大安聯合醫事檢驗所公告

公告編碼：431

日期： 113年09月14日

公告事項：1. 檢驗項目ApoE基因檢測報告、脊髓性肌肉萎縮症SMA篩檢報告、X染色體脆折症檢測報告、MTHFR葉酸代謝基因檢測報告，增加結果解釋及檢測限制

2. 重金屬血鈷、血鉻、血錳因二次委外，請獨立採集檢體樣本

3. 檢驗項目尿液常規檢查pH酸鹼度因參考區間審查，變更參考區間

1. 自113年09月16日起，ApoE基因檢測報告、脊髓性肌肉萎縮症SMA篩檢報告、X染色體脆折症檢測報告、MTHFR葉酸代謝基因檢測報告，增加結果解釋及檢測限制，相關內容如下：

檢驗項目：Apolipoprotein E genotyping，Apo E genotyping 脂蛋白酶元E分型

臨床意義：

1. Apolipoprotein E（簡稱ApoE）基因位於人類第19對染色體，是一種脂蛋白元，為脂蛋白的組成之一，主要功能是與肝細胞上LDL接受器結合，使肝細胞吞噬脂蛋白並代謝內部的膽固醇，進而調節血液中脂肪含量；與心臟血管疾病、腦中風以及俗稱老人癡呆症的阿茲海默症的發生有著密切的關係。
2. 檢驗方法：由於ApoE的DNA發生變異，導致ApoE蛋白質序列在112及158位置轉譯出不同的胺基酸，而改變個體對疾病的罹患風險。本檢驗利用即時偵測基因擴增法放大目標基因，再藉由分析解鏈溫度來判斷目標基因是否帶有變異位點，並進行基因分型。
3. 臨床解釋：ApoE蛋白對於血液循環中脂蛋白及膽固醇的調控扮演重要的角色，目前也發現ApoE的E4基因與罹患阿茲海默症的風險有高度相關性，因此了解ApoE的型別可幫助受檢者提早知道是否具有高風險基因型，提早做健康規劃及管理，以延緩或預防疾病的發生。ApoE主要的3個基因型為E2、E3及E4，因此可報告的基因型為:E2/E2、E2/E3、E2/E4、E3/E3、E3/E4、E4/E4共六種，其中擁有一個E2的族群可發現血液中的總膽固醇和低密度脂蛋白(LDL-Cho)經常是較低的，且可能抵抗阿茲海默症的發生，但研究指出基因型E2/E2與家族性第三型高脂蛋白血症有高度相關性。目前已知只要帶有一個E4就屬於得到阿茲海默症的高風險群：帶有一個E4者得到阿茲海默症的機率會增加3-5倍，基因型E4/E4者則提高至5-15倍。E3則不會影響心臟病、腦中風以及阿茲海默症等疾病的罹患機率。

檢測限制及其它注意事項

1. 本檢驗所採用的檢驗方法僅能分辨ApoE的3個主要基因型別：E2、E3及E4，無法檢出其它的基因型。
2. 若對報告有任何相關疑問，請洽專科醫師或遺傳諮詢師。

(原2022年版檢驗目錄 p.53)

檢驗項目：Spinal Muscular Atrophy，SMA 脊髓性肌肉萎縮症基因檢測

臨床意義：

1. 脊髓性肌肉萎縮症 (Spinal Muscular Atrophy, SMA)是一種體染色體隱性遺傳疾病，發生率約為1/10,000；帶因率約為1/40-1/60。95-98%的患者是因缺乏SMN1基因，使脊髓的前角運動神經元漸進性的退化，造成肌肉逐漸出現萎縮及軟弱無力的現象。
2. 檢驗方法：依過去的文獻指出95-98%的患者是因缺乏SMN1基因造成的，患者的發病年齡及嚴重程度則與具相似功能的SMN2基因數有關，故本檢驗利用即時偵測基因擴增法分析SMN1及SMN2的基因套數。即於核酸萃取後，於反應中加入核酸、反應引子和針對管家基因(housekeeping gene)及SMN1或SMN2有專一性且螢光抑制的探針，並以即時核酸定量儀在反應時收集反應過程中釋放出的螢光訊號強度，並依與管家基因的訊號強度比對，以定量SMN1及SMN2基因的套數。
3. SMN1與SMN2二基因的序列具極高的相似度，故容易發生互換(crossing over)或重組(recombination)；正常人的SMN1:SMN2基因套數比可能為2:2、2:1、3:1、2:0、3:0甚至為4:0等，即是至少有二套的SMN1基因；而帶因者則是指只帶有一套SMN1基因者，即SMN1:SMN2基因套數比可能為1:0、1:1、1:2、1:3或1:4等；若受檢者沒有SMN1基因，即診斷為SMA患者，而疾病的嚴重程度，則與SMN2的套數成反比 (即SMN2基因套數愈少，疾病愈嚴重，發病時間愈早)

檢測限制及其它注意事項

1. 本檢驗法以即時偵測基因擴增法分析SMN1及SMN2的基因套數，無法檢出較為罕見的基因變異型別，靈敏度並非100%。如無法測得SMN1基因內的點突變，或特殊的基因組合的帶因者(如所有SMN1都在同一條染色體上，而另一條染色體不帶SMN1基因者)。
2. 若對報告有任何相關疑問，請洽專科醫師或遺傳諮詢師。

(原2022年版檢驗目錄 p.338)

檢驗項目：Fragile X syndrome，Fragile X X染色體脆折症

臨床意義：

1. 檢驗方法：本檢驗所以聚合酶連鎖反應(Polymerase chain reaction, PCR)+膠體電泳法分析Fragile X Mental Retardation(FMR1)基因對偶基因之片段長度，用以計算此未轉錄區的(CGG)+(AGG)重覆次數。
2. 重複次數小於200的基因型皆可以此方法定義基因區域的重覆次數；重複次數大於200的對偶基因則無法準確測定次數，而以>200來表示。
3. 依據美國ACMG指引(ACMG Guidelines)，X染色體脆折症的基因型定義及臨床解釋：由於98-99%的X染色體脆折症患者是因FMR1基因5端非轉錄區出現不正常的CGG擴增造成的。
4. 依據FMR1(AGG+CGG)重複次數，將受檢者的基因型區分為重複次數介於5-44次的「正常型」；重複次數45-54次且受檢者本身及下一代都沒有罹病風險的「中間型」；重複次數介於55-200次且受檢者及下一代都有可能出現臨床症狀的「準突變型」；及重複次數大於200次的「完全突變型」。

檢測限制及其它注意事項

1. 本檢驗所採用的檢驗方法有可能無法檢出較為罕見的突變型別，如基因內的點突變、缺失、插入或是反轉等，準確度並非 100%。
2. 若對報告有任何相關疑問，請洽專科醫師或遺傳諮詢師。

(原2022年版檢驗目錄 p.290)

檢驗項目： **MTHFR Gene Mutation Analysis，Methylenetetrahydrofolate reductase 葉酸代謝基因檢測**

臨床意義：

1. 葉酸為維生素B群的一種，又被稱為維生素B9或維生素M。已知葉酸參與人體多項代謝反應，如核酸合成、細胞的分裂及生長等。
   MTHFR (Methylenetetrahydrofolate reductase)基因位於染色體1p36.3，主要將葉酸還原成具有生理活性的形態，對維持葉酸濃度扮演重要的角色。
2. 葉酸缺乏時可能造成血液中的半胱胺酸濃度升高。研究指出血液中的半胱胺酸濃度升高會使成人增加罹患心血管疾病、中風或巨球性貧血的風險。
   成長中的胎兒若缺乏葉酸，可能造成神經管發育缺陷，輕者出現膀胱、腸胃功能失調、雙腳癱瘓；嚴重則可能出現脊柱裂、無腦兒、水腦症等先天性畸形，甚至胎死腹中或出生後夭折。
3. 檢測技術及步驟：以即時核酸定量法分析亞洲族群中最常見的MTHFR基因變異位點，c.665C>T(舊稱c.677C>T)及c.1286A>C(舊稱c.1298A>C)；即於核酸萃取後進行即時核酸定量反應，分析此二位點的基因型。。

檢測限制及其它注意事項

1. 檢測極限：本檢測僅分析二種最常見的MTHFR基因變異位點：c.665C>T及c.1286A>C，無法檢出其它的基因變異，靈敏度並非100%
2. 若對報告有任何相關疑問，請洽專科醫師或遺傳諮詢師並遵循醫囑進行適當之處置。

(原2022年版檢驗目錄 p.275)

2. 自113年09月16日起，為維持檢驗品質及不影響結果報告發出時效，重金屬血鈷、血鉻、血錳因二次委外，請獨立採集檢體樣本

3. 自113年09月16日起，因參考區間審查，變更尿液常規檢查pH酸鹼度參考區間，相關內容如下：

檢驗項目： **Urine Routine，UR，Routine Urinalysis 尿一般檢查、尿生化檢查**

參考區間： pH 酸鹼度：5.0-8.0

(原2022年版檢驗目錄 p.371)

陳明輝

大安聯合醫事檢驗所

大安聯合醫事檢驗所
負責人陳明輝敬上