

檢驗項目	心血管及代謝疾病基因質譜篩檢		
檢體種類	血液	檢驗方法	質譜分析(Mass spectrometry analysis)
採檢體量	5 ml (含)以上全血	採集容器	EDTA 紫頭採血管
採檢注意事項	血液檢體採集完畢後需輕輕搖勻紫頭採血管數次，使抗凝劑與血液充分混合，確定無凝固。		
輸送條件	血液檢體室溫保存，並於 24 小時內專員送達精準醫學實驗室。		
報告完成時間	收到合格檢體後 10 個工作天		
臨床意義	APOB、LDLR、PCSK9、ABCG2、NOTCH3 及 GLA 這 6 個基因與血管健康和風險高度相關，此檢測有利於臨床診斷用藥與病人健康管理。其中 APOB 和 LDLR 基因變異與家族性高膽固醇血症（FH）相關，這會增加動脈粥樣硬化、心臟病和中風的風險。PCSK9 基因變異涉及膽固醇代謝，可能進一步影響心血管疾病的風險。對於痛風和高尿酸血症，ABCG2 基因變異的檢測可以協助診斷和管理這些病症。腦血管疾病方面，NOTCH3 基因變異與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) 相關，這有助於診斷顱內小動脈病變。GLA 基因變異與法布瑞氏症（Fabry disease）相關，這是一種 X 染色體連鎖的遺傳性溶酶體儲積病，會造成血管阻塞進一步引起心室肥大 心律不整 心絞痛等症狀。		
干擾因素	血液中的藥物或輸液等干擾物質、採檢量不足、使用非紫頭 EDTA 採血管採檢。		
報告範圍	此基因檢測套組檢測範圍如下。 1. 檢測基因 APOB、LDLR、PCSK9、ABCG2、NOTCH3、GLA 2. 基因檢測位點，如下表：		

	Gene	Variant type	Nucleic acid change
	ABCG2	SNV	c.421C>A/C/T
	NOTCH3	SNV	c.1630C>T/G/A
	GLA	SNV	IVS4+919G>A
	APOB	SNV	c.10579C>T
	PCSK9	SNV	c.137G>A
	LDLR	Indel	c.1174dup 、 c.1954_1955del
	LDLR	SNV	c.1016T>G 、 c.1186+2 T>G 、 c.1241T>G 、 c.1246C>T 、 c.1268T>C 、 c.1291G>A 、 c.1322T>C 、 c.1432G>A/T 、 c.1448G>A 、 c.1474G>A 、 c.1691A>C 、 c.1723C>T 、 c.1747C>G/T 、 c.1867A>G 、 c.1879G>A 、 c.2054C>A/T 、 c.2389 G>A 、 c.268G>A/T 、 c.510del C 、 c.516C>G 、 c.694+2T>C 、 c.769C>T 、 c.986G>A/T 。