

檢驗項目	Dystonia DYT1 exon 5	檢驗代號	L72-D01
中文名稱	第一型肌張力不全症 (Exon 5)		
檢體別	成人：Blood	檢驗方法	Mutation detection by PCR and sequencing
採檢容器	血液檢體：紫蓋採血管		
檢體量	血液檢體：3mL	參考值	Negative
送檢時間	W1~W5,08：30~16：30	單位	
操作時間	每週一操作	健保編號	自費 2500 元
報告核發時間	操作後 10 個工作天	支付點數	
採檢前(時)注意事項	為避免輸血造成非本體 DNA，干擾影響實驗結果，受檢者應避免於 3 個月內輸血。	備註	
操作組別	分子診斷組		

#### 臨床意義

協助臨床醫師診斷早發性原發性肌張力不全症發生原因。

原發性肌張力不全症(primary dystonia)的發生原因很多，目前發現與原發性肌張力不全症有關的基因，至少有 5 個基因，*DYT1* 是其中之一。*DYT1* 位在 9q34.1，是首先被提出與原發性肌張力不全症有關的基因，為顯性遺傳。*DYT1* 含有 5 個表現子(exon)，造成早發性原發性肌張力不全症 (early-onset primary dystonia)的基因，主要在 exon 5 發生了 GAG 刪除(c. 904\_906 delGAG)。國外研究報告中，早發性原發性肌張力不全症中約有 30%的病人，有 c. 904\_906 delGAG 刪除現象，特別容易發生在猶太人身上，但在東方人的發生機會相對較低，根據林口長庚醫院於 2006 年的文獻顯示，在中國人中，具有 c. 904\_906 delGAG 僅有 1.5%。但東方人的早發型巴金森氏症(early-onset Parkinson's disease, EOPD)出現症狀的早期會有類似 dystonia 的症狀，所以對於早發型巴金森氏症患者而言，區分症狀是一種 dystonia 或是巴金森氏症，對於後續的治療是重要的。

檢驗項目	Dystonia DYT1 exon 1-4	檢驗代號	L72-D02
中文名稱	第一型肌張力不全症 (Exon 1-4)		
檢體別	成人：Blood	檢驗方法	Mutation detection by PCR and sequencing
採檢容器	血液檢體：紫蓋採血管		
檢體量	血液檢體：3mL	參考值	Negative
送檢時間	W1~W5,08：30~16：30	單位	
操作時間	每週一操作	健保編號	自費 5500 元
報告核發時間	操作後 20 個工作天	支付點數	
採檢前(時)注意事項	為避免輸血造成非本體 DNA，干擾影響實驗結果，受檢者應避免於 3 個月內輸血。	備註	
操作組別	分子診斷組		

#### 臨床意義

協助臨床醫師診斷早發性原發性肌張力不全症發生原因。

原發性肌張力不全症(primary dystonia)的發生原因很多，目前發現與原發性肌張力不全症有關的基因，至少有 5 個基因，*DYT1* 是其中之一。*DYT1* 位在 9q34.1，是首先被提出與原發性肌張力不全症有關的基因，為顯性遺傳。*DYT1* 含有 5 個表現子(exon)，造成早發性原發性肌張力不全症 (early-onset primary dystonia)的基因，主要在 exon 5 發生了 GAG 刪除 (c. 904\_906 delGAG)。國外研究報告中，早發性原發性肌張力不全症中約有 30%的病人，有 c. 904\_906 delGAG 刪除現象，特別容易發生在猶太人身上，但在東方人的發生機會相對較低，根據林口長庚醫院於 2006 年的文獻顯示，在中國人中，具有 c. 904\_906 del. GAG 僅有 1.5%。或許在 *DYT1* 其他的 exon 也有發生的可能性。此外，東方人的早發型巴金森氏症 (early-onset Parkinson's disease, EOPD)出現症狀的早期會有類似 dystonia 的症狀，所以對於早發型巴金森氏症患者而言，區分症狀是一種 dystonia 或是巴金森氏症，對於後續的治療是重要的。

檢驗項目	DOPA-RESPONSIVE DYSTONIA(GCH1)	檢驗代號	L72-D03
中文名稱	多巴胺反應性肌張力不全症 GCH1 基因(Exon 1-6)		
檢體別	成人：Blood	檢驗方法	Mutation detection by PCR and sequencing
採檢容器	血液檢體：紫蓋採血管		
檢體量	血液檢體：3mL	參考值	Negative
送檢時間	W1~W5,08：30~16：30	單位	
操作時間	每週三操作	健保編號	自費 8500 元
報告核發時間	操作後 20 個工作天	支付點數	
採檢前(時)注意事項	為避免輸血造成非本體 DNA，干擾 影響實驗結果，受檢者應避免於 3 個 月內輸血。	備註	
操作組別	分子診斷組		

#### 臨床意義

協助臨床醫師診斷多巴胺反應性肌張力不全症發生原因。

多巴胺反應性肌張力不全症(Dopa-responsive dystonia; DRD)，或稱為體顯性 GCH1 缺乏症(autosomal dominant GTP cyclohydrolase I deficiency)、Segawa syndrome 或 DYT5，病患對於低量的 levedopa 有極大的反應，因而得名。DRD 是種 early-onset 的動作障礙性疾病，典型會出現腳的肌張力不全症而影響步伐，之後會出現巴金森氏症。病人會出現晝現的波動(diurnal fluctuation)，在早晨時症狀很輕微，在白天漸漸嚴重，因症狀與第一型肌張力不全症及巴金森氏症類似，所以須仰賴基因學方式協助釐清發生原因。

與DRD有關的基因包括了體顯性遺傳的GCH1及體隱性遺傳的TH基因，本檢測主要針對GCH1發生的小片段基因突變做檢測，並無法檢測出大片段的GCH1基因刪除或其他相關的基因。

檢驗項目	CMT1A/HNPP STR SCREENING	檢驗代號	L72-D04
中文名稱	夏-馬-度疾病/遺傳壓力敏感性神經病變		
檢體別	成人：Blood	檢驗方法	Short tandem repeats (STR)-D17S9A、9B、4A
採檢容器	紫蓋採血管		
檢體量	3mL	參考值	Negative
送檢時間	W1~W5,08：30~16：30	單位	
操作時間	每週二操作	健保編號	自費 3500 元
報告核發時間	操作日後 5 個工作天	支付點數	
採檢前(時)注意事項	為避免輸血造成非本體 DNA，干擾影響實驗結果，受檢者應避免於 3 個月內輸血。	備註	
操作組別	分子診斷組		

#### 臨床意義

協助臨床醫師診斷 CMT1A/HNPP。

CMT1A 為最常見的遺傳周邊神經病變，它是由於第十七對染色體短臂 11.2-12 (17p11.2-12)上 1.5Mb 接踵複製 (tandem duplication) 的結果，另一方面在此位置 1.5Mb 缺損(deletion) 則造成遺傳壓力敏感性神經病變 (HNPP)。CMT1A/HNPP 所造成的臨床症狀並不明顯，且可供診斷的神經學檢查，並不具專一性，所以必須使用基因學方法以協助臨床醫師做診斷。

本實驗室的檢測方式是抽取受檢者的血液，萃取出 DNA，再利用 PMP22 基因拷貝數進行多型性標記(STR)的分析方法。該項方法的敏感度 (sensitivity) 為 100%，而專一度 (specificity)為 97%，結果仍需配合臨床醫師檢測。

檢驗項目	NOONAN SYNDROME (PTPN11 Exon 3,4,7,8,13)	檢驗代號	L72-D05
中文名稱	汝南氏症候群 PTPN11 基因檢測 (Exon 3,4,7,8,13)		
檢體別	成人：Blood	檢驗方法	Mutation detection by PCR and sequencing
採檢容器	血液檢體：紫蓋採血管		
檢體量	血液檢體：3mL	參考值	Negative
送檢時間	W1~W5,08：30~16：30	單位	
操作時間	每週四操作	健保編號	自費 6500 元
報告核發時間	操作日後 20 個工作天	支付點數	
採檢前(時)注意事項	為避免輸血造成非本體 DNA，干擾影響實驗結果，受檢者應避免於 3 個月內輸血。	備註	
操作組別	分子診斷組		

#### 臨床意義

協助臨床醫師診斷汝南氏症候群發生原因。

汝南氏症候群是一個常見的自體顯性遺傳疾病，它的主要特徵是典型的臉部特徵、身材矮小、骨骼異常、心臟缺損、智能障礙、容易流血的體質。發生率大約1：1000-1：2500。然而，明確的臨床診斷是困難的，因為臨床上的表現呈現高度變異性及隨著年齡增長而變，與Costello症候群及心臟-臉部-皮膚（cardio-facio-cutaneous）症候群有顯著外表的重疊性；因此要鑑別診斷必須仰賴分子診斷及臨床醫師判讀。

與汝南氏症候群相關的基因至少有4種，包括PTPN11、KRAS、SOS1及RAF1。本檢驗方法是抽取受檢者的血液，萃取出DNA，再用基因定序分析有無PTPN 11 exon 3,4,7,8,13的缺失，所以無法涵蓋其餘的基因型之檢測。

檢驗項目	SIALIDOSIS (NEU1 EXON3)	檢驗代號	L72-D06
中文名稱	涎酸酵素缺乏症 NEU1 基因檢測		
檢體別	成人：Blood	檢驗方法	Mutation detection by PCR and sequencing
採檢容器	血液檢體：紫蓋採血管		
檢體量	血液檢體：3mL	參考值	Negative
送檢時間	W1~W5,08：30~16：30	單位	
操作時間	每週五操作	健保編號	自費 2500 元
報告核發時間	操作日後 10 個工作天	支付點數	
採檢前(時)注意事項	為避免輸血造成非本體 DNA，干擾影響實驗結果，受檢者應避免於 3 個月內輸血。	備註	
操作組別	分子診斷組		

#### 臨床意義

協助臨床醫師診斷是否為第一型涎酸酵素缺乏症。

涎酸酵素缺乏症(Sialidosis)屬於溶小體儲積症(lysosomal storage disease)。由於溶小體內涎酸酵素(sialidase)(lysosomal neuraminidase)的缺乏，使唾液酸代謝途徑受阻，導致細胞內儲存過量無法分解的唾液酸寡糖，影響細胞正常功能。本疾病的發生率目前尚無確切數據，但有數據顯示，在澳洲，其罹病人口約佔所有活產數的 420 萬分之一。台灣衛生署已於 92 年通過此疾病為法定罕見疾病。

涎酸酵素缺乏症屬體染色體隱性遺傳，典型症狀會出現肌陣攣 (Myoclonus) 及眼底櫻桃紅斑點 (Cherry-Red Spot)。涎酸酵素缺乏症目前的診斷方式，是以皮膚切片培養的纖維母細胞作涎酸酵素活性檢測，若酵素缺乏，即可確認診斷；NEU1 基因變異檢查也可有相當程度的幫忙。在 NEU1 基因上出現突變的病人經常無櫻桃紅斑點的典型表徵，以致於未接受皮膚切片或基因檢驗者，易錯失診斷機會。

涎酸酵素缺乏症可依發病年齡與症狀嚴重程度分為兩型，第一型(ST-1)及第二型(ST-2)，NEU1 與第一型(ST-1)較有相關性，故無法涵蓋第二型之檢測。NEU1 突變點最常發生的地方位於 exon 3，固本項目僅檢測 exon3。

檢驗項目	SIALIDOSIS (NEU1 EXON1,2,4,5,6)	檢驗代號	L72-D07
中文名稱	涎酸酵素缺乏症 NEU1 基因檢測 (Exon 1,2,4,5,6)		
檢體別	成人：Blood	檢驗方法	Mutation detection by PCR and sequencing
採檢容器	血液檢體：紫蓋採血管		
檢體量	血液檢體：3mL	參考值	Negative
送檢時間	W1~W5,08：30~16：30	單位	
操作時間	每週五操作	健保編號	自費 6500 元
報告核發時間	操作日後 20 個工作天	支付點數	
採檢前(時)注意事項	為避免輸血造成非本體 DNA，干擾影響實驗結果，受檢者應避免於 3 個月內輸血。	備註	
操作組別	分子診斷組		

#### 臨床意義

協助臨床醫師診斷是否為第一型涎酸酵素缺乏症。

涎酸酵素缺乏症(Sialidosis)屬於溶小體儲積症(lysosomal storage disease)。由於溶小體內涎酸酵素(sialidase)(lysosomal neuraminidase)的缺乏，使唾液酸代謝途徑受阻，導致細胞內儲存過量無法分解的唾液酸寡糖，影響細胞正常功能。本疾病的發生率目前尚無確切數據，但有數據顯示，在澳洲，其罹病人口約佔所有活產數的 420 萬分之一。台灣衛生署已於 92 年通過此疾病為法定罕見疾病。

涎酸酵素缺乏症屬體染色體隱性遺傳，典型症狀會出現肌陣攣 (Myoclonus) 及眼底櫻桃紅斑點 (Cherry-Red Spot)。涎酸酵素缺乏症目前的診斷方式，是以皮膚切片培養的纖維母細胞作涎酸酵素活性檢測，若酵素缺乏，即可確認診斷；NEU1 基因變異檢查也可有相當程度的幫忙。在 NEU1 基因上出現突變的病人經常無櫻桃紅斑點的典型表徵，以致於未接受皮膚切片或基因檢驗者，易錯失診斷機會。

涎酸酵素缺乏症可依發病年齡與症狀嚴重程度分為兩型，第一型(ST-1)及第二型(ST-2)，NEU1 與第一型(ST-1)較有相關性，故無法涵蓋第二型之檢測。NEU1 突變點最常發生的地方位於 exon 3，但其他 exon 仍有發生的可能性，本項目主要能檢測的是 exon3 以外的 exon1,2,4,5,6。