

心血管疾病基因檢測報告

Cardiovascular 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
擴張型心肌病變 (Dilated Cardiomyopathy).....	2
肥厚性心肌病變 (Hypertrophic Cardiomyopathy)	5
致心律失常性右心室心肌病變 (ARVC).....	8
退化性二尖瓣疾病 (Degenerative Mitral Valve Disease).....	11
心律不整 (Arrhythmia)	13
布魯格達氏症候群 (Brugada Syndrome).....	16
長 QT 症候群 (Long QT Syndrome).....	18
短 QT 症候群 (Short QT Syndrome)	20
兒茶酚胺敏感性多形性心室頻脈 (CPVT)	22
胸主動脈剝離症候群 (TAAD)	24
馬凡氏症候群 (Marfan Syndrome).....	26
動脈粥狀硬化 (Atherosclerosis).....	28
家族性高膽固醇血症 (Familial Hypercholesterolemia).....	30
檢測位點注釋	32
意外發現變異位點注釋	33
資料庫與分析工具版本	34
參考文獻	34
附註.....	35

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

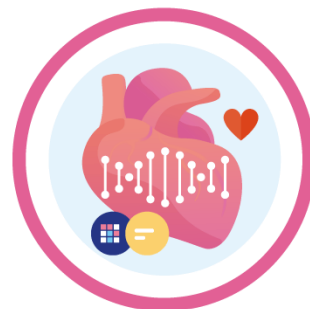
檢測報告簽署

報告簽署人與註解：

擴張型心肌病變 (Dilated Cardiomyopathy)

盛行率

平均每 10,000 人會有 3-4 人罹患此病。



甚麼是擴張型心肌病變？

擴張型心肌病變通常為體染色體顯性疾病，它是一種左心室擴張和收縮功能受損的心肌疾病，左心室壁逐漸變薄，心臟無法有效泵血以滿足生理需要。擴張型心肌病變是最常見的心肌病形式，也是導致心力衰竭、移植和死亡的主要原因。

可能併發症

- 心力衰竭
- 心律失常
- 血栓

自我評估

相關症狀

1. 疲勞	3. 夜間呼吸困難
2. 呼吸困難、氣短、咳嗽	4. 增加水腫、體重或腹圍

生活方式建議

1. 低鹽飲食
2. 適度運動

擴張型心肌病變 (Dilated Cardiomyopathy)

檢測基因

AARS2, ABCC6, ABCC8, ABCC9, ABHD5, ACAD8, ACAD9, ACADS, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, ADA2, ADAR, ADCY5, ADORA2A, AGK, AGL, AGPAT2, AHCY, AIP, AKAP9, ALG1, ALG3, ALMS1, ALPK3, ANK1, ANK2, ANKRD1, ANKRD11, ANKS6, ANO5, APOA1, APOB, ARSB, ATP1A2, ATP1A3, ATP5F1D, ATP5F1E, ATP5MD, ATP6V1A, ATPAF2, BAG3, BAG5, BAZ1B, BBS2, BCL7B, BCS1L, BMP2, BOLA3, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRCC3, BRIP1, BSCL2, BUD23, CACNA1A, CACNA1C, CACNB2, CALR3, CAP2, CASQ2, CASR, CASZ1, CAV1, CAV3, CAVIN1, CAVIN4, CBL, CCDC30, CENPE, CEP85L, CHKB, CHRM2, CISD2, CLASP1, CLIP2, CLN3, CLPB, COA5, COA6, COA8, COL7A1, COQ2, COQ4, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX6B1, COX7B, CPT1A, CPT2, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, D2HGDH, DCAF8, DEF6, DES, DLD, DLG4, DLK1, DMD, DNAAF3, DNAJC19, DNAJC30, DOLK, DPM3, DPP6, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, ECHS1, EIF4H, ELAC2, ELN, EMD, ENPP1, EPB42, EPG5, ERBB3, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC6, ERCC8, ETFDH, EYA4, FAH, FAM135A, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FASTKD2, FBXL4, FHL1, FHL2, FHOD3, FIG4, FKBP6, FKRP, FKTN, FLAD1, FLNC, FNIP1, FOS, FOXRED1, FTO, FXN, GAA, GABRD, GATA4, GATA5, GATAD1, GATB, GATC, GBA2, GBE1, GJA5, GLA, GLB1, GMPPB, GNE, GNPTAB, GPC3, GPC4, GPD1L, GPR101, GSK3A, GSN, GTF2E2, GTF2H5, GTF2IRD1, GTPBP3, GUSB, GYG1, GYS1, HADH, HADHA, HADHB, HAMP, HBB, HCCS, HCN4, HFE, HJV, HMGCL, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HPS1, HRAS, HSD17B10, HSPG2, IDH2, IDS, IFIH1, IGF2, IL12B, ILK, INSR, ITPA, JAG2, JPH2, JUP, KAT6B, KBTBD13, KCNAB2, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH1, KCNH2, KCNJ11, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, KIF20A, KIF5B, KLF1, KLF5, KLHL24, KLHL41, KRAS, LAMA2, LAMA3, LAMA4, LAMB3, LAMC2, LAMP2, LDB3, LIAS, LIMK1, LIMS2, LIPT1, LMNA, LMOD2, LRP12, LRPPRC, LRRC10, LTBP4, LUZP1, LZTR1, MAD2L2, MAP2K1, MAP2K2, MC2R, MCM10, MED12, MEFV, MEN1, METTL27, MGME1, MIB1, MICOS13, MIPEP, MLX, MLXIPL, MLYCD, MMACHC, MMP1, MMUT, MPLKIP, MRAP, MRAS, MRPL3, MRPL44, MRPS14, MRPS22, MT-ATP6, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR2, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TN, MT-TQ, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MTFMT, MTO1, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYH7B, MYL2, MYL3, MYLK2, MYO18B, MYO6, MYOCD, MYOM1, MYOT, MYOZ2, MYPN, MYSM1, MYZAP, NAGA, NAXD, NBAS, 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, NEBL, NEDD4L, NEK8, NEXN, NF1, NFS1, NKX2-5, NNT, NONO, NPPA, NRAS, NUBPL, NUP107, OPA1, PALB2, PARS2, PCCA, PCCB, PDGFRA, PDHA1, PDLIM3, PDPN, PET100, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PGM1, PHKA2, PHKG2, PHYH, PIGT, PKP2, PLEKHM2, PLN, PMM2, PNPLA2, POLG, POLG2, POMGNT1, POMK, POMT1, POMT2, PPA2, PPARG, PPCS, PPP1CB, PPP1R13L, PPP1R21, PRDM16, PRKAG2, PRKCZ, PSEN1, PSEN2, PTPN11, PYGL, PYGM, QRSL1, RAB3GAP2, RAD51, RAD51C, RAF1, RBCK1, RBM20, RERE, RFC2, RFWD3, RIT1, RMND1, RNASEH1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF113A, RNF220, RPL36A, HNRNPH2, RPL3L, RRM2B, RTL1, RYR1, RYR2, SAMHD1, SARDH, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SDHA, SDHAF1, SDHB, SDHD, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SHMT2, SHOC2, SKI, SLC19A2, SLC19A3, SLC1A3, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A3, SLC25A4, SLC2A10, SLC30A10, SLC30A5, SLC40A1, SLC4A1, SLC6A6, SLX4, SMC1A, SNTA1, SOS1, SPEG, SPEN, SPRED2, SPTA1, SPTB, STAR, STK38, STX1A, SUCLG1, SUFU, SURF1, SYNE1, SYNE2, TACO1, TAF1A, TANGO2, TAPT1, TARS1, TAX1BP3, TAZ, TBL2, TBX20, TBX5, TCAP, TERT, TFR2, TGFB1, TGFB3, TIMMDC1, TK2, TKFC, TMEM126A, TMEM126B, TMEM270, TMEM43, TMEM70, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT1, TNNT2, TOP3A, TPI1, TPM1, TPM2, TPM3, TRDN, TREX1, TRIM63, TRIP4, TRMT5, TRNT1, TRPM4, TSFM, TTN, TTPA, TTR, TWNK, TXNRD2, UBE2T, UBE4B, UBR1, UCP2, UQCRFS1, USP9X, VAC14, VCL, VCP, VHL, VPS13A, VPS33A, WARS2, WFS1, XK, XPC, XRCC2, XRCC4, XYLT1, XYLT2, YARS2, ZBTB17

擴張型心肌病變 (Dilated Cardiomyopathy)

擴張型心肌病變_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
566		

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。

擴張型心肌病變_檢測結果

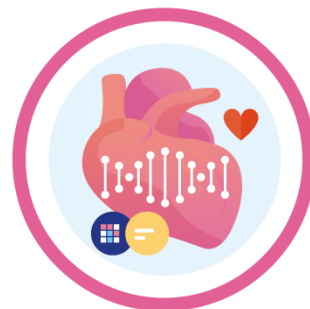
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

肥厚性心肌病變 (Hypertrophic Cardiomyopathy)

盛行率

每 500 人中約有 1 人罹患此病。



甚麼是肥厚性心肌病變？

肥厚性心肌病變大部分為體染色體顯性遺傳，定義為存在無法解釋的左心室肥厚，臨床診斷通常在青春期中或青春初期變得明顯，判定標準一般為成人左心室壁厚大或等於 15mm 或兒童 z 值大於 3，若有家族史或基因檢測證實親屬遺傳了致病性變異，則左心室壁厚大或等於 13mm 就可以支持肥厚型心肌病變的診斷。

可能併發症

- 心力衰竭
- 感染性二尖瓣心內膜炎
- 血栓
- 室性和室上性心律失常
- 心房顫動
- 猝死

自我評估

相關症狀

1. 呼吸短促	4. 心律失常
2. 暈厥和先兆暈厥	5. 頭暈
3. 虛弱	6. 下肢及腹部腫脹

生活方式建議

- 1. 多吃蔬果、穀物、瘦肉、魚、豆類、牛奶
- 5. 良好睡眠品質
- 2. 少鹽、少糖飲食
- 6. 遠離菸酒
- 3. 保持活躍
- 7. 避免激烈運動
- 4. 維持正常體重

肥厚性心肌病變 (Hypertrophic Cardiomyopathy)

檢測基因

AARS2, ABCC6, ABCC8, ABCC9, ABHD5, ACAD8, ACAD9, ACADS, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, ADA2, ADAR, ADCY5, ADORA2A, AGK, AGL, AGPAT2, AHCY, AIP, AKAP9, ALG1, ALG3, ALMS1, ALPK3, ANK1, ANK2, ANKRD1, ANKRD11, ANKS6, ANO5, APOA1, APOB, ARSB, ATP1A2, ATP1A3, ATP5F1D, ATP5F1E, ATP5MD, ATP6V1A, ATPAF2, BAG3, BAG5, BAZ1B, BBS2, BCL7B, BCS1L, BMP2, BOLA3, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRCC3, BRIP1, BSCL2, BUD23, CACNA1A, CACNA1C, CACNB2, CALR3, CAP2, CASQ2, CASR, CASZ1, CAV1, CAV3, CAVIN1, CAVIN4, CBL, CCDC30, CELSR3, CENPE, CEP85L, CFLAR, CHKB, CHRM2, CISD2, CLASP1, CLIP2, CLN3, CLPB, CMYA5, COA5, COA6, COA8, COL7A1, COQ2, COQ4, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX6B1, COX7B, CPT1A, CPT2, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, D2HGDH, DCAF8, DEF6, DES, DLD, DLG4, DLK1, DMD, DNAAF3, DNAJC19, DNAJC30, DOLK, DPM3, DPP6, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, ECHS1, EIF4H, ELAC2, ELN, EMD, ENPP1, EPB42, EPG5, ERBB3, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC6, ERCC8, ETFDH, EYA4, FAH, FAM135A, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FASTKD2, FBXL4, FHL1, FHL2, FHOD3, FIG4, FKBP6, FKRP, FKTN, FLAD1, FLNC, FNIP1, FOS, FOXRED1, FTO, FXN, GAA, GABRD, GATA4, GATA5, GATAD1, GATB, GATC, GBE1, GJA5, GLA, GLB1, GMPPB, GNE, GNPTAB, GPC3, GPC4, GPD1L, GPR101, GPR149, GSK3A, GSN, GTF2E2, GTF2H5, GTF2IRD1, GTPBP3, GUSB, GYG1, GYS1, HADH, HADHA, HADHB, HAMP, HBB, HCCS, HCN4, HFE, HJV, HMGCL, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HPS1, HRAS, HSD17B10, HSPG2, IDH2, IDS, IFIH1, IGF2, IL12B, ILK, INSR, ITPA, JAG2, JPH2, JUP, KAT6B, KBTBD13, KCNAB2, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH1, KCNH2, KCNJ11, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, KIF20A, KIF5B, KLF1, KLF5, KLHL24, KLHL41, KRAS, LAMA2, LAMA3, LAMA4, LAMB3, LAMC2, LAMP2, LDB3, LIAS, LIMK1, LIMS2, LIPT1, LMNA, LMOD2, LRP12, LRPPRC, LRRC10, LTBP4, LUZP1, LZTR1, MAD2L2, MAP2K1, MAP2K2, MASP1, MC2R, MCM10, MED12, MEFV, MEN1, METTL27, MGME1, MIB1, MICOS13, MIPEP, MLX, MLXIPL, MLYCD, MMACHC, MMP1, MMUT, MPLKIP, MRAP, MRAS, MRPL3, MRPL44, MRPS14, MRPS22, MT-ATP6, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR2, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TN, MT-TQ, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MTFMT, MTO1, MYBPC3, MYH15, MYH6, MYH7, MYH7B, MYL2, MYL3, MYLK2, MYO18B, MYO6, MYOCD, MYOM1, MYOT, MYOZ2, MYPN, MYSM1, MYZAP, NAGA, NAXD, NBAS, 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, NEBL, NEDD4L, NEK8, NEXN, NF1, NFS1, NKX2-5, NNT, NONO, NPPA, NRAS, NUBPL, NUP107, OBSCN, OPA1, PALB2, PARS2, PCCA, PCCB, PDGFRA, PDHA1, PDLIM3, PDPN, PET100, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PGM1, PHKA2, PHKG2, PHYH, PIGT, PKP2, PLEKHM2, PLN, PMM2, PNPLA2, POLG, POLG2, POMGNT1, POMK, POMT1, POMT2, PPA2, PPARG, PPCS, PPP1CB, PPP1R13L, PPP1R21, PRDM16, PRKAG2, PRKCZ, PSEN1, PSEN2, PTPN11, PYGL, PYGM, QRSL1, RAB3GAP2, RAD51, RAD51C, RAF1, RBCK1, RBM20, RERE, RFC2, RFWD3, RIT1, RMND1, RNASEH1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF113A, RNF123, RNF220, RPL36A-HNRNPH2, RPL3L, RRM2B, RTL1, RYR1, RYR2, SAMHD1, SARDH, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SDHA, SDHAF1, SDHB, SDHD, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SHMT2, SHOC2, SKI, SLC19A2, SLC19A3, SLC1A3, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A3, SLC25A4, SLC2A10, SLC30A10, SLC30A5, SLC40A1, SLC4A1, SLC6A6, SLX4, SMC1A, SNTA1, SOS1, SPEG, SPEN, SPRED2, SPTA1, SPTB, STAR, STK38, STX1A, SUCLG1, SUFU, SURF1, SYNE1, SYNE2, TACO1, TAF1A, TANGO2, TAPT1, TARS1, TAX1BP3, TAZ, TBL2, TBX20, TBX5, TCAP, TERT, TFR2, TGFB1, TGFB3, TIMMDC1, TK2, TKFC, TMEM126A, TMEM126B, TMEM270, TMEM43, TMEM70, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT1, TNNT2, TOP3A, TPI1, TPM1, TPM2, TPM3, TRDN, TREX1, TRIM63, TRIP4, TRMT5, TRNT1, TRPM4, TSFM, TTN, TTPA, TTR, TWNK, TXNRD2, UBE2T, UBE4B, UBR1, UCP2, UQCRC1, UQCRFS1, USP9X, VAC14, VCL, VCP, VHL, VPS13A, VPS33A, WARS2, WFS1, XK, XPC, XRCC2, XRCC4, XYLT1, XYLT2, YARS2, ZBTB17

肥厚性心肌病變 (Hypertrophic Cardiomyopathy)

肥厚性心肌病變_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
574		

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。

肥厚性心肌病變_檢測結果

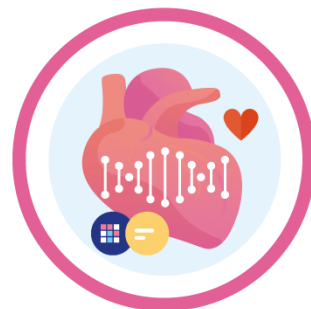
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

致心律失常性右心室心肌病變 (ARVC)

盛行率

每 10,000 人約有 2-4 人會罹患此病。



甚麼是致心律失常性右心室心肌病變？

致心律失常性右心室心肌病也稱為致心律失常性右心室發育不良，通常為體染色體顯性遺傳疾病，主要是由於右心室游離壁的脂肪浸潤所致，可能導致年輕人和運動員猝死，男性發生率約為女性的 2.7 倍。

可能併發症

- 心力衰竭
- 猝死

自我評估

相關症狀

1. 心悸	4. 胸痛
2. 疲勞	5. 咳嗽
3. 暈厥	6. 有家族史

生活方式建議

1. 避免使用咖啡因/偽麻黃鹼等心臟興奮劑
2. 避免劇烈運動

致心律失常性右心室心肌病變 (ARVC)

檢測基因

AARS2, ABCC6, ABCC8, ABCC9, ABHD5, ACAD8, ACAD9, ACADS, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, ADA2, ADAR, ADCY5, ADORA2A, AGK, AGL, AGPAT2, AHCY, AIP, AKAP9, ALG1, ALG3, ALMS1, ALPK3, ANK1, ANK2, ANKRD1, ANKRD11, ANKS6, ANO5, APOA1, APOB, ARSB, ATP1A2, ATP1A3, ATP5F1D, ATP5F1E, ATP5MD, ATP6V1A, ATPAF2, BAG3, BAG5, BAZ1B, BBS2, BCL7B, BCS1L, BMP2, BOLA3, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRCC3, BRIP1, BSCL2, BUD23, CACNA1A, CACNA1C, CACNB2, CALR3, CAP2, CASQ2, CASR, CASZ1, CAV1, CAV3, CAVIN1, CAVIN4, CBL, CCDC30, CDH2, CENPE, CEP85L, CHKB, CHRM2, CISD2, CLASP1, CLIP2, CLN3, CLPB, COA5, COA6, COA8, COL7A1, COQ2, COQ4, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX6B1, COX7B, CPT1A, CPT2, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, D2HGDH, DCAF8, DEF6, DES, DLD, DLG4, DLK1, DMD, DNAAF3, DNAJC19, DNAJC30, DOLK, DPM3, DPP6, DSC2, DSG2, DSG3, DSP, DTNA, ECHS1, EIF4H, ELAC2, ELN, EMD, ENPP1, EPB42, EPG5, ERBB3, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC6, ERCC8, ETFDH, EYA4, FAH, FAM135A, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FASTKD2, FBXL4, FHL1, FHL2, FHOD3, FIG4, FKBP6, FKRP, FKTN, FLAD1, FLNC, FNIP1, FOS, FOXRED1, FTO, FXN, GAA, GABRD, GATA4, GATA5, GATAD1, GATB, GATC, GBE1, GJA5, GLA, GLB1, GMPPB, GNE, GNPTAB, GPC3, GPC4, GPD1L, GPR101, GSK3A, GSN, GTF2E2, GTF2H5, GTF2IRD1, GTPBP3, GUSB, GYG1, GYS1, HADH, HADHA, HADHB, HAMP, HBB, HCCS, HCN4, HFE, HJV, HMGCL, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HPS1, HRAS, HSD17B10, HSPG2, IDH2, IDS, IFIH1, IGF2, IL12B, ILK, INSR, ITPA, JAG2, JPH2, JUP, KAT6B, KBTBD13, KCNAB2, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH1, KCNH2, KCNJ11, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, KIF20A, KIF5B, KLF1, KLF5, KLHL24, KLHL41, KRAS, LAMA2, LAMA3, LAMA4, LAMB3, LAMC2, LAMP2, LDB3, LIAS, LIMK1, LIMS2, LIPT1, LMNA, LMOD2, LRP12, LRPPRC, LRRC10, LTBP4, LUZP1, LZTR1, MAD2L2, MAP2K1, MAP2K2, MC2R, MCM10, MED12, MEFV, MEN1, METTL27, MGME1, MIB1, MICOS13, MIPEP, MLX, MLXIPL, MLYCD, MMACHC, MMP1, MMUT, MPLKIP, MRAP, MRAS, MRPL3, MRPL44, MRPS14, MRPS22, MT-ATP6, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR2, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TN, MT-TQ, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MTFMT, MTO1, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYH7B, MYL2, MYL3, MYLK2, MYO18B, MYO6, MYOCD, MYOM1, MYOT, MYOZ2, MYPN, MYSM1, MYZAP, NAGA, NAXD, NBAS, 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, NEBL, NEDD4L, NEK8, NEXN, NF1, NFS1, NKX2-5, NNT, NONO, NPPA, NRAS, NUBPL, NUP107, OPA1, PALB2, PARS2, PCCA, PCCB, PDGFRA, PDHA1, PDLIM3, PDPN, PET100, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PGM1, PHKA2, PHKG2, PHYH, PIGT, PKP2, PLEC, PLEKHM2, PLN, PMM2, PNPLA2, POLG, POLG2, POMGNT1, POMK, POMT1, POMT2, PPA2, PPARG, PPCS, PPP1CB, PPP1R13L, PPP1R21, PRDM16, PRKAG2, PRKCZ, PSEN1, PSEN2, PTPN11, PYGL, PYGM, QRSL1, RAB3GAP2, RAD51, RAD51C, RAF1, RBCK1, RBM20, RERE, RFC2, RFWD3, RIT1, RMND1, RNASEH1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF113A, RNF220, RPL36A, HNRNPH2, RPL3L, RRM2B, RTL1, RYR1, RYR2, SAMHD1, SARDH, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SDHA, SDHAF1, SDHB, SDHD, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SHMT2, SHOC2, SKI, SLC19A2, SLC19A3, SLC1A3, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A3, SLC25A4, SLC2A10, SLC30A10, SLC30A5, SLC40A1, SLC4A1, SLC6A6, SLX4, SMC1A, SNTA1, SOS1, SPEG, SPEN, SPRED2, SPTA1, SPTB, STAR, STK38, STX1A, SUCLG1, SUFU, SURF1, SYNE1, SYNE2, TACO1, TAF1A, TANGO2, TAPT1, TARS1, TAX1BP3, TAZ, TBL2, TBX20, TBX5, TCAP, TERT, TFR2, TGFB1, TGFB3, TIMMDC1, TK2, TKFC, TMEM126A, TMEM126B, TMEM270, TMEM43, TMEM70, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT1, TNNT2, TOP3A, TPI1, TPM1, TPM2, TPM3, TRDN, TREX1, TRIM63, TRIP4, TRMT5, TRNT1, TRPM4, TSFM, TTN, TTPA, TTR, TUBB3, TWNK, TXNRD2, UBE2T, UBE4B, UBR1, UCP2, UQCRFS1, USP9X, VAC14, VCL, VCP, VHL, VPS13A, VPS33A, WARS2, WFS1, XK, XPC, XRCC2, XRCC4, XYLT1, XYLT2, YARS2, ZBTB17

致心律失常性右心室心肌病變 (ARVC)

致心律失常性右心室心肌病變_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
569		

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。

致心律失常性右心室心肌病變_檢測結果

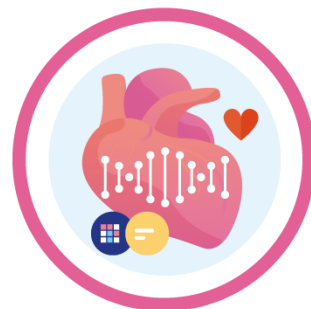
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

退化性二尖瓣疾病 (Degenerative Mitral Valve Disease)

盛行率

每 100 人約有 2 位罹患此病。



甚麼是退化性二尖瓣疾病？

退化性瓣膜疾病患者最常見的發現是由於腱索伸長或破裂導致的小葉脫垂，導致不同程度的二尖瓣關閉不全，雖然退化性二尖瓣疾病在瓣膜功能不全的患者中是良性的，但被認為是導致患有心血管疾病的患者心血管發病率和死亡率的重要原因。

可能併發症

- 心律失常
- 肺動脈高壓
- 血栓
- 心力衰竭
- 猝死
- 二尖瓣逆流
- 心內膜炎

自我評估

相關症狀

1. 疲勞
2. 心雜音
3. 氣短

生活方式建議

1. 多吃蔬果、全穀、豆類
2. 避免飽和脂肪與反式脂肪攝取
3. 保持健康體重
4. 避免抽菸
5. 保持運動習慣

退化性二尖瓣疾病 (Degenerative Mitral Valve Disease)

檢測基因

ABCC6, ABCG5, ABCG8, ACE, ACTA2, ACTC1, ADAMTS10, AEBP1, AGA, AGT, AIP, AKT3, ALDH18A1, ALG9, ALPK3, ANK1, ANKRD11, APOB, ATP6V1E1, B3GALT6, B3GAT3, BANF1, BAZ1B, BCL7B, BCOR, BGN, BICC1, BMP4, BRAF, BRF1, BUD23, CAT, CBL, CBS, CCDC22, CCN2, CCN4, CCND2, CCR1, CHST3, CITED2, CLIC2, CLIP2, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COX7B, CRYAB, CTCF, CYBB, DCHS1, DNAJB11, DNAJC30, DNMT3A, DSE, DTNA, DZIP1, EIF4H, ELN, ENPP1, ERAP1, EXOSC5, EXTL3, FAR1, FAS, FBLN5, FBN1, FBN2, FHL1, FHOD3, FIBP, FKBP6, FLNA, FLNC, FMN2, FMR1, FOXF1, G6PC3, GANAB, GATA4, GATA6, GBA, GLA, GNPTAB, GNS, GPR101, GTF2IRD1, HADHA, HADHB, HCCS, HCN4, HEPHL1, HGD, HNRNP2, HRAS, IDS, IFIH1, IFNGR1, IL10, IL12A, IL23R, IPO8, IRX5, KIF20A, KLRC4, KRAS, LDLR, LDLRAP1, LIMK1, LMNA, LOX, LTBP2, LTBP3, LZTR1, MAN2B1, MAP3K7, MAPK1, MED12, MEFV, METTL27, MFAP5, MLXIPL, MMP1, MMP13, MMP14, MMP2, MMP9, MT-CO1, MTX2, MYH11, MYH6, MYH7, MYL2, MYPN, NDUFAF3, NDUFB11, NDUFB8, NDUFS2, NF1, NKAP, NKX2-5, NOX3, NOX4, NPR3, PACS1, PCGF2, PCSK9, PDSS1, PIK3R2, PKD2, PLAU, PLD1, PLOD1, POLG, PPP1CB, PRDM16, PRDM5, PTPN11, PYROXD1, RAF1, RFC2, RIT1, RPL3L, RPL5, RPS6KA3, RSPRY1, RUNX2, RYR1, SACS, SDHD, SELENON, SGO1, SH3PXD2B, SKI, SLC29A3, SLC34A2, SLC6A6, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMURF1, SMURF2, SOD1, SOD2, SOD3, SOX5, SPRED1, SPRED2, STAT4, STX1A, SURF1, TAB2, TBL2, TBX20, TBX5, TGFB1, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TIMP1, TIMP2, TLL1, TLR4, TMEM270, TNNI3, TNNT2, TPM1, TPM2, TPM3, TTN, TWNK, UBAC2, VEGFA, VPS13B, VPS33A, VWF, WASHC5, XPC, XYLT1, XYLT2, ZMPSTE24, ZNF469

退化性二尖瓣疾病_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
226		

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。

退化性二尖瓣疾病_檢測結果

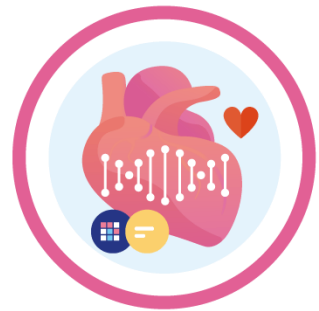
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

心律不整 (Arrhythmia)

盛行率

每 1,000 人中有 15-50 人有心律不整的症狀。



甚麼是心律不整？

心律失常常是體染色體顯性疾病，它是指心臟的異常節律。對它進行分類的最常見方法是根據傳導率分為心率低於每分鐘 60 次的緩慢性心律失常常和心率高於 100 次的快速性心律失常常。

可能併發症

- 血栓
- 休克

自我評估

相關症狀

1. 高血壓	8. 肩部酸麻
2. 心悸	9. 腳軟
3. 胸悶	10. 腿部腫脹
4. 昏厥	11. 全身倦怠
5. 頭暈	12. 淺眠常驚醒
6. 呼吸急促	13. 夜間盜汗
7. 噁心嘔吐	14. 胃及食道有異物感

生活方式建議

1. 避免加工、高糖食物、高鹽食物、高飽和脂肪或反式脂肪食物、精緻澱粉
2. 避免酒精、咖啡因、抽菸
3. 多吃蔬菜、全穀食物、橄欖油、水果、豆類、魚類、雞肉、堅果、蛋、乳製品
4. 保持身體活躍
5. 減少壓力、避免生氣

心律不整 (Arrhythmia)

檢測基因

AARS1, ABCC8, ABCC9, ACADM, ACADVL, ACTC1, ACTL6B, ACTN2, AIMP1, AIMP2, AKAP9, AKT3, ALDH7A1, ALDOA, ALG13, ALG14, ALG2, ALG3, ALKBH8, ANK2, AP1G1, AP3B2, APC2, APRT, ARFGEF2, ARV1, ARX, ASNS, ATAD1, ATP1A2, ATP1A3, ATP1B1, ATP6V1A, ATP7A, B3GALNT2, BAG3, BMP2, BRAF, C12orf4, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1C, CACNA1E, CACNA2D1, CACNB2, CAPN3, CASK, CASQ2, CASR, CAV3, CAVIN1, CBL, CC2D1A, CCDC88A, CDH23, CDK19, CDKL5, CELF2, CITED2, CIZ1, CLIP1, CLTC, CNKSR2, CNPY3, COL4A1, COX4I1, COX7B, CPT1A, CPT2, CRADD, CRBN, CREBBP, CSRP3, CTLA4, CUL3, CUX2, CYFIP2, DALRD3, DCPS, DCX, DEPDC5, DES, DHDDS, DMD, DMPK, DMXL2, DOCK7, DOLK, DPAGT1, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EDC3, EEF1A2, ELN, EMD, EP300, EPM2A, ERCC6, ERCC8, ERMARD, EXOC8, EZR, FBXL4, FBXO31, FGF12, FGF13, FHL1, FHOD3, FLNC, FMN2, GABBR2, GABRA2, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRG2, GAD1, GATA4, GATA5, GATA6, GATAD1, GDAP1, GFM2, GJA1, GJA5, GLA, GLYCTK, GNA11, GNAO1, GNAQ, GNB2, GNB5, GPC3, GPC4, GPX4, GRIK2, GRIN2B, GRM7, GSN, GTPBP3, GUF1, GYG1, HADHA, HADHB, HBB, HCCS, HCFC1, HCN1, HCN4, HDAC4, HFE, HIBCH, HJV, HMGCL, HNMT, HRAS, HSPG2, IARS2, IDS, IER3IP1, IQSEC1, JUP, KCNA1, KCNA2, KCNA5, KCNB1, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ11, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, KCNQ2, KCNT2, KDM5B, KIF1A, KIF20A, KRAS, LAMA2, LAMA4, LAMP2, LARS2, LDB3, LIG3, LINS1, LMAN2L, LMNA, LONP1, LPIN1, LRP12, LZTR1, MAN1B1, MBOAT7, MDH1, MED17, MED23, MED25, MEFV, MFAP5, MFF, MGAT2, MGME1, MIB1, MPDU1, MRAS, MT-ATP6, MT-CO1, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-TE, MT-TK, MT-TL1, MTO1, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL4, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NAA10, NAA20, NACC1, NCDN, NDST1, NDUFB11, NEBL, NECAP1, NEMF, NEUROD2, NEXMIF, NEXN, NF1, NHLRC1, NKX2-5, NKX2-6, NOS1AP, NPPA, NPRL2, NPRL3, NRAS, NSUN2, NTRK2, NUP155, OGDHL, PAFAH1B1, PARS2, PCCA, PCCB, PDHA1, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PGAP1, PHACTR1, PHGDH, PHOX2B, PHYH, PIGA, PIGC, PIGP, PIGQ, PIGW, PIK3CA, PITX2, PKP2, PLAA, PLCB1, PLN, PLPBP, PNKP, POLG, POLG2, PPP3CA, PRDM16, PRKAG2, PRSS12, PRTN3, PTPN11, PTPN22, PTPN23, PTS, RAF1, RANGRF, RASA2, RIT1, RRAS, RRAS2, RRM2B, RSRG1, RYR2, SALL4, SARS1, SATB1, SCN1B, SCN2A, SCN2B, SCN3A, SCN3B, SCN4A, SCN4B, SCN5A, SCN8A, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SCUBE3, SETBP1, SGO1, SLC12A2, SLC13A5, SLC19A2, SLC1A2, SLC1A3, SLC1A4, SLC25A22, SLC25A4, SLC35A2, SLC39A8, SLC40A1, SLC45A1, SLC4A3, SMAD3, SMC1A, SNTA1, SOS1, SOS2, SOX10, SPATA5, SPECC1L, SPRED2, SPTAN1, SPTBN1, ST3GAL3, STXBP1, SYNE1, SYNE2, SYNJ1, SZT2, TAB2, TANGO2, TAZ, TBX20, TBX3, TBX5, TDP2, TECR, TGFB1, TGFB3, TIMM50, TLL1, TMEM43, TMEM70, TNIK, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TOP3A, TRAK1, TRAPPC12, TRAPPC9, TRDN, TRIM8, TRPM4, TTC5, TTN, TTPA, TTR, TUSC3, TWNK, UBA5, UBE4A, UFSP2, UGDH, UPB1, WASHC4, WDR45, WIPI2, WWOX, XK, YWHAG, ZC3H14, ZNHIT3

心律不整 (Arrhythmia)

心律不整_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
405		

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。

心律不整_檢測結果

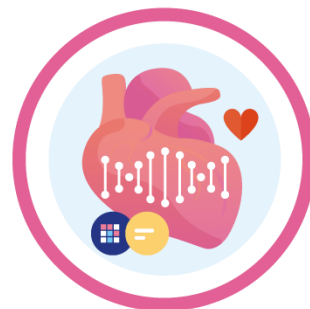
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

布魯格達氏症候群 (Brugada Syndrome)

盛行率

東南亞每 10,000 人中約有 37 人罹患此病。



甚麼是布魯格達氏症候群？

布魯格達氏症候群是一種體染色體顯性遺傳疾病，它會影響電信號通過心臟的方式，導致心臟以危險的速度快速跳動，甚至造成猝死。布魯格達氏症候群通常是從父母那裡繼承的有缺陷的基因引起的，其中 *SCN5A* 基因最為常見，約佔 30% 左右。此疾病的診斷期從嬰兒期到老年期都有，猝死的平均年齡約為 40 歲，發病前無特殊前驅徵狀或心血管疾病。

可能併發症

- 昏厥
- 抽搐
- 夜間瀕死性呼吸
- 心室顫動
- 多形性室性心動過速
- 心臟驟停
- 胸痛
- 猝死

自我評估

相關症狀

1. 家族中有人 45 歲以下猝死
2. 曾有心律不整紀錄

生活方式建議

1. 避免過量飲酒
2. 避免使用可能導致右胸前導聯 ST 段抬高的藥物
3. 及時用退熱藥治療任何發燒
4. 避免脫水
5. 安裝植入式心律整流除顫器 (ICD)

布魯格達氏症候群 (Brugada Syndrome)

檢測基因

ABCC9, AKAP9, ANK2, ANKRD1, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, COL5A1, DMD, DSP, FBN1, GPD1L, HCN4, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE3, KCNE5, KCNH2, KCNJ2, KCNJ8, KCNQ1, LAMA4, MYBPC3, MYH6, PKP2, RANGRF, RYR2, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN5A, SCNN1A, SEMA3A, SLMAP, SNTA1, TCAP, TGFB3, TRPM4, TTN, TTR

布魯格達氏症候群_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
42		

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。

布魯格達氏症候群_檢測結果

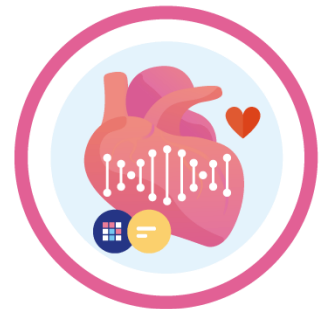
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

長 QT 症候群 (Long QT Syndrome)

盛行率

平均每 10,000 人中會有 5 人罹患此病。



甚麼是長 QT 症候群？

長 QT 症候群通常為體染色體遺傳疾病，是一種心臟電生理疾病，其特徵是 QT 延長和心電圖上的 T 波異常，與快速性心律失常相關。昏厥是長 QT 症候群最常見的症狀，且可能會在幾乎沒有警告的情況下發生，但是一些患有長 QT 症候群的人沒有任何明顯的症狀，只有進行心電圖或基因檢測時才可能被診斷。

可能併發症

- 心律失常
- 暈厥
- 心臟驟停或猝死

自我評估

相關症狀

1. 有家族史
2. 使用已知會導致 QT 間期延長的藥物

生活方式建議

1. 避免使用延長 QT 的藥物
2. 避免過度嘔吐或腹瀉，導致電解質失衡
3. 第一型長 QT 症候群患者避免進行激烈運動
4. 第一型長 QT 症候群患者避免暴露於高噪音環境

長 QT 症候群 (Long QT Syndrome)

檢測基因

ABCC9, ACADVL, ACTN2, AKAP8, AKAP9, ALG10, ALG10B, ALPK3, ANK2, ANKRD1, ANKRD31, ARHGAP22, ARL13B, ARVCF, ATL3, BAIAP3, BPTF, CACNA1C, CACNA1S, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CAV3, CAVIN1, CCN3, CD276, CELSR1, CIT, CLCNKB, CSRP3, CTNNA3, CTRL, DIP2A, DMD, DNA2, DNAJC19, DPAGT1, DSC2, DSG2, DSP, ELMOD2, ERAP1, FGF2, FSIP2, GAA, GABRA3, GMPPB, GNAS, GPATCH2, GPC3, GPC4, GPD1L, GUF1, HADH, HCN4, HK3, HKDC1, HNRNPM, ILK, INTS8, JPH2, KCNA5, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, KIF11, KIF21B, LAMA4, LDB3, LMNA, LRBA, LRRC8E, MDN1, MECP2, MKI67, MYBPC3, MYBPHL, MYH6, MYH7, MYLK2, MYLK4, MYPN, NEBL, NET1, NEXN, NLRP13, NLRX1, NOS1AP, NR5A2, NRIP1, PHOX2B, PI4KA, PIK3CG, PKD1L2, PKP2, PLCB4, POLRMT, PROKR1, PRSS12, PRSS57, PSMD12, PTOV1, RALGAPA1, RBM20, REM1, RIMS1, RNF207, RYR1, RYR2, SCN10A, SCN1B, SCN4B, SCN5A, SDC1, SHANK3, SIDT1, SIRT6, SLC12A3, SLC2A5, SLC6A17, SLC6A8, SNAPC4, SNAPC5, SND1, SNTA1, SRY, STK32B, STX16, SVIL, SYK, SYNE2, TANGO2, TBX5, TCAP, TCTN3, TDRD6, TECRL, TGFBRAP1, TLNRD1, TMEM43, TNFRSF6B, TNNI3K, TOP2A, TPM1, TRDN, TRHDE, TRMU, TRPM4, TTN, UBR4, UBR5, UBR7, UPP1, USP19, VCL, VSX1, WDR25, WDR26, WWC2, YME1L1, ZNF174, ZNF341, ZNF862

長 QT 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
169		

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。

長 QT 症候群_檢測結果

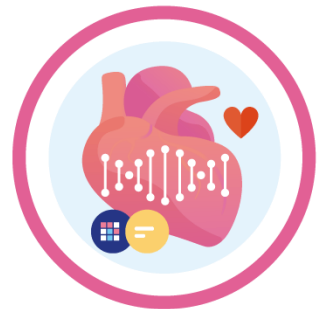
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

短 QT 症候群 (Short QT Syndrome)

盛行率

預估每 10,000 人中會有 2-10 人罹患此病。



甚麼是短 QT 症候群？

短 QT 症候群是體染色體顯性遺傳疾病，它一種心臟離子通道疾病，其特徵是 QT 間期異常短，短 QT 症候群可導致心律失常，您可能會感到頭暈、昏厥或心悸。在嚴重的情況下，它們甚至可能導致心臟驟停和心源性猝死。目前約有 60% 的病人可透過 *KCNQ1*、*KCNJ2*、*KCNH2*、*CACNA1C*、*CACNB2*、*CACNA2D1* 基因檢測診斷。

可能併發症

- 暈厥
- 心悸
- 猝死
- 心律失常
- 心臟驟停

自我評估

相關症狀

1. 相關家族史

生活方式建議

1. 病患可安裝植入式心律整流除顫器

短 QT 症候群 (Short QT Syndrome)

檢測基因

CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CDC73, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2B, CDKN2C, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, MEN1, SLC4A3, TRPM4

短 QT 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
14		

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。

短 QT 症候群_檢測結果

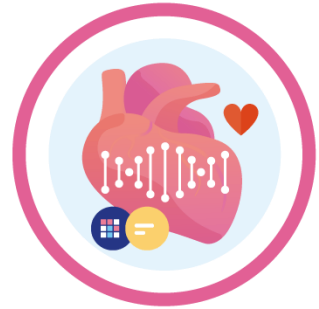
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

兒茶酚胺敏感性多形性心室頻脈 (CPVT)

盛行率

每 100,000 人中約有 10 人罹患此病。



甚麼是兒茶酚胺敏感性多形性心室頻脈？

兒茶酚胺敏感性多形性心室頻脈 (Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia ; CPVT) 可以是體染色體顯性遺傳或體染色體隱性遺傳疾病，CPVT 的特徵是在運動或急性情緒期間發生暈厥。症狀的平均發作年齡在 7 至 12 歲之間。如果不治療，CPVT 是高度致命的，高達 80% 的個體有一次或多次暈厥發作，而猝死可能是該病的主要表現。

可能併發症

- 猝死
- 暈厥

自我評估

相關症狀

1. 有家族史
2. 暈厥
3. 心律失常

生活方式建議

1. 避免激烈運動
2. 避免使用洋地黃

兒茶酚胺敏感性多形性心室頻脈 (CPVT)

檢測基因

AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, DMPK, DSG2, DSP, KCNH2, LAMA4, LMNA, MYBPC3, RYR2, SCN4B, SCN5A, TECRL, TPM1, TRDN, TRPM4, VANG1

兒茶酚胺敏感性多形性心室頻脈_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
22		

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。

兒茶酚胺敏感性多形性心室頻脈_檢測結果

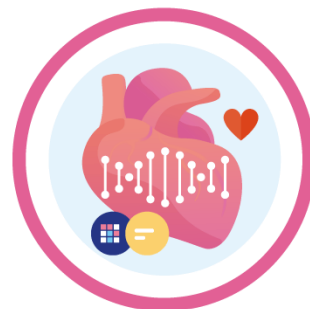
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

胸主動脈剝離症候群 (TAAD)

盛行率

每 100,000 人中約有 3-4 人罹患此病。



甚麼是胸主動脈剝離症候群？

胸主動脈剝離症候群通常為體染色體顯性遺傳疾病，是胸主動脈的永久性局部擴張，胸主動脈剝離通常是無症狀的，並且會隨著時間的推移而擴大，未經診斷或未經治療的胸主動脈剝離可危及生命。。

可能併發症

- 馬凡氏症候群
- 妊娠期子宮破裂
- 先天性瞳孔散大
- Loeys-Dietz 症候群
- 動脈導管未閉
- 主-肺動脈窗
- 薄而透明的皮膚、容易瘀
- 網狀青斑、絨毛虹膜
- 血栓
- 傷、萎縮性疤痕
- 煙霧病樣腦血管疾病
- 胃腸道破裂
- 肺動脈高壓

自我評估

相關症狀

1. 背疼
2. 咳嗽
3. 聲音微弱、沙啞（嘶啞）
4. 呼吸急促
5. 胸部壓痛或疼痛

生活方式建議

1. 避免抽菸
2. 控制血壓和膽固醇水平
3. 規律運動
4. 減少攝取膽固醇和脂肪

胸主動脈剝離症候群 (TAAD)

檢測基因

ACTA2, ADAMTS10, BGN, CBS, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL4A5, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FAS, FBN1, FBN2, FLNA, GATA5, LOX, MAT2A, MFAP5, MSTN, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRDM5, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TGFB3, ZNF469

胸主動脈剝離症候群_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
38		

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。

胸主動脈剝離症候群_檢測結果

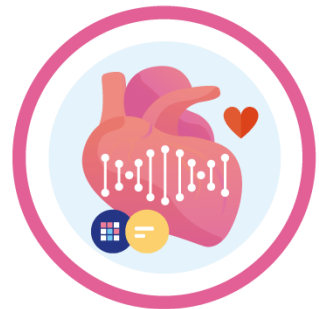
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

馬凡氏症候群 (Marfan Syndrome)

盛行率

每 15,000 中約有 3-5 人罹患此病。



甚麼是馬凡氏症候群？

馬凡氏症候群是一種體染色體顯性遺傳疾病，通常是 *FBN1* 基因變異導致結締組織異常，它的典型症狀為眼部、心血管和肌肉骨骼異常，但也可能涉及肺、皮膚和中樞神經系統，造成壽命下降主要是由於主動脈併發症。

可能併發症

- 心臟主動脈剝離破裂
- 猝死
- 視網膜剝離
- 心血管損害
- 鬱血性心臟衰竭
- 青光眼
- 動脈瘤
- 肺高壓
- 早發性白內障

自我評估

相關症狀

1. 手長、腿長、手指長	5. 關節鬆弛有彈性
2. 體型高瘦	6. 扁平足
3. 脊椎彎曲	7. 牙齒長得擠擠亂亂的二尖瓣脫垂
4. 胸廓異常：俗稱雞胸、漏斗胸	

生活方式建議

1. 避免劇烈運動
2. 定期檢查心臟超音波與主動脈大小
3. 定期檢查眼睛功能
4. 監測骨骼系統

馬凡氏症候群 (Marfan Syndrome)

檢測基因

COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL9A1, FBN1, FBN2, FLNA, KCNQ1, LTBP2, MED12, MYH11, MYLK, NOTCH1, TGFB2, TGFB1, TGFB2, UPF3B

馬凡氏症候群_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
18		

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。

馬凡氏症候群_檢測結果

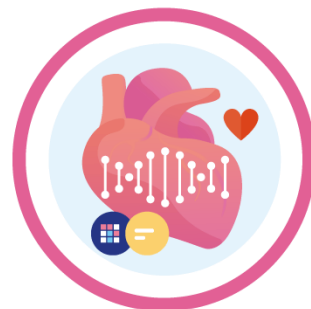
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

動脈粥狀硬化 (Atherosclerosis)

盛行率

每 1,000 人約有 8 人罹患此病。



甚麼是動脈粥狀硬化？

動脈粥樣硬化是一種動脈的慢性炎症性疾病，主要是由低密度脂蛋白和殘餘脂蛋白顆粒的積聚引發的動脈局灶區域的活躍炎症過程，被認為是導致心臟病發作、中風和外周動脈疾病的動脈粥樣硬化性心血管疾病的主要原因。

可能併發症

- 腦血管疾病
- 外周動脈疾病
- 猝死
- 冠狀動脈疾病
- 腹部動脈瘤
- 短暫性腦缺血發作
- 腎動脈狹窄

自我評估

相關症狀

1. 胸悶、胸痛	5. 眩暈
2. 呼吸困難	6. 噁心
3. 臉色蒼白	7. 全身無力
4. 冒冷汗	

生活方式建議

- 1. 規律運動
- 4. 多吃蔬果
- 2. 避免抽菸
- 5. 少吃飽和脂肪或反式脂肪食物
- 3. 維持健康體重
- 6. 避免攝取含糖、鹽分太高的食物

動脈粥狀硬化 (Atherosclerosis)

檢測基因

ABCA1, ABCC6, ABCG5, ABCG8, ACTA2, AGPAT2, AGT, AGXT, AKT2, ALDH2, ALMS1, ALOX5, ANGPTL6, ANTXR1, AOA1, APOA1, APOA2, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, ARHGAP24, ARL3, ATP2B1, BRCC3, CACNA1D, CASZ1, CDC42BPA, CELA2A, CEP19, CETP, CNM2, COL3A1, CYP17A1, CYP27A1, CYP7A1, DCP1A, DISP2, ELN, ENG, ENPEP, ENPP1, EPHX2, ERCC6, ERCC8, ERO1B, ESR1, FAAP24, FASTKD1, FBN1, FGF5, FIGN, GGCX, GHR, GPD1, GPIHBP1, GRB14, GUCY1A1, HEY2, HGD, HNF1A, ICAM1, JAG1, KCNJ5, KCNK3, KRT32, LCAT, LDLR, LDLRAP1, LIPC, LMF1, LMNA, LOX, LPL, MAT2A, MFAP5, MOV10, MYH11, MYLK, NPHS1, NPPA, NPR3, NT5C2, OBSCN, OSR1, PCSK9, PDE3A, PNPLA2, PPARG, PPP1R17, PRDM6, PRKG1, RNF186, SELP, SLC25A40, SLC4A7, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMARCA1, SMPD1, SOX6, SOX7, TBX2, TBX3, TGFB2, TGFB3, TGFB3, TGFB3, TGFB3, THSD1, TRIP6, TSPOAP1, USF1, VEGFA, WBP1L, WRN, XYLT1, XYLT2, ZMPSTE24, ZNF687

動脈粥狀硬化_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
122		

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。

動脈粥狀硬化_檢測結果

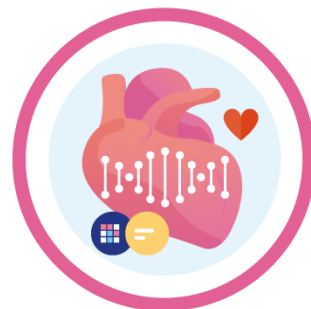
染色體	基因	外顯子	變異位點	基因型

備註：檢測結果僅呈現致病性或可能致病性變異之結果。

家族性高膽固醇血症 (Familial Hypercholesterolemia)

盛行率

估計每 1,000 人中會有 1-5 人罹患此病。



甚麼是家族性高膽固醇血症？

家族性高膽固醇血症可以是體染色體顯性遺傳或體染色體隱性遺傳疾病，它的特徵為低密度脂蛋白膽固醇顯著升高，導致早期冠狀動脈和近端主動脈中的動脈粥樣硬化斑塊沉積，並增加過早心血管事件（如心絞痛和心肌梗死）的風險。

可能併發症

- 心血管疾病

自我評估

相關症狀

1. 有家族史
2. 關節症狀
3. 皮膚病變
4. 黃色瘤

生活方式建議

1. 減重
2. 多吃蔬果和全穀
3. 少吃飽和脂肪或反式脂肪食物
4. 規律運動
5. 避免抽菸

家族性高膽固醇血症 (Familial Hypercholesterolemia)

檢測基因

ABCA1, ABCG5, ABCG8, APOA2, APOB, APOE, EPHX2, GHR, LDLR, LDLRAP1, LIPA, PCSK9, STAP1

家族性高膽固醇血症_檢測結果摘要

檢測範圍 (基因數)	致病性變異數量	註解
13		

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。

家族性高膽固醇血症_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)	https://taiwanview.twbiobank.org.tw/browse38

參考文獻

- Adams, D. H., Rosenhek, R. & Falk, V. Degenerative mitral valve regurgitation: best practice revolution. *Eur Heart J* **31**, 1958–1966 (2010).
- Brunham, L. R. & Hegele, R. A. What Is the Prevalence of Familial Hypercholesterolemia? *Arteriosclerosis, Thrombosis, and Vascular Biology* **41**, 2629–2631 (2021).
- Campuzano, O. *et al.* Short QT Syndrome: A Comprehensive Genetic Interpretation and Clinical Translation of Rare Variants. *J Clin Med* **8**, (2019).
- Cho, Y. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Journal of Arrhythmia* **34**, 356–368 (2018).
- Dhaval S, D. & Said, H. Arrhythmias. *StatPearls* (2022).
- DM, M. & E, R. Heritable Thoracic Aortic Disease Overview. (2017).
- Elliott, P. M. *et al.* 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy: the Task Force for the Diagnosis and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy of the European Society of Cardiology (ESC). *Eur Heart J* **35**, 2733–2779 (2014).
- HE, I., SL, C. & JW, K. Familial Hypercholesterolemia. *GeneReviews* (2022).
- Gersh, B. J. *et al.* 2011 ACCF/AHA guideline for the diagnosis and treatment of hypertrophic cardiomyopathy: executive summary: a report of the American College of Cardiology Foundation/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines. *Circulation* **124**, 2761–2796 (2011).
- Irim, S. & Prashanth, R. Marfan Syndrome. (2022).
- Klimchak, A. C., Patel, M. Y., Iorga, Ș. R., Kulkarni, N. & Wong, N. D. Lipid treatment and goal attainment characteristics among persons with atherosclerotic cardiovascular disease in the United States. *American Journal of Preventive Cardiology* **1**, 100010 (2020).
- LeMaire, S. A. & Russell, L. Epidemiology of thoracic aortic dissection. *Nat Rev Cardiol* **8**, 103–113 (2011).
- Kusumoto, F. M. *et al.* 2018 ACC/AHA/HRS Guideline on the Evaluation and Management of Patients With Brady-cardia and Cardiac Conduction Delay: A Report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Clinical Practice Guidelines and the Heart Rhythm Society. *Circulation* **140**, e382–e482 (2019).

參考文獻

- 14 Mariëlle, A., Hennie, B. & Imke, C. Long QT Syndrome.
- 15 Napolitano C, Mazzanti A, Bloise R, et al. Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia. *GeneReviews* (2022).
- 16 Pereira, R. et al. Short QT syndrome in pediatrics. *Clin Res Cardiol* **106**, 393–400 (2017).
- 17 Ray E, H. & Elizabeth, J. Dilated Cardiomyopathy Overview. *GeneReviews* (2022).
- 18 Schwartz, P. J. et al. Prevalence of the congenital long-QT syndrome. *Circulation* **120**, 1761–1767 (2009).
- 19 Shah SN, Umapathi KK, Oliver TI. Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy. *StatPearls* (2022).
- 20 Sweet, M., Taylor, M. R. G. & Mestroni, L. Diagnosis, prevalence, and screening of familial dilated cardiomyopathy. *Expert Opin Orphan Drugs* **3**, 869–876 (2015).
- 21 Teekakirikul Polakit & Wong Timothy C. Hypertrophic Cardiomyopathy. *JACC: Asia* **1**, 227–229 (2021).
- 22 Varghese, M. J. Familial hypercholesterolemia: A review. *Ann Pediatr Cardiol* **7**, 107–117 (2014).

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。