

康知因-成人健檢基因篩檢

疾病分類	中文名稱	英文名稱	基因	遺傳模式 ⁱ	盛行率	病症 ¹	疾病 OMIM								
心血管疾病 (Cardiovascular phenotypes)	家族性胸主動脈瘤或動脈剝離	Familial thoracic aortic aneurysms/dissections (FTAAD)	FBN1	AD	每年在美國造成近3萬人死亡 ¹	於胸部、背部或腹部有突發性的劇烈疼痛、呼吸喘、手脚疼痛無力、暈眩昏迷、心肌梗塞。	154700								
			TGFBR1				609192								
			TGFBR2				610168								
			SMAD3				613795								
			ACTA2				611788								
	(致)心律失常性右心室心肌病變	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy	DSP ³ DSC2 TMEM43 DSG2	AD	1/1,000-1/1,250 ¹ or 1/1,000-1/5,000 ^k	暈厥、心悸、心臟猝死、心電圖異常、通過心臟成像看到異常右心室。	132900								
							609040								
							607450								
							610476								
							604400								
	兒茶酚胺敏感性多形性心室頻脈	Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia	RYR2 CASQ2 TRDN ³	AD	1/10,000 ^k	偶發性暈厥、運動誘發的多形性室性心律失常、心臟驟停。	604772								
							611938								
	擴大性心肌病變	Dilated cardiomyopathy	TNNT2 ^c LMNA FLNC TTN ^d	AD	美國約有75萬人患有此疾病 ¹ 1/2,500-2,700 ^k	疲憊、水腫、呼吸困難、心力衰竭、心律失常、血管堵塞、中風。	601494								
							115200								
							617047								
604145															
肥厚性心肌病變 ^f	Hypertrophic cardiomyopathy	ACTC1 MYBPC3 MYH7 ² MYL2 MYL3 PRKAG2 ^e TNNI3 TPM1	AD	美國：1/500 ^k	心室肥大、運動時呼吸短促、胸痛、心悸、暈厥、心力衰竭、突發性心因性猝死。	612098									
						115197									
						192600									
						608758									
						608751									
						600858									
						613690									
						115196									
先天性結締組織異常第四型 (又稱先天性結締組織異常血管型)	Ehlers-Danlos syndrome, vascular type	COL3A1	AD	1/200,000 ^k	薄而透明的皮膚、容易瘀傷、特殊的面部外觀、脆弱的動脈、肌肉和內臟等器官；血管破裂、腸胃穿孔或是器官破裂等症狀。	130050									
						家族性高膽固醇血症	Familial hypercholesterolemia	LDLR APOB PCSK9 KCNQ1 KCNH2	AD	異型核子：1/200-1/500 同型核子：1/160,000-1/300,000	143890				
											先天性QT間期延長症候群	Congenital long-QT syndrome	AD	影響約：1/2,000-1/7,000 ^k	144010
															603776
															192500
布魯蓋達症候群	Brugada syndrome	SCN5A ^a	AD	1/700-1/800 ^k	房室傳導阻滯、心室內傳導延遲、右束支傳導阻滯、病竇症候群、突發性猝死	613688									
						603830									
代謝疾病 (Metabolism phenotypes)	生物素酶缺乏症	Biotinidase deficiency	BTD	AR	1/61,067 ^k	新生兒在第二到第六個月期間通常會產生肌肉張力減退、運動失調、癱瘓、呼吸困難、發展遲緩和皮膚症狀(如皮膚起紅疹、脫髮)。	253260								
	法布瑞氏症	Fabry disease	GLA ^e	X-linked	1/50,000-1/117,000 ^k	四肢劇烈疼痛、血管皮膚病變、少濕(出汗反應減弱)、蛋白尿、或角膜和晶狀體混濁；心臟和/或腦血管疾病；二尖瓣關閉不全；腎功能逐漸下降導致終末期腎病(ESRD)。	301500								
	鳥氨酸羧基轉移酶缺乏症	Ornithine transcarbamylase deficiency	OTC	X-linked	新生兒：1/14,000-1/77,000 ^k	厭食、易怒、呼吸急促、昏迷、嘔吐、定向力障礙(disorientation)、疲倦、昏迷、腦水腫等。男性患者通常於嬰兒時期發病，也可能在任何年齡發病；女性帶因者小時候可能無症狀，也有可能嚴重發病。	311250								
	龐貝氏症 (肝糖儲積症第二型)	Pompe disease (Glycogen Storage Disease type 2)	GAA	AR	1/40,000 in the US ^k	嬰兒型的症狀為肌肉無力、舌頭肥大、心臟肥大、呼吸困難、發展遲緩及肝臟肥大。晚發型的症狀為逐漸的肌肉無力、行動時感到疲憊、呼吸短促、睡眠中呼吸暫停症候群或間歇性睡眠、早晨性頭痛、白天嗜睡、脊椎側彎及下背疼痛。	232300								
其他疾病 (Miscellaneous phenotypes)	遺傳性血鐵沉積症	Hereditary hemochromatosis	HFE ^h	AR	白種人：1/220-1/250 ^k	心血管症狀(心臟病變、鬱血性心臟衰竭、心律不整、心臟肥大)、肺積水、腹部症狀(腹痛、腹水、肝硬化、肝腫大、肝細胞惡性腫瘤、脾臟腫大)、生殖泌尿症狀(陽痿、睪丸萎縮、無精症、月經不調)、骨骼症狀(關節病、骨質疏鬆)、內分泌症狀(糖尿病、性腺激素功能低下、葡萄糖不耐)、黑色素沉著、血管擴張症及脫髮。	235200								
	遺傳性出血性血管擴張症	Hereditary hemorrhagic telangiectasia	ACVRL1 ENG	AD	1/5,000-1/10,000 ^k	腦部病變(毛細血管擴張、動脈瘤、腦部動靜脈畸形、頭痛、癲癇、昏迷)、肺動靜脈畸形造成低血氧、呼吸困難、紅血球增多症、經常性的鼻出血以及胃腸道出血。	600376 187300								
	惡性高熱易感症	Malignant hyperthermia	RYR1 CACNA1S	AD	1/60,000-1/100,000 ^k	因麻醉藥物致酸中毒、高碳酸血症、心跳過快、體溫過高、肌肉僵硬、橫紋肌溶解症、高鉀血症、心律失常。	145600 601887								
	年輕人成年型糖尿病	Maturity-onset diabetes of the young	HNF1A	AD	2.1/100,000-4.6/100,000 ^k	黑色棘皮症、高血壓、血脂異常、多囊性卵巢症候群。	600496								
	RPE65基因相關之視網膜病變	RPE65-related retinopathy	RPE65	AR	1/3,000-1/80,000 ^k	典型症狀在出生後12個月內出現，視覺功能通常較差，通常伴隨有眼球震顫、遲緩或近乎喪失瞳孔反射、畏光、高度遠視以及圓錐角膜，視力很難優於0.05。此外，亦有可能在10歲前，視力狀況相對穩定，但從青少年開始卻又開始漸進性下滑，多數個案到了40歲完全喪失視力(沒有光感反應)。	204100								
	威爾森氏症	Wilson disease	ATP7B	AR	1/7,026 ^k	發病多半發生在青少年晚期，可能會以肝臟或中樞神經系統表現症狀(例：免疫型肝炎、慢性肝病、平衡失調、震顫、肌肉僵硬、人格改變、精神疾病、憂鬱症等)。大約1/2患者只表現肝臟方面的異常，大約1/3患者先呈現精神病症狀。	277900								

附註
(AD: Autosomal Dominant 體染色體顯性遺傳; AR: Autosomal Recessive 體染色體隱性遺傳; X-linked: X染色體性聯遺傳)

- Also associated with dilated cardiomyopathy (DCM) as a primary disease.
- Also associated with long QT syndrome.
- Also associated with hypertrophic cardiomyopathy (HCM).
- Only loss-of-function variants should be reported as a secondary finding.
- Pathogenic variants in this gene are associated with metabolic storage disease that mimics a HCM, but also can involve skeletal muscle.
- Individuals with primary HCM may present in late stage disease with a DCM phenotype.
- Gene also applies to the cardiovascular category.
- Transcript for the HFE gene is NM_000410.3.
- Some conditions that may demonstrate semidominant inheritance have been indicated as autosomal-dominant (AD) for the sake of simplicity.
- Genetic home reference
- https://actionability.clinicalgenome.org/redmine/projects/actionability_release/genboree_ac/ui
- 病症資料參考：ACMG、罕見遺傳疾病中文資料庫、台灣家庭醫學醫學會、台大基因分子診斷實驗室、醫藥品查驗中心