併皮質下腦梗塞及腦白質病變 (CADASIL)

## 盛行率

全球每 100,000 人約有 2-5 人會罹患此病；  
台灣每 1,000 人中約有 9 人會帶有特定基因的變異。



甚麼是體顯性腦動脈血管病變合併皮質下腦梗塞及腦白質病變？

體顯性腦動脈血管病變合併皮質下腦梗塞及腦白質病變 ( Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Sub-cortical Infarcts and Leukoencephalopathy ; CADASIL ) 為體染色體顯性遺傳的腦部小血管疾病，大部分的病人都有家族史，主要是由於 *NOTCH3* 基因發生變異，它的特徵是中年人復發性缺血性中風、認知能力下降進展為癡呆、有先兆偏頭痛病史、情緒障礙、冷漠和瀰漫性白質病變和皮質下腦梗塞。

## 可能併發症

- 偏頭痛
- 缺血性中風

## 自我評估

### 相關症狀

1. 有家族史	4. 情緒障礙、冷漠
2. 認知障礙	5. 運動障礙
3. 偏頭痛	

## 生活方式建議

- 1. 避免吸菸
- 2. 控制血壓
- 3. 避免使用抗凝血劑
- 4. 規律運動
- 5. 均衡飲食

## 體顯性腦動脈血管病變合併皮質下腦梗塞及腦白質病變 (CASASIL)

### 檢測基因

NOTCH3

### 體顯性腦動脈血管病變合併皮質下腦梗塞及腦白質病變\_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
1		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

### 體顯性腦動脈血管病變合併皮質下腦梗塞及腦白質病變\_檢測結果

染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

# 脊髓側索硬化 (Amyotrophic Lateral Sclerosis)

## 盛行率

每 100,000 人約有 4.1-8.4 人會罹患此病。



## 甚麼是脊髓側索硬化？

肌萎縮性脊髓側索硬化是一種累及大腦和脊髓的進行性、致命的神經退化性疾病，雖然傳統上它被認為是一種主要影響運動神經元的綜合症，但一部分患者額葉和顳葉內的其他區域也受到不同程度的影響，它的臨床症狀包括運動衰退，也可能包括認知或行為症狀。

## 可能併發症

- 呼吸障礙
- 說話障礙
- 進食障礙
- 失智症

## 自我評估

### 相關症狀

1. 常絆倒或跌倒
2. 腿、腳、腳踝虛弱
3. 手無力或笨拙
4. 口齒不清、吞嚥障礙
5. 手臂、肩膀和舌頭肌肉抽筋和抽搐
6. 不恰當的哭、笑或打哈欠
7. 認知和行為變化

## 生活方式建議

1. 避免抽菸
2. 避免接觸環境毒物

## 脊髓側索硬化 (Amyotrophic Lateral Sclerosis)

### 檢測基因

ALS2, ANG, ANXA11, ATXN2, C9orf72, CACNA1A, CCNF, CFAP410, CHMP2B, CHRNA4, CYLD, DAO, DCTN1, DDX20, DNAJC7, DYNC1H1, EPHA4, ERBB4, EWSR1, FANCG, FIG4, FUS, GLE1, GLT8D1, HNRNPA1, HNRNPA2B1, KIF5A, MASP2, MATR3, MOBP, NEK1, NIPA1, OPTN, PFN1, PON1, PON2, PON3, PPARGC1A, PRPH, PSEN1, RNASE4, SARM1, SCFD1, SETX, SIGMAR1, SOD1, SPG11, SPTLC1, SQSTM1, SS18L1, TAF15, TARDBP, TBK1, TFG, TIA1, TNIP1, TREM2, TRPM7, TUBA4A, UBQLN2, UNC13A, VAPB, VCP, VRK1

### 脊髓側索硬化\_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
<b>64</b>		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

### 脊髓側索硬化\_檢測結果

染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

# 原發性側索硬化 (Primary Lateral Sclerosis)

## 盛行率

每 100,000 人約有 1-9 人罹患此病。



## 甚麼是原發性側索硬化？

原發性側索硬化症是一種特發性非家族性運動神經元疾病，其特徵是緩慢進展的上運動神經元功能障礙，導致痙攣、隨意肌運動輕度無力、反射亢進和運動語言產生喪失。

## 可能併發症

- 下背部、頸部和其他肌肉疼痛
- 手指、手和手臂僵硬和無力
- 尿失禁

## 自我評估

### 相關症狀

1. 巴賓斯基反射
2. 全身反射亢進
3. 痙攣
4. 上運動神經元功能障礙
5. 咀嚼吞嚥困難

## 生活方式建議

無

## 原發性側索硬化 (Primary Lateral Sclerosis)

### 檢測基因

ALS2, ANG, ANXA11, ATXN2, C9orf72, CACNA1A, CCNF, CFAP410, CHMP2B, CHRNA4, CYLD, DAO, DCTN1, DDX20, DNAJC7, DYNC1H1, EPHA4, ERBB4, ERLIN2, EWSR1, FANCG, FIG4, FUS, GLE1, GLT8D1, HNRNPA1, HNRNPA2B1, KIF5A, MASP2, MATR3, MOBP, NEK1, NIPA1, OPTN, PFN1, PON1, PON2, PON3, PPARGC1A, PRPH, PSEN1, RNASE4, SARM1, SCFD1, SETX, SIGMAR1, SOD1, SPG11, SPG7, SPTLC1, SQSTM1, SS18L1, TAF15, TARDBP, TBK1, TFG, TIA1, TNIP1, TREM2, TRPM7, TUBA4A, UBQLN2, UNC13A, VAPB, VCP, VRK1

### 原發性側索硬化\_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
<b>66</b>		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

### 原發性側索硬化\_檢測結果

染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。



# 遺傳性痙攣性下身麻痺 (Hereditary Spastic Paraplegia)

## 盛行率

每 100,000 約有 0.1-9.6 人罹患此病。



## 甚麼是遺傳性痙攣性下身麻痺？

遺傳性痙攣性下身麻痺是一種罕見的神經退行性疾病，主要臨床表現為下肢無力和痙攣，目前已知許多遺傳性痙攣性下身麻痺相關的單基因變異會造成神經系統缺陷，進而導致皮質脊髓和脊髓背側軸突萎縮。

## 可能併發症

- |        |          |          |
|--------|----------|----------|
| ■ 癲癇發作 | ■ 智力障礙   | ■ 掌腱膜攣縮症 |
| ■ 癡呆   | ■ 周圍神經病變 | ■ 靜脈曲張   |
| ■ 肌肉萎縮 | ■ 錐體外系障礙 |          |
| ■ 共濟失調 | ■ 胃食管反流  |          |

## 自我評估

### 相關症狀

1. 雙側下肢痙攣和無力
2. 下肢反射亢進，上肢正常
3. 步態障礙
4. 言語、咀嚼或吞嚥正常

## 生活方式建議

1. 物理治療以減少痙攣
2. 安裝助行器

## 遺傳性痙攣性下身麻痺 (Hereditary Spastic Paraplegia)

### 檢測基因

ABCD1, ADAM28, AIFM1, ALDH18A1, ALS2, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5B1, AP5Z1, APOA1, ARL6IP1, ARSI, ATL1, ATP13A2, ATP5MC3, ATRX, B4GALNT1, BICD2, BSCL2, C12orf65, C19orf12, CACNA1D, CAPN1, CCT5, CNNM2, COX15, CPT1C, CYP2U1, CYP7B1, DCLRE1B, DDHD1, DDHD2, DNAJC16, DNM1L, DSTYK, ECHS1, EGR2, ENTPD1, EPB41L4A, ERLIN1, ERLIN2, FA2H, FAR1, FARS2, FLRT1, FOXRED1, GAD1, GAN, GBA, GBA2, GBE1, GJC2, GNAS, GPT2, HACE1, HPDL, HSPD1, IBA57, INTS8, JAK3, KDM5C, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KLC2, KPNA3, KY, L1CAM, LAMB1, LIPT1, LYST, MAG, MAN2B1, MARS1, MCOLN1, MECP2, MT-ATP6, MTFMT, MTM1, MYT1, NDUFA10, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA4, NDUFA9, NDUFAF2, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NIPA1, NRG1, NSD1, NT5C2, OPA1, PAX3, PCYT2, PDHA1, PDHX, PET100, PEX3, PGAP1, PI4KA, PLP1, PNPLA6, POLG, POLG2, PTPN23, RAB3GAP2, REEP1, REEP2, RETREG1, RNASEH2B, RNF170, RNF220, RTN2, SACS, SDHA, SELENOI, SETBP1, SETX, SH3TC2, SLC16A2, SLC19A3, SLC1A5, SLC25A15, SLC2A1, SLC33A1, SON, SPART, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, SQSTM1, STXBP1, SURF1, TACO1, TBK1, TECPR2, TFG, TOE1, TWNK, UBAP1, UCHL1, USP8, VAMP1, VCP, VPS37A, WASHC5, WDR45B, WDR48, ZFR, ZFYVE26, ZFYVE27

### 遺傳性痙攣性下身麻痺\_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
<b>166</b>		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

### 遺傳性痙攣性下身麻痺\_檢測結果

染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

## 共濟失調 (Ataxia)

### 盛行率

在 100,000 位小孩中，約有 26 位會罹患此病。



### 甚麼是共濟失調？

共濟失調是一種神經症狀，表現為身體不同肌肉的運動缺乏協調，主要表現為步態異常、言語掃描改變等，眼球運動異常如眼球震顫等，它是由負責運動協調的腦部功能障礙引起的，最常見部位的是小腦。

### 可能併發症

- |       |         |           |
|-------|---------|-----------|
| ■ 窒息  | ■ 頭暈    | ■ 血壓異常    |
| ■ 癡呆  | ■ 疼痛    | ■ 腸道、膀胱障礙 |
| ■ 憂鬱症 | ■ 性功能障礙 |           |

### 自我評估

#### 相關症狀

1. 步態障礙
2. 平衡障礙
3. 手和手指笨拙或震顫
4. 口齒不清或意外窒息

### 生活方式建議

- |             |             |
|-------------|-------------|
| 1. 規律運動     | 5. 避免食用味精   |
| 2. 避免飲酒     | 6. 避免食用醃漬食物 |
| 3. 少吃柑橘類及香蕉 | 7. 避免食用生洋蔥  |
| 4. 避免吃巧克力   |             |

## 共濟失調 (Ataxia)

### 檢測基因

AAAS, AARS1, AARS2, AASS, ABCA2, ABCA5, ABCA7, ABCB7, ABCC8, ABCD1, ABHD12, ABHD5, ACADM, ACAT1, ACD, ACO2, ACTL6B, ADA2, ADAR, ADGRG1, ADGRV1, ADPRS, ADSL, AFG3L2, AGRN, AGTPBP1, AHDC1, AHI1, AHNK2, AIFM1, AKT1, ALAS2, ALDH18A1, ALDH5A1, ALG11, ALG6, ALG8, ALMS1, ALS2, AMACR, AMER1, AMPD2, ANK1, ANKRD11, ANO10, ANOS1, AP1S2, AP2M1, AP3B2, AP5Z1, APC, APOB, APOE, APP, APTX, ARCN1, ARID1B, ARL13B, ARL3, ARL6, ARMC9, ARSA, ARSG, ARV1, ARX, ASL, ASS1, ATAD1, ATCAY, ATG5, ATG7, ATM, ATN1, ATP10A, ATP13A2, ATP1A2, ATP1A3, ATP2B3, ATP5MD, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP7B, ATP8A2, ATPAF2, ATXN1, ATXN10, ATXN2, ATXN3, ATXN7, AUH, B9D1, BAP1, BBS1, BCKDHA, BCKDHB, BCS1L, BEAN1, BMP15, BNC1, BOLA3, BRAF, BRAT1, BSCL2, BTBD, C11orf65, C12orf4, C12orf65, C19orf12, C9orf72, CA8, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1G, CACNA1H, CACNA2D2, CACNB4, CAMTA1, CAPN1, CASK, CAV1, CBY1, CC2D2A, CCDC141, CCDC183, CCDC28B, CCDC88C, CCR1, CDC42, CDH23, CDK19, CDKL5, CELF2, CEP104, CEP120, CEP164, CEP290, CEP41, CEP78, CHAMP1, CHAT, CHD2, CHD7, CHP1, CIB2, CIITA, CISD2, CLCN2, CLCN4, CLN5, CLN6, CLN8, CLRN1, CLTC, CLTRN, CNKSR2, CNTNAP2, COA7, COA8, COG4, COG5, COG8, COL13A1, COL18A1, COQ2, COQ4, COQ8A, COX10, COX15, COX20, COX6B1, CP, CPLANE1, CPS1, CSF1R, CSPP1, CSTB, CTBP1, CTC1, CTDTP1, CTNNA2, CTSD, CUL4B, CWF19L1, CXCR4, CYFIP2, CYP27A1, CYP7B1, DAB1, DALRD3, DARS1, DARS2, DBT, DCC, DCHS1, DCX, DDB2, DEAF1, DGUOK, DHDDS, DHFR, DHX30, DKC1, DKK1, DLAT, DLD, DLL1, DMXL2, DNAJC13, DNAJC19, DNAJC3, DNAJC30, DNAJC5, DNAJC6, DNASE1L3, DNM1, DNM1L, DNMT1, DOCK3, DPAGT1, DPM1, DPYSL5, DRD3, DUSP6, DYNC1H1, DYRK1A, EBF3, ECHS1, EDNRB, EEF1A2, EEF2, EGR2, EIF2AK2, EIF2S3, ELF2, ELOVL4, ELOVL5, ELP1, ELP2, ELP4, EP300, EPB42, EPM2A, EPRS1, ERAP1, ERBB3, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ERMARD, ESR1, ETHE1, EXOSC5, EXOSC8, FA2H, FAM149B1, FAM228B, FAS, FAT1, FAT2, FAT4, FBXL4, FDXR, FEZF1, FGF12, FGF13, FGF14, FGF17, FGF8, FGFR1, FIG4, FKBP, FLNC, FLRT3, FLVCR1, FLVCR2, FMR1, FOXI1, FOXRED1, FRMD4A, FRMPD4, FSHR, FTL, FUS, FUZ, FXN, FZR1, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GALT, GAMT, GBA, GBA2, GBE1, GCDH, GCH1, GCK, GCLC, GDAP2, GEMIN5, GFAP, GJA1, GJB1, GJC2, GLB1, GLI2, GLRA1, GLRB, GLRX5, GLS, GMPPA, GMPPB, GNAO1, GOSR2, GPAA1, GPHN, GPI, GRIA2, GRID2, GRIK2, GRIN2A, GRIN2B, GRM1, GRM7, GRN, GSN, GSS, GTF2E2, GTF2H5, GTPBP2, HACE1, HARS1, HCN1, HEPACAM, HERC1, HESX1, HEXB, HIBCH, HIC1, HIKESHI, HK1, HLA-DQA1, HLCS, HMGCL, HNRNP2H2, HPDL, HS6ST1, HSD17B4, HTT, HYLS1, IFNGR1, IFRD1, IFT140, IL10, IL12A, IL17RD, IL23R, INPP5E, INPP5K, INS, INVS, IQCB1, IQSEC1, IRF4, ITM2B, ITPR1, JAM2, KARS1, KATNIP, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCND3, KCNJ10, KCNJ11, KCNMA1, KCNN2, KCTD7, KDM4B, KIAA0586, KIAA0753, KIF1A, KIF1B, KIF1C, KIF26B, KIF5A, KIF7, KIT, KLLN, KLRC4, KNSTRN, L1CAM, LAMA1, LAMA4, LARS2, LETM1, LIPT1, LMNB1, LMNB2, LONP1, LRCH2, LRP12, LRPPRC, LYRM7, LYST, MAB21L1, MAN1B1, MAN2B1, MAPK8IP3, MARS1, MARS2, MAST1, MBD5, MBTPS2, MCOLN1, MECP2, MECP2, MED13L, MEFV, MFN2, MFSD8, MICOS13, MICU1, MINPP1, MKS1, MLC1, MMACHC, MMADHC, MME, MMP10, MPDU1, MPLKIP, MPV17, MPZ, MRE11, MRPL12, MRPS22, MS4A14, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-TE, MT-TF, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TS1, MT-TS2, MT-TV, MT-TW, MTCL1, MTFMT, MTHFR, MTPAP, MVK, MYBPC1, MYD88, MYO5A, MYO6, MYO7A, MYO9A, NAA20, NADK2, NAGLU, NAGS, NALCN, NANS, NARS1, NAXD, NAXE, NCDN, NDNF, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA4, NDUFA6, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB10, NDUFB11, NDUFB3, NDUFB8, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NECAP1, NEFL, NELFA, NEMF, NEUROD2, NEXMIF, NF2, NFIX, NHLRC1, NHL2, NIPA1, NIPA2, NKX2-1, NKX6-2, NMNAT1, NOL3, NONO, NOP56, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR5A1, NSD2, NTNG1, NTRK2, NUBPL, NUP107, NUP214, NUP62, OCA2, OFD1, OGDH, OGDHL, OPA1, OPA3, OPHN1, OR5K3, OR5K4, OR6C1, OTC, OTUD6B, OXR1, P4HA2, PAFAH1B1, PAK1, PANK2, PARN, PARS2, PAX6, PCDH12, PCDH15, PCDH19, PCNA, PDE2A, PDE6D, PDGFB, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDX1, PDYN, PDZD7, PET100, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PGAP2, PGAP3, PGK1, PGM3, PHKA1, PHYH, PIBF1, PIEZO2, PIGG, PIGK, PIGL, PIGO, PIGP, PIGQ, PIGS, PIGT, PIGV, PIGW, PIGY, PIK3CA, PIK3CD, PIK3R5, PITRM1, PLA2G6, PLD3, PLEKHG4, PLP1, PMM2, PMP22, PMPCA, PNKP, PNP, PNPLA6, PODXL, POLG, POLG2, POLR1C, POLR3A, POLR3B, POLR3H, POLR3K, POMGNT1, POMK, POMT1, POMT2, POU3F4, PPP1R15B, PPP1R21, PPP2R1A, PPP2R2B, PPP2R5D, PPP3CA, PPT1, PRDX3, PRF1, PRICKLE1, PRKCG, PRNP, PRODH, PROK2, PROKR2, PRPS1, PRRT2, PRSS48, PRX, PSAP, PSEN1, PSEN2, PSMC3IP, PTEN

## 共濟失調 (Ataxia)

### 檢測基因

PTPN22, PTRH2, PTS, PUM1, PURA, PYCR2, RAB11B, RAD50, RFC1, RFT1, RFX5, RFXANK, RFXAP, RIMS2, RIPK4, RNASEH1, RNASET2, RNF113A, RNF168, RNF170, RNF216, RNF220, RORA, RPGRIP1L, RPIA, RPL10, RRM2B, RTEL1, RTL9, RTN2, RTN4IP1, RTTN, RUBCN, RYR1, SACS, SAMD9L, SARDH, SARS1, SATB1, SATB2, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN4A, SCN8A, SCN9A, SCYL1, SDCCAG8, SDHA, SDHAF1, SDHB, SDHC, SDHD, SEC23B, SEMA3A, SEMA6B, SEPSECS, SEPTIN11, SETX, SGCG, SGPL1, SH3TC2, SHANK3, SHMT2, SIGMAR1, SIL1, SLC12A3, SLC13A3, SLC13A5, SLC16A2, SLC17A5, SLC18A2, SLC18A3, SLC19A2, SLC19A3, SLC1A2, SLC1A3, SLC25A15, SLC25A22, SLC25A4, SLC25A42, SLC25A46, SLC26A4, SLC2A1, SLC30A10, SLC30A9, SLC35A1, SLC35C1, SLC39A4, SLC44A1, SLC46A1, SLC4A1, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SLC6A1, SLC6A17, SLC6A19, SLC6A5, SLC6A8, SLC9A1, SLC9A6, SMAD4, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SMO, SMPD1, SNAI2, SNAP25, SNAP29, SNRPN, SNX14, SOD1, SORL1, SOX10, SPAST, SPEN, SPG11, SPG7, SPIDR, SPR, SPRY4, SPTA1, SPTAN1, SPTB, SPTBN1, SPTBN2, SPTLC1, SQSTM1, SRD5A3, STARD7, STAT3, STAT4, STN1, STUB1, STX1B, STXBP1, SUCLA2, SUFU, SUMF1, SUOX, SURF1, SVBP, SYNE1, SYNE2, SYNJ1, SYT1, SYT14, SYT2, SZT2, TACO1, TACR3, TAF1, TANC2, TANGO2, TARDBP, TARS1, TAT, TBC1D23, TBC1D24, TBC1D2B, TBCD, TBCE, TBK1, TBL1XR1, TBP, TBR1, TCF20, TCF4, TCN2, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDP1, TDP2, TECPR2, TELO2, TENM4, TERT, TGFB1, TGM4, TGM6, TH, THG1L, TIMMDC1, TINF2, TK2, TLR4, TMEM106B, TMEM107, TMEM126B, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM240, TMEM67, TMEM70, TNPO2, TOE1, TOMM40, TOPORS, TPI1, TPK1, TPP1, TPRKB, TRAF3IP1, TRAF7, TRAK1, TRAPPC11, TRAPPC6B, TREM2, TREX1, TRIM8, TRIO, TRNT1, TRPC3, TRPV4, TSEN54, TSFM, TSPOAP1, TTBK2, TTC19, TTPA, TTR, TUBA1A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUBG1, TWNK, UBA5, UBAC2, UBAP1, UBE3A, UBTF, UCHL1, UQCRCQ, UROC1, USF3, USH1C, USH1G, USH2A, VAMP1, VCP, VLDLR, VPS13D, VPS41, VPS4A, VPS51, VRK1, VWA3B, WARS2, WASHC5, WDR11, WDR19, WDR26, WDR73, WDR81, WFS1, WHRN, WWOX, XPA, XPC, XRCC1, XRCC4, YWHAE, YWHAG, ZBTB11, ZFYVE26, ZNF142, ZNF236, ZNF423, ZNF592

### 共濟失調\_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
<b>955</b>		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

### 共濟失調\_檢測結果

染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

## 肌張力不全症 (Dystonia)

### 盛行率

估計每 100,000 人會有 16.4 人罹患此病。



### 甚麼是肌張力不全症？

肌張力障礙是一種運動障礙，其特徵是持續或間歇性的肌肉收縮導致異常的、經常重複的運動和/或姿勢。肌張力障礙的運動通常是有規律的和扭曲的，並且可能與震顫有關，大多數形式的肌張力障礙最初往往會惡化。沒有神經退化的肌張力障礙形式通常會達到平衡期，而那些與神經元丟失相關的肌張力障礙會隨著時間的推移而逐漸惡化。

### 可能併發症

- 休息時有持續性肌張力障礙
- 共濟失調
- 聽力損失
- 表現臉部痙攣
- 動眼神經異常
- 智力障礙/發育遲緩
- 金字塔形或小腦體徵
- 認知障礙
- 癲癇發作

### 自我評估

#### 相關症狀

1. 頸肌張力障礙
2. 眼瞼痙攣
3. 口齒不清、流口水以及咀嚼或吞嚥困難
4. 緊張或低語的聲音

### 生活方式建議

1. 透過觸摸身體的某些部位可能會導致痙攣暫時停止
2. 熱敷或冷敷緩解肌肉疼痛



## 肌張力不全症 (Dystonia)

### 檢測基因

AARS1, AARS2, ACADS, ACER3, ACOX1, ACSF3, ACTB, ADAR, ADCY5, ADH1C, AFG3L2, AG-TPBP1, AIMP1, ALDH18A1, ALDH6A1, ALG3, ALKBH8, ALS2, ANO3, AOPEP, AP1G1, AP3D1, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, APOE, APTX, ARSA, ARV1, ARX, ATG7, ATM, ATN1, ATP13A2, ATP1A2, ATP1A3, ATP5MC3, ATP7B, ATXN1, ATXN2, ATXN3, AUH, B3GALNT2, B4GALNT1, BCAP31, BCAS3, BSCL2, C12orf4, C19orf12, C9orf72, CABP4, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1E, CACNA1G, CARS1, CARS2, CASK, CC2D1A, CDC40, CDKL5, CDON, CHMP2B, CHRNA2, CHRNA4, CHRNA2, CHRNA4, CHRNA2, CHRNA4, CIZ1, CKAP2L, CLIP1, CNTNAP1, COASY, COL4A1, COL6A3, COPB1, COQ2, COQ8A, COQ9, COX15, COX20, CRADD, CRBN, CRH, CTC1, CWF19L1, CYB5A, CYB5R3, CYP27A1, CYP2U1, DALRD3, DCAF17, DCPS, DCTN1, DDC, DEGS1, DEPDC5, DHDDS, DHX30, DISP1, DLAT, DLD, DLL1, DLL3, DMXL2, DNAJC13, DNAJC19, DNAJC6, DRD2, EARS2, ECHS1, ECM1, EDC3, EIF2AK2, EIF4G1, EMC1, EPRS1, EZR, FA2H, FARS2, FBLN1, FBXL4, FBXO31, FBXO7, FGF8, FGFR1, FITM2, FMN2, FOXG1, FOXH1, FOXRED1, FTL, FUS, FXN, GABBR2, GABRB2, GAD1, GALT, GAMT, GAS1, GBA, GCDH, GCH1, GEMIN4, GFM2, GIGYF2, GJC2, GLB1, GLE1, GLI2, GLI3, GLUD2, GM2A, GNAL, GNAO1, GNAS, GRIA2, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRM7, GSX2, GTPBP2, HACE1, HIBCH, HNMT, HPCA, HPDL, HPRT1, HSD17B10, HTRA2, HTT, IFIH1, IMPDH2, INS, INS-IGF2, IQSEC1, IREB2, JAM2, JPH3, KARS1, KAT6A, KCNA1, KCNA4, KCNMA1, KCNN2, KCNQ2, KCNT1, KCTD17, KDM5B, KMT2B, LINS1, LIPT1, LMAN2L, LONP1, LRPPRC, LRRK2, MAN1B1, MARS2, MAT1A, MBOAT7, MCOLN1, MDH2, MECP2, MECP2, MED23, MED25, MED27, MICU1, MMADHC, MMUT, MOGS, MPV17, MRE11, MRNIP, MRPS25, MRPS34, MT-ATP6, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-TK, MT-TL1, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MTFMT, MTO1, MYORG, NAA20, NADK2, NAXD, NBEA, NCDN, NDST1, NDUFA10, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA4, NDUFA9, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB8, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEMF, NEUROD2, NGLY1, NHLRC2, NKX2-1, NKX6-2, NODAL, NPC1, NPC2, NR4A2, NSUN2, NTNG1, NUP62, OFD1, OGDH, PANK2, PARK7, PCCA, PCCB, PCDH12, PDE2A, PDGFB, PDGFRB, PDHA1, PDHX, PET100, PGAP1, PI4KA, PIGC, PIGP, PIGQ, PIK3R5, PINK1, PJKV, PLA2G6, PLAA, PLEKHG2, PLP1, PMPCB, PNKD, PNKP, PNPLA8, PNPT1, PODXL, POLR3A, POLR3B, POLR3K, PPIL1, PPP2R2B, PRKAR1B, PRKCG, PRKN, PRKRA, PRRT2, PRSS12, PSAP, PSEN1, PTCH1, PTS, PURA, QDPR, RAB11B, RARS1, RHOBTB2, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RSRC1, SAMHD1, SARS1, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCP2, SDHA, SDHB, SDHD, SEPSECS, SERAC1, SETX, SGCE, SH2B1, SHH, SIGMAR1, SIX3, SLC12A2, SLC16A2, SLC18A2, SLC19A3, SLC1A3, SLC20A2, SLC25A22, SLC25A42, SLC2A1, SLC2A3, SLC30A10, SLC30A9, SLC39A14, SLC39A8, SLC44A1, SLC45A1, SLC6A3, SLC6A8, SLC9A6, SMC1A, SNCA, SNCAIP, SPATA5, SPATA5L1, SPG11, SPOP, SPR, SPRED1, SPTLC1, SQSTM1, ST3GAL3, STAG2, STIL, STN1, STS, STUB1, STX16, SUCLA2, SUCLG1, SUOX, SURF1, SYNE1, SYNJ1, SYT1, TACO1, TAF1, TANGO2, TBC1D24, TBCD, TBP, TDGF1, TECR, TGIF1, TH, THAP1, TIMM8A, TMEM106B, TMEM240, TMEM67, TNIK, TNFR, TOR1A, TPI1, TPK1, TRAPPC11, TRAPPC12, TRAPPC9, TREX1, TRIM8, TRIT1, TSEN15, TSEN2, TSEN54, TSFM, TSPOAP1, TTBK2, TTC19, TTC5, TTPA, TUBB4A, TUSC3, TXN2, UBA5, UBE4A, UBQLN2, UBTF, UCHL1, UFM1, UFSP2, UGDH, UPB1, UQCRCQ, VAC14, VAMP1, VAMP2, VCP, VPS11, VPS13A, VPS13C, VPS13D, VPS16, VPS35, VPS37A, VPS41, VPS4A, WARS2, WASHC4, WDR45, WDR73, XK, YIF1B, YY1, ZC3H14, ZC4H2, ZIC2

## 肌張力不全症 (Dystonia)

### 肌張力不全症\_檢測結果摘要

檢測範圍 ( 基因數 )	致病性變異數量	註解
<b>463</b>		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

### 肌張力不全症\_檢測結果

染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。



## 妥瑞症候群 (Tourette's Syndrome)

### 盛行率

台灣每 1,000 孩童約有 5-6 人罹患此病。



### 甚麼是妥瑞症候群？

妥瑞症候群是一種兒童期發病的神經發育障礙，以運動和發聲抽搐為特徵，患者通常有重複的、刻板的動作或發聲，例如眨眼、嗅探、面部動作或腹部肌肉緊張。

### 可能併發症

- 注意缺陷多動障礙
- 抑鬱症
- 強迫症
- 焦慮
- 自閉症

### 自我評估

#### 相關症狀

1. 有家族史
2. 動作型抽動（包括眨眼、觸摸、頭部抽搐、聳肩、以特定的方式邁步、鼻子抽搐、跳躍等）
3. 發聲型抽動（咕噥、重複單字或片語、清嗓子、說髒話、叫等）

### 生活方式建議

1. 避免可能引發抽動的壓力情況
2. 有一個“平靜的空間”可以讓抽動症遠離其他人
3. 參加高度集中的活動，例如演奏樂器或競技運動

## 妥瑞症候群 (Tourette's Syndrome)

### 檢測基因

*CELSR3, HDC, IMMP2L, SLITRK1, SOX5*

### 妥瑞症候群\_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
<b>5</b>		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

### 妥瑞症候群\_檢測結果

染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

# 多發性神經纖維瘤 (Neurofibromatosis)

## 盛行率

每 3,000 位新生兒中約有 1 位會罹患第一型多發性神經纖維瘤；在每 100,000 人中會有 1-3 位會罹患第二型多發性神經纖維瘤。



## 甚麼是多發性神經纖維瘤？

神經纖維瘤病是一種以神經系統和皮膚腫瘤為特徵的神經皮膚疾病，大致可以分為兩型，第一型多發性神經纖維瘤是一種體染色體顯性遺傳疾病，特徵為神經纖維瘤、牛奶咖啡斑、雀斑和視神經膠質瘤。第二型多發性神經纖維瘤則是一種以雙側前庭神經鞘瘤和腦膜瘤為特徵的體染色體顯性遺傳疾病。

## 可能併發症

- |        |         |            |
|--------|---------|------------|
| ■ 神經問題 | ■ 心血管問題 | ■ 小的良性皮膚腫瘤 |
| ■ 外觀問題 | ■ 呼吸問題  | ■ 四肢無力或麻木  |
| ■ 骨骼問題 | ■ 聽力損傷  | ■ 癌症       |
| ■ 視力問題 | ■ 面神經損傷 |            |

## 自我評估

### 第一型多發性神經纖維瘤相關症狀

1. 咖啡牛奶斑
2. 腋窩或腹股溝區域的雀斑
3. 虹膜上的小腫塊
4. 皮膚上或皮膚下柔軟的豌豆大小的腫塊
5. 骨骼畸形
6. 視神經腫瘤
7. 學習障礙
8. 身材矮小

### 第二型多發性神經纖維瘤系統症狀

1. 逐漸喪失聽力
2. 平衡困難
3. 頭痛
4. 手臂或腿部麻木和虛弱
5. 癲癇發作
6. 視力問題或白內障

## 生活方式建議

1. 清淡飲食
2. 飯後不應馬上吃水果
3. 定期由專科醫師來檢查

## 多發性神經纖維瘤 (Neurofibromatosis)

### 檢測基因

MAP2K2, NF1, NF2, PTPN11, SPRED1

### 多發性神經纖維瘤\_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
5		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

### 多發性神經纖維瘤\_檢測結果

染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

## 希佩爾 - 林道症候群 (Von-Hippel-Lindau Disease)

### 盛行率

估計每 53,000 人會有 1 人罹患此病。



### 甚麼是希佩爾 - 林道症候群？

希佩爾-林道症候群是一種體染色體顯性遺傳疾病，視網膜血管母細胞瘤可能是它的最初表現，可能造成視力喪失，而因為血管瘤的不斷增生，神經、腦部等系統都有機會被侵犯。

### 可能併發症

- 脊髓或小腦血管母細胞瘤
- 腎上腺或腎上腺外嗜鉻細胞瘤
- 多發性腎和胰腺囊腫
- 脊髓或小腦血管母細胞瘤
- 胰腺神經內分泌腫瘤
- 內淋巴囊腫瘤
- 附睪或闊韌帶多髮乳頭狀囊腺瘤

### 自我評估

#### 相關症狀

1. 頭痛	5. 肌肉力量或協調性喪失
2. 聽力損失或耳鳴	6. 嘔吐
3. 高血壓	7. 視力問題
4. 失去平衡	

### 生活方式建議

1. 避免抽菸
2. 避免接觸化學品及工業毒素
3. 若為確診者，避免有肢體接觸的運動

## 希佩爾 - 林道症候群 (Von-Hippel-Lindau Disease)

### 檢測基因

CCND1, VHL

### 希佩爾 - 林道症候群\_檢測結果摘要

檢測範圍 ( 基因數 )	致病性變異數量	註解
<b>2</b>		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

### 希佩爾 - 林道症候群\_檢測結果

染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

## 結節性硬化症 (Tuberous Sclerosis)

### 盛行率

每 100,000 人中約有 1-9 人罹患此症。



### 甚麼是結節性硬化症？

結節性硬化症通常為體染色體顯性遺傳疾病，主要是由 TSC1 及 TSC2 兩個基因變異造成，會影響皮膚、腦、腎臟、心臟和肺部，中樞神經系統腫瘤是發病率和死亡率的主要原因，而腎臟疾病是導致過早死亡的第二大原因。

### 可能併發症

- |                |            |                 |
|----------------|------------|-----------------|
| ■ 皮膚異常         | ■ 癲癇       | ■ 腎囊腫           |
| ■ 室管膜下結節       | ■ 智力殘疾     | ■ 腎細胞癌          |
| ■ 皮質結節         | ■ 精神疾病     | ■ 淋巴管平滑肌瘤病      |
| ■ 室管膜下鉅細胞星形細胞瘤 | ■ 血管平滑肌脂肪瘤 | ■ 多灶性微小結節性肺細胞增生 |

### 自我評估

#### 相關症狀

1. 淺色皮膚斑塊
2. 癲癇發作
3. 認知障礙
4. 多動、自殘或攻擊性
5. 社交和情緒調整問題
6. 咳嗽或呼吸急促
7. 有家族病史

### 生活方式建議

1. 制定篩查計劃
2. 職業、物理或言語治療

## 結節性硬化症 (Tuberous Sclerosis)

### 檢測基因

*SERPINC1, TSC1, TSC2*

### 結節性硬化症\_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
3		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

### 結節性硬化症\_檢測結果

染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。



## 認知障礙 (Cognitive Disorder)

### 盛行率

50 歲以上的人，每 100 人約有 19 人有認知障礙；  
 每年每 1,000 人約有 53.97 人被診斷有認知障礙。



### 甚麼是認知障礙？

認知障礙是指一個人在記憶、學習新事物、集中注意力或做出影響日常生活的決定方面有困難。認知障礙範輕度損傷時，人們可能會開始注意到認知功能的變化，但仍然能夠進行日常活動，而嚴重程度的損傷可能導致喪失能力理解事物的意義或重要性以及說話或寫作的能力，導致無法獨立生活。

### 可能併發症

■ 無

### 自我評估

#### 相關症狀

- |                    |           |
|--------------------|-----------|
| 1. 閱讀記憶困難          | 4. 組織難度增加 |
| 2. 忘記完成任務的步驟中的正確順序 | 5. 記憶問題   |
| 3. 無法獲得決策能力        | 6. 偶爾丟失物品 |

### 生活方式建議

- |                       |                   |
|-----------------------|-------------------|
| 1. 建立有規律的鍛煉程序         | 8. 每天讀一些刺激的東西     |
| 2. 參與照顧者的家庭支持小組       | 9. 參加成人教育課程       |
| 3. 去現場演出或音樂會          | 10. 參加集體運動課       |
| 4. 加入讀書俱樂部或參與其他小組學習活動 | 11. 參加寫作課         |
| 5. 學習一種新的愛好           | 12. 盡可能頻繁地前往新的目的地 |
| 6. 學習一門新的語言           | 13. 寫信            |
| 7. 一起參加社交活動           |                   |

## 認知障礙 (Cognitive Disorder)

## 檢測基因

A2M, AARS1, AARS2, AASS, ABCA12, ABCA5, ABCA7, ABCD1, ABI3, ADA2, ADAM10, ADAMTS1, ADAMTS5, ADAMTSL4, ADD3, ADGRV1, ADH1C, AFF4, AFG3L2, AIFM1, AKT1, ALDH18A1, ALG13, ALMS1, ALOX12B, ALOXE3, ALS2, ANG, ANXA11, AP5Z1, APOE, APOO, APP, APTX, ARL6IP6, ARSA, ASAH1, ATG5, ATM, ATN1, ATP13A2, ATP1A3, ATP5PF, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, ATP7B, ATR, ATRIP, ATXN1, ATXN10, ATXN2, ATXN3, AUH, B3GALNT2, BBIP1, BBS10, BBS12, BBS5, BDNF, BRAF, C12orf65, C19orf12, C1R, C9orf72, CABP4, CACNA1A, CACNA1G, CCDC78, CCM2, CCNF, CDH23, CENPE, CENPJ, CEP120, CEP152, CFAP43, CFH, CFHR3, CHMP2B, CHRM3, CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, CHRNB4, CHRNG, CISD2, CLCF1, CLMP, CLN3, CLN6, CLN8, CLU, COA3, COASY, COL3A1, COL4A1, COL4A2, COL9A3, COLGALT1, COQ2, CP, CRH, CRLF1, CSF1R, CSRN3P3, CST3, CSTB, CTD1P1, CTNS, CUBN, CYLD, CYP27A1, CYP2U1, CYP4F22, CYP7B1, DARS2, DCC, DCTN1, DCX, DDB2, DEPDC5, DGUOK, DIAPH1, DLAT, DMD, DNAJC13, DNAJC3, DNAJC5, DNAJC6, DNM1L, DNMT1, DSG4, DSTYK, DZIP1L, EDN3, EIF4G1, ELP4, EPM2A, EPRS1, ERBB4, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC8, FAR1, FAS, FBN1, FBXO7, FGD1, FGFR3, FKRP, FKTN, FLNA, FMR1, FTL, FUS, GABPA, GABRA1, GABRD, GABRG2, GAL, GATA1, GBA, GBA2, GBE1, GCDH, GDF3, GDF5, GDF6, GDNF, GIGYF2, GJB2, GJC2, GLA, GLT8D1, GLUD2, GM2A, GMPPB, GNAS, GNB5, GNPTAB, GPC4, GRID2, GRIN2A, GRN, GTPBP3, HCN1, HEXA, HFE, HNRNPA1, HNRNP-PA2B1, HTRA2, HTT, IBA57, IFT140, IRAK1, IRF6, ITGA7, ITM2B, ITPR1, JPH3, KCND3, KCNT1, KCTD7, KIF24, KIF5A, KLLN, KMT2B, KRIT1, KRT83, LAMA1, LAMA2, LAMP2, LARGE1, LARS2, LIG3, LIPN, LMNB1, LRRK2, LTBP4, LYST, LZTFL1, MAG, MAGEL2, MAOA, MARCHF4, MARS2, MASP2, MATR3, MBTPS2, MEC2P2, MEF2C, MEOX1, MMACHC, MPO, MRE11, MT-ATP6, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND4, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-TC, MT-TE, MT-TF, MT-TH, MT-TK, MT-TL1, MT-TP, MT-TQ, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MTFMT, MTHFR, MTO1, MTOR, MYH3, MYO1H, NAGA, NAGS, NALCN, NDP, NEFL, NFIA, NHLRC1, NIPAL4, NKX6-2, NMNAT2, NOS3, NOTCH3, NPC1, NPC2, NPHP1, NPPA, NPRL2, NPRL3, NR4A2, NUP107, NUP133, NUP85, OCRL, OPA1, OPA3, OPTN, OSGEP, PANK2, PARK7, PCDH11X, PCDH19, PCNT, PDCD10, PDGFB, PDGFRB, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PHOX2B, PI4KA, PIK3CA, PINK1, PKHD1, PLA2G6, PLAA, PLAU, PLCD1, PLD3, PLK4, PLP1, PNKP, PNPLA6, PODXL, POLG, POLG2, POMGNT1, POMK, POMT1, POMT2, PORCN, POU1F1, PPP2R2B, PRDX1, PRICKLE1, PRKAR1B, PRKCG, PRKN, PRKRA, PRNP, PSAP, PSEN1, PSEN2, PTEN, PTPN22, RAB39B, RBBP8, RBM12, RIN2, RNASEH1, RNF216, ROBO3, RRM2B, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SDCCAG8, SDHA, SDHAF1, SDHB, SDHC, SDHD, SDR9C7, SEC23B, SEC61A1, SERPINI1, SETX, SHFL, SIGMAR1, SLC13A5, SLC18A2, SLC20A2, SLC25A15, SLC25A24, SLC25A4, SLC2A1, SLC30A9, SLC37A4, SLC44A1, SLC5A7, SLC7A7, SMC1A, SMC3, SMPD1, SNCA, SNCAIP, SNCB, SORCS1, SORL1, SOST, SPART, SPAST, SPG11, SPG21, SPP1, SPR, SPRED1, SPTBN1, SPTBN2, SPTLC1, SQSTM1, SRCAP, STARD7, STAT4, STUB1, STX1B, SULT2B1, SYNJ1, TARDBP, TBCK, TBK1, TBP, TF, TGM1, THSD1, TIA1, TIMM8A, TK2, TMEM106B, TMEM240, TNK1, TNK2, TOMM40, TP53, TP53RK, TPRKB, TRAIP, TREM2, TREX1, TRPM7, TSC1, TSC2, TSFM, TTC19, TTC37, TTC8, TTR, TUBA4A, TUBB2B, TUBB4A, TWNK, UBA1, UBE3A, UBQLN2, UBTF, UCHL1, UNC13C, UNC80, USF3, USP8, VCP, VPS13A, VPS13C, VPS35, VPS37A, WDR4, WDR45, WDR73, WFS1, XPA, XPC, XPR1, XRCC4, ZFYVE26

## 認知障礙 (Cognitive Disorder)

### 認知障礙\_檢測結果摘要

檢測範圍 ( 基因數 )	致病性變異數量	註解
473		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

### 認知障礙\_檢測結果

染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

# 腦白質失養症 (Leukodystrophy)

## 盛行率

估計每 100,000 人中會有 1-2 人罹患此病。



## 甚麼是腦白質失養症？

腦白質失養症通常為體染色體顯性遺傳疾病，此症在兒童早期表現為肌張力減退，並隨著時間的推移發展為痙攣狀態，與運動和認知能力的嚴重進行性功能喪失、無助和過早死亡有關。

## 可能併發症

- 吞嚥、咀嚼困難
- 運動障礙
- 認知發育延遲
- 呼吸困難
- 共濟失調
- 肌張力障礙
- 癲癇

## 自我評估

### 相關症狀

1. 家族病史
2. 學習障礙
3. 膀胱問題
4. 呼吸問題
5. 發育障礙
6. 肌肉控制障礙
7. 癲癇發作

## 生活方式建議

1. 物理、職業和言語治療，以改善行動能力、功能和認知問題
2. 飲食和吞嚥問題的營養療法
3. 進行教育和娛樂項目

## 腦白質失養症 (Leukodystrophy)

### 檢測基因

AARS2, ABAT, ABCC2, ABCC6, ABCD1, ABCG5, ABCG8, ACBD5, ACER3, ACOX1, ADAR, AIFM1, AIMP1, AIMP2, ALG8, ALMS1, APOA2, APOA5, APOB, APOC2, APOE, ARSA, ARSB, ATP11A, BOLA3, CDH23, CLDN11, CNP, COA8, COX15, COX6B1, CTC1, CYP27A1, DAG1, DARS2, DECR1, DEGS1, DLL3, ECHS1, EDNRB, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ENPP1, EPHX2, EPRS1, ERCC2, ERCC6, EXOSC5, FA2H, FAM126A, FBXL4, FGFR1, FOXRED1, G6PC, GALC, GCDH, GGCX, GHR, GJC2, GLRX5, GTPBP3, HEXA, HIKESHI, HSPD1, IBA57, IFIH1, ISCA1, ISCA2, KARS1, KIT, KRAS, LDLR, LDLRAP1, LIAS, LIPC, LIPT1, LMF1, LMNA, LMNB1, LPL, LSM7, MEN1, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MTFMT, NADK2, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA4, NDUFA6, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB10, NDUFB11, NDUFB3, NDUFB8, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NKX6-2, NUBPL, PC, PCSK9, PDHA1, PET100, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PI4KA, PLEKHG2, PLP1, PNPT1, POLR1C, POLR3A, POLR3B, POLR3K, PPARG, PPP1R17, PSAP, PYCR2, RARS1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF216, RNF220, RPS24, SAMHD1, SCP2, SDHA, SDHB, SLC16A2, SLC19A3, SLC37A4, SMPD1, SNAP29, SOX10, SP110, SPTBN1, SURF1, TACO1, TAOK1, TIMMDC1, TMEM106B, TMEM126B, TMEM63A, TREX1, TTPA, TUBB4A, TUFM, UFM1, VPS11, XYLT1, XYLT2

### 腦白質失養症\_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
<b>184</b>		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

### 腦白質失養症\_檢測結果

染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

# 多發性系統退化症 (Multiple System Atrophy)

## 盛行率

每 100,000 人約有 1-5 人會罹患此病。



## 甚麼是多發性系統退化症？

多發性系統退化症是一種罕見的、進展迅速的、致命的、病因不明的神經退化性疾病，會影響運動和平衡並破壞自主神經系統的功能，其臨床特徵是帕金森綜合徵、小腦損傷、自主神經和運動功能障礙的多種組合。

## 可能併發症

- 睡眠呼吸障礙
- 聲帶麻痺
- 吞嚥困難增加

## 自我評估

### 帕金森型相關症狀

1. 僵硬的肌肉
2. 難以彎曲手臂和腿
3. 運動遲緩
4. 休息時或移動手臂或腿時可能會發生震顫
5. 輕聲細語
6. 姿勢和平衡問題

### 小腦型 相關症狀

1. 運動和協調受損
2. 口齒不清、緩慢或低音量
3. 視覺障礙
4. 吞嚥困難
5. 言語變化

### 相關通用型症狀

- |              |          |
|--------------|----------|
| 1. 泌尿和腸道功能障礙 | 4. 性功能障礙 |
| 2. 體溫控制受損    | 5. 心血管問題 |
| 3. 睡眠障礙      | 6. 精神問題  |

## 生活方式建議

- |                     |             |
|---------------------|-------------|
| 1. 飲食中加鹽並多喝水以提高血壓   | 4. 避免處於過熱環境 |
| 2. 抬高床頭睡覺           | 5. 穿彈性襪     |
| 3. 少吃碳水化合物，多吃富含纖維食物 |             |

## 多發性系統退化症 (Multiple System Atrophy)

### 檢測基因

COQ2

### 多發性系統退化症\_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
1		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

### 多發性系統退化症\_檢測結果

染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

# 夏柯 - 馬利 - 杜斯氏症 (Charcot-Marie-Tooth Disease)

## 盛行率

約每 3,300 人會有 1 人罹患此病。



## 甚麼是夏柯 - 馬利 - 杜斯氏症？

夏柯-馬利-杜斯氏病是一組損害周圍神經的遺傳性疾病，也被稱為進行性神經性腓骨萎縮症，症狀通常在 5 到 15 歲之間開始出現，夏柯-馬利-杜斯氏病是由負責周圍神經發育的眾多基因之一的遺傳缺陷引起的，意味著神經會隨著時間的推移而受損。

## 可能併發症

- 皮膚破損、燒傷、不癒合足部潰瘍
- 雙側足部骨性畸形

## 自我評估

### 相關症狀

1. 腳、腳踝、腿和手的肌肉無力
2. 步履障礙
3. 高度拱起或非常扁平的腳
4. 腳、手臂和手麻木

## 生活方式建議

1. 進行物理治療
2. 安裝助行器
3. 若有情緒障礙可進行認知行為療法



## 夏柯 - 馬利 - 杜斯氏症 (Charcot-Marie-Tooth Disease)

### 檢測基因

AAAS, AARS1, ABCA1, ABCA4, ABCC8, ABCD1, ABCG5, ABCG8, ABHD12, ACER3, ACO2, ACOX1, ACTG2, ADA2, ADAR, ADCY6, AFG3L2, AGRN, AGTPBP1, AGXT, AHCY, AIFM1, ALAD, ALDH18A1, ALDH4A1, ALS2, AMACR, AMPD2, ANK2, AP1B1, AP1S1, AP5Z1, APOA1, APOB, APTX, AR, ARF1, ARHGEF10, ARL6IP1, ARSA, ARSB, ARSI, ASCC1, ATL1, ATL3, ATN1, ATP13A2, ATP1A1, ATP1A3, ATP2B2, ATP5F1E, ATP6V1B2, ATP7A, ATP7B, ATXN1, ATXN3, B2M, B4GALNT1, BAG3, BICD2, BIN1, BRAF, BSCL2, BTBD, C12orf65, C19orf12, CA2, CACNA1A, CADM3, CAPN1, CCNF, CCT5, CD28, CD59, CHAT, CHRNG, CISD2, CLCF1, CLCN1, CLCN2, CLCN6, CLN6, CLP1, CNTNAP1, COA3, COA7, COA8, COASY, COG8, COL12A1, COL13A1, COL6A1, COL6A3, COMP, COQ7, COX15, COX20, COX6A1, CPOX, CRAT, CTDP1, CTLA4, CTSD, CYP1B1, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DARS2, DCAF8, DCTN1, DCTN2, DDB2, DDHD1, DEAF1, DEGS1, DGAT2, DGUOK, DHH, DHTKD1, DIAPH3, DKK1, DMXL2, DNAJB2, DNAJB5, DNAJC3, DNAJC30, DNASE1L3, DNM1L, DNM2, DNMT1, DPM1, DST, DSTYK, DYNC1H1, DYSF, ECHS1, EDNRB, EGR2, ELF2, ELOVL4, ELOVL5, ELP1, EMD, ERBB2, ERBB3, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ERLIN2, FA2H, FAH, FAM126A, FBLN5, FBN1, FBXO38, FDXR, FGD4, FGF14, FIG4, FLII, FLRT1, FLVCR1, FMR1, FOXRED1, FUCA1, FXN, GALC, GAN, GBA2, GBE1, GBF1, GCDH, GCK, GCLC, GDAP1, GJB1, GJB2, GJB3, GJB6, GJC2, GLE1, GMPPA, GNAS, GNB2, GNB4, GNPTAB, GP1BA, GRM1, GSN, GTF2E2, GTF2H5, HADH, HADHA, HADHB, HARS1, HDAC8, HFE, HINT1, HK1, HLA-DQA1, HMBS, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HOXD10, HSD17B4, HSD3B7, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IARS2, IBA57, IDS, IFIH1, IFRD1, IGHMBP2, INF2, INPP5K, INS, INSR, IQGAP3, IQSEC2, IRF4, JAG1, JPH1, KARS1, KCNJ10, KCNJ11, KCNK9, KIF1A, KIF1B, KIF1C, KIF5A, KIFBP, KLC2, KLHL9, KRAS, KRT1, L1CAM, LAMA2, LDB3, LDLR, LDLRAP1, LGI4, LIG3, LIPT1, LITAF, LMNA, LRCH2, LRPPRC, LRSAM1, LYST, MAG, MANBA, MARS1, MCM3AP, MED25, MFF, MFN2, MICU1, MKS1, MME, MORC2, MPC1, MPLKIP, MPV17, MPZ, MRE11, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-TE, MT-TF, MT-TH, MT-TK, MT-TL1, MT-TQ, MT-TS1, MT-TS2, MT-TV, MT-TW, MTFMT, MTHFR, MTMR14, MTMR2, MTRR, MYBPC3, MYD88, MYF6, MYH14, MYO9A, MYOC, MYOT, NAGA, NAGLU, NAGS, NARS1, NDRG1, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA4, NDUFA6, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB10, NDUFB11, NDUFB3, NDUFB8, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEB, NEFL, NEMF, NF1, NF2, NGF, NGLY1, NIPBL, NOP10, NOTCH2, NOTCH3, NTRK1, NUBPL, NUDT2, OPA1, OSTM1, OTOF, P4HA2, PCSK9, PDE4D, PDHA1, PDK3, PDSS1, PDX1, PDXK, PDYN, PET100, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX5, PEX6, PEX7, PHF6, PHKA1, PHYH, PIEZO2, PIGB, PIK3R5, PLA2G6, PLD3, PLEKHG4, PLEKHG5, PLOD1, PLP1, PMM2, PMP2, PMP22, PMP-CA, PNKP, PNPLA6, PNPLA7, PNPT1, POLG, POLG2, POLR3A, POLR3B, POMT1, PPOX, PPP2R2B, PPP6R2, PRF1, PRICKLE1, PRICKLE2, PRICKLE3, PRKAR1A, PRPS1, PRTN3, PRX, PSAP, PSMC3, PTPN22, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAB7A, RAD21, RAI1, RBM20, REEP1, RETREG1, RFC1, RHO, RMND1, RNASEH1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF113A, RNF168, RNF170, RNF220, RPIA, RRM2B, RYR1, S100PBP, SACS, SAMHD1, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SCP2, SCYL1, SDHA, SDHC, SELENOI, SEPTIN9, SERPING1, SETX, SGPL1, SH3BP2, SH3TC2, SHMT2, SIGMAR1, SIL1, SLC12A6, SLC18A3, SLC19A3, SLC25A19, SLC25A4, SLC25A46, SLC30A10, SLC46A1, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A6, SLC5A7, SMC1A, SMC3, SMPD1, SNAP25, SNAP29, SOX10, SPG11, SPG21, SPG7, SPTAN1, SPTBN1, SPTBN4, SPTLC1, SPTLC2, SPTLC3, STAT3, STX11, STXBP2, SUCLA2, SURF1, SYNE1, SYT2, TACO1, TARS1, TBC1D20, TBC1D24, TBCD, TBCE, TDP1, TECPR2, TFG, TGFB1, TGM6, TIMM8A, TIMMDC1, TK2, TMEM126B, TMEM43, TMEM53, TMPRSS6, TNFRSF1B, TOP3A, TPI1, TRAPPC11, TREX1, TRIM2, TRIP4, TRMT5, TRPV4, TSFM, TTBK2, TTN, TTPA, TTR, TUBB3, TWNK, TXN2, UBA1, UCHL1, UNC13D, UQCRC1, VAMP1, VCP, VPS13A, VPS13D, VPS41, VRK1, VWA1, WARS1, WAS, WDR48, WFS1, WIPF1, WNK1, XK, XPA, XPC, XRCC1, XRCC4, YARS1, ZFR, ZFYVE26

## 夏柯 - 馬利 - 杜斯氏症 (Charcot-Marie-Tooth Disease)

### 夏柯 - 馬利 - 杜斯氏症\_檢測結果摘要

檢測範圍 ( 基因數 )	致病性變異數量	註解
<b>552</b>		

備註：註解種類包含高風險、相關、帶因者、一般風險。註解的說明請參考目錄前的名詞解釋。

### 夏柯 - 馬利 - 杜斯氏症\_檢測結果

染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

## 檢測位點注釋

1  
2  
3  
4  
5  
6  
7  
8  
9  
10  
11  
12  
13  
14  
15  
16  
17  
18  
19  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26  
27  
28  
29  
30  
31  
32  
33  
34  
35  
36  
37  
38  
39  
40

## 意外發現變異位點注釋

1  
2  
3  
4  
5  
6  
7  
8  
9  
10  
11  
12  
13  
14  
15  
16  
17  
18  
19  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26  
27  
28  
29  
30  
31  
32  
33  
34  
35  
36  
37  
38  
39  
40

## 資料庫與分析工具版本

Minimap2	2.11-r797-v07
GATK	3.8
VEP	105
RENOVO	1.0
VCFpolyX	2ec35c82e
gnomAD	2.1.1
ClinVar	
HPO	2023-03-20
rmsk	2020-02-20
HGVS	20.05
Human reference genome	hg19
Biobambam2	2.0.87
Vardict	1.8.2
Taiwan Biobank (TWB)	<a href="https://taiwanview.twbiobank.org.tw/browse38">https://taiwanview.twbiobank.org.tw/browse38</a>

## 參考文獻

- Andres Deik & Cynthia Comella. Etiology, clinical features, and diagnostic evaluation of dystonia. *UpToDate* (2022).
- Austin, M. T., Davis, T. L., Robertson, D. & Charles, P. D. Multiple system atrophy: clinical presentation and diagnosis. *Tenn Med* **92**, 55–57 (1999).
- Bonnie Gifford. WHAT' S WORRYING YOU? Tourette' s syndrome. (2022).
- Boyd, K. P., Korf, B. R. & Theos, A. Neurofibromatosis type 1. *J Am Acad Dermatol* **61**, 1–14; quiz 15–16 (2009).
- Centers for Disease Control and Prevention. Cognitive impairment: a call for action, Now! (2011).
- Chen, T., Giri, M., Xia, Z., Subedi, Y. N. & Li, Y. Genetic and epigenetic mechanisms of epilepsy: a review. *Neuropsychiatr Dis Treat* **13**, 1841–1859 (2017).
- Chojdak-Łukasiewicz, J., Dziadkowiak, E., Zimny, A. & Paradowski, B. Cerebral small vessel disease: A review. *Adv Clin Exp Med* **30**, 349–356 (2021).
- Chou, I.-J. *et al.* Secular Trends in the Incidence, Prevalence, and Medications for Epilepsy from 2007 to 2015 in Taiwan: A Nationwide Population-Based Study. *Neuroepidemiology* **55**, 484–494 (2021).
- Du, J.-J. *et al.* Clinical characteristics and quality of life in Chinese patients with multiple system atrophy. *Brain Behav* **8**, e01135 (2018).
- Ferguson, T. A. & Elman, L. B. Clinical presentation and diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *NeuroRehabilitation* **22**, 409–416 (2007).
- Friedman JM. *Neurofibromatosis 1*. (2022).
- Hack RJ, Rutten J, & Lesnik Oberstein SAJ. CADASIL. *GeneReviews* (2019).
- Hafiz S, De Jesus O. Ataxia. *StatPearls* (2022).

## 參考文獻

- 14 Hedera P. Hereditary Spastic Paraplegia Overview. *GeneReviews* (2021).
- 15 Hengel, H. *et al.* Characterization of Lifestyle in Spinocerebellar Ataxia Type 3 and Association with Disease Severity. *Movement Disorders* **37**, 405–410 (2022).
- 16 Klein C, Lohmann K, Marras C, *et al.* Hereditary Dystonia Overview. *GeneReviews* (2017).
- 17 Le C & Bedocs PM. Neurofibromatosis. *StatPearls* (2022).
- 18 Longinetti, E. & Fang, F. Epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis: an update of recent literature. *Curr Opin Neurol* **32**, 771–776 (2019).
- 19 Mahdiah, N. *et al.* Genetic testing of leukodystrophies unraveling extensive heterogeneity in a large cohort and report of five common diseases and 38 novel variants. *Scientific Reports* **11**, 3231 (2021).
- 20 Meikle, P. J., Hopwood, J. J., Clague, A. E. & Carey, W. F. Prevalence of Lysosomal Storage Disorders. *JAMA* **281**, 249–254 (1999).
- 21 Meyyazhagan, A. & Orlacchio, A. Hereditary Spastic Paraplegia: An Update. *Int J Mol Sci* **23**, (2022).
- 22 National Cancer Institute. Von Hippel-Lindau Syndrome. (2021).
- 23 NHS England. Charcot-Marie-Tooth disease. (2022).
- 24 NORD. CADASIL.
- 25 Northrup H, Koenig MK, Pearson DA, *et al.* Tuberous Sclerosis Complex. *GeneReviews* (2021).
- 26 Orphanet. Primary lateral sclerosis.
- 27 orphanet. Tuberous sclerosis complex. (2021).
- 28 Pais, R., Ruano, L., P Carvalho, O. & Barros, H. Global Cognitive Impairment Prevalence and Incidence in Community Dwelling Older Adults-A Systematic Review. *Geriatrics (Basel)* **5**, (2020).
- 29 Perlman S. Hereditary Ataxia Overview. *GeneReviews* (2022).
- 30 Phillip Low. Multiple System Atrophy (MSA). (2022).
- 31 Pia, S. & Lui, F. Melas Syndrome. *StatPearls* (2022).
- 32 Pr Eamonn MAHER. Von Hippel-Lindau disease. (2012).
- 33 Rajkumar V & Dumpa V. Lysosomal Storage Disease. *StatPearls* (2022).
- 34 Rockville Pike, Bethesda. Charcot-Marie-Tooth disease. *MedlinePlus* (2018).
- 35 Salman, M. S. Epidemiology of Cerebellar Diseases and Therapeutic Approaches. *Cerebellum* **17**, 4–11 (2018).
- 36 Schmidt, H. H. *et al.* Estimating the global prevalence of transthyretin familial amyloid polyneuropathy. *Muscle Nerve* **57**, 829–837 (2018).
- 37 Shaw, Z. A. & Coffey, B. J. Tics and Tourette syndrome. *Psychiatr Clin North Am* **37**, 269–286 (2014).
- 38 Sherry Christiansen. Introduction to Cognitive Impairment. (2018).
- 39 Vanderver, A., Tonduti, D., Schiffmann, R., Schmidt, J. & van der Knaap, M. S. Leukodystrophy Overview – RETIRED CHAPTER, FOR HISTORICAL REFERENCE ONLY. in *GeneReviews*(®) (eds. Adam, M. P. *et al.*) (University of Washington, Seattle, 1993).

## 參考文獻

- 40 Wang, H.-S. & Kuo, M.-F. Tourette' s syndrome in Taiwan: an epidemiological study of tic disorders in an elementary school at Taipei County. *Brain Dev* **25 Suppl 1**, S29-31 (2003).
- 41 陳省先 & 楊智超. 家族性澱粉樣多發性神經病變.
- 42 廖建彰, 李采娟, 林瑞雄, & 宋鴻樟. 2000 年台灣腦中風發生率與盛行率的城鄉差異. 台灣衛誌 **25**, 223–230.
- 43 蔡玲貞 & 麥庭瑜. MELAS. 彰基罕病電子報 (2018).

## 附註

檢測結果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。本基因檢測提供的資訊可協助醫師進行疾病診斷，但醫師為病患進行診斷與治療時，不應只基於本報告之資訊，須將病患過往病歷資料共同納入考量。

本基因檢測旨在提供醫師額外的遺傳訊息，隨著醫學知識迅速發展，報告內容僅提供檢測當下最新的遺傳資訊，從報告發放到閱讀期間，可能會出現新的證據。此外，相同的變異位點在不同個體間可能會有表現型的差異，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。