

# 心血管基因檢測

## 總覽

### 01 疾病風險評估

高血壓	-----	低 風 險	P. 7
冠狀動脈疾病	-----	中 風 險	P. 10
中風	-----	低 風 險	P. 13
血栓栓塞	-----	低 風 險	P. 16
心律不整	-----	中 風 險	P. 19
心臟肥大	-----	低 風 險	P. 22
心肌梗塞	-----	中 風 險	P. 24
心臟衰竭	-----	低 風 險	P. 27
心臟驟停	-----	低 風 險	P. 29
心肌病	-----	正 常	P. 32
高三酸甘油酯血症	-----	低 風 險	P. 34
家族性高膽固醇血症	-----	帶 因	P. 37

ESSENSE AI DEMO

# 心血管基因檢測

## 家族性遺傳單基因異常

檢測項目	相關基因	家族遺傳風險 帶因風險
高血壓	MT-TI	正常
冠狀動脈疾病	PTGS1, APOE	正常
中風	F5, NDUFS1, ABCC6, LDLR, MT-ND1, MT-ND6	正常
血栓栓塞	F2, F5, PROC, PROS1, SERPINC1	正常
心律不整	ANK2, CACNA1C, DSP, GJA5, KCNA5, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, RYR2, SCN1B, SCN2B, SCN5A, TANGO2, SNTA1	正常
心肌梗塞	ABCC6, LRP8	正常
心臟驟停	DSC2, SCN5A	正常
心肌病	ABCC9, ACTC1, ACTN2, AGK, ANKRD1, BAG3, PLN, CSRP3, DMD, DNAJB6, DSC2, DSG2, DSP, EMD, JPH2, JUP, LDB3, LMNA, MT-ATP6, MT-CYB, MT-TG, MT-TI, MT-TL1, MT-TL2, MT-TY, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOZ2, NDUFB11, NEXN, PKP2, PRKAG2, PSEN2, RBM20, RYR2, SCN5A, TCAP, TMEM43, TNNC1, TNNT3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, VCL	正常
高三酸甘油酯血症	APOB, GPIHBP1, LDLR, LIPI, PCSK9, STAP1	正常
家族性高膽固醇血症	EPHX2, APOB, LDLR, PCSK9, STAP1	帶因

# 心血管基因檢測

## 高血壓

Hypertension

- 指血液流動時對動脈管壁造成的壓力過高，通常是指收縮壓(Systolic-pressure)高於140毫米汞柱(mmHg)或舒張壓(Diastolic-pressure)高於90 mmHg。
- 大多沒有明顯症狀，若不加控制，可能引發心臟病、腦中風、腎病變等嚴重併發症。
- 原發性高血壓，可能與遺傳、生活習慣、壓力相關。
- 繼發性高血壓，通常由內分泌異常、腎臟疾病、先天性動脈血管疾病等引起，病情較原發性高血壓嚴重。
- 血壓受多種因素影響，不單一次測量即可確定高血壓。

### 您的結果



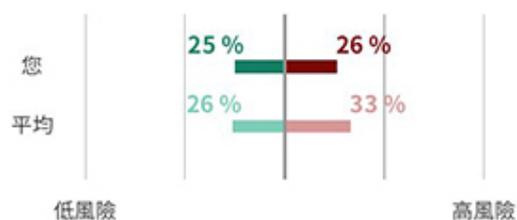
### 基因與環境影響比率



發生率 26 / 100 人

### 基因分布分析

重要基因位點分析 55 個



### 預防與健康管理

- 如無法透過生活方式調整有效控制血壓，應遵照醫師建議使用降壓藥物。
- 即使血壓已穩定，也不可自行停藥，需持續依從醫師指示。
- 建立定期量測血壓的習慣，並記錄血壓數值。選擇低鹽清淡飲食，減少鈉鹽攝取。
- 規律運動有助於降低血壓，建議每週進行至少150分鐘中等強度運動或75分鐘高強度運動。

# 心血管基因檢測

## 冠狀動脈疾病

Coronary artery disease

- 冠狀動脈疾病是一種影響供應心臟的冠狀動脈的疾病，主要由冠狀動脈內壁的動脈粥樣硬化引起。
- 冠狀動脈為心肌提供必要的氧氣和營養物質，但當動脈內壁逐漸積累脂肪、膽固醇和其他物質，形成斑塊時，動脈變窄，血流量減少，導致心臟血液供應不足。
- 主要原因：家族史、高膽固醇(血液中壞膽固醇(LDL)水平過高)、高血壓、吸煙、糖尿病、肥胖、缺乏運動等。
- 症狀：胸痛(心絞痛)、呼吸困難、心臟衰竭、心肌梗塞(心臟病發作)、頭暈、噁心、嘔吐等。

### 您的結果



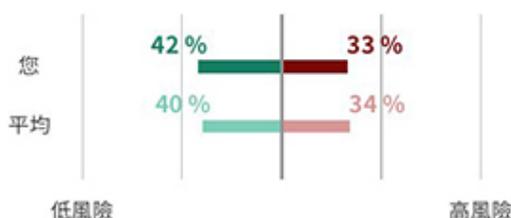
### 基因與環境影響比率



發生率 10 / 100 人

### 基因分布分析

重要基因位點分析 123 個



### 預防與健康管理

- 健康飲食：減少飽和脂肪和膽固醇的攝入、控制血糖、控制體重，增加纖維攝取。
- 規律運動：每週至少150分鐘中等強度運動或60分鐘劇烈運動。有助於控制血壓、膽固醇和體重等。
- 戒煙、避免酗酒、減少壓力(壓力會促使血壓升高，增加心臟病風險)。
- 早期診斷和治療，包括生活方式的改變和適當的藥物治療，對預防疾病進一步發展至關重要。

# 心血管基因檢測

## 中風

Stroke

- 突發性腦血管疾病，由腦血管阻塞或破裂引起，導致腦部血流受阻，腦組織缺氧壞死，主要分為缺血性中風和出血性中風。
- 缺血性中風：最常見的中風類型，約佔80%。由於血管阻塞，腦部某部分的血流減少或中斷，導致腦細胞死亡。常見原因有血栓形成和栓塞。
- 出血性中風：腦血管破裂導致血液滲入腦組織。常見原因包括高血壓、動脈瘤破裂和血管畸形。
- 症狀：單側肢體突然失去感覺或無法控制移動、突然感到困惑，語言不清或理解能力下降、單眼或雙眼突然模糊、步態突然不穩，感到昏眩或失去協調能力、突然出現無明顯原因的劇烈頭痛。

### 您的結果



### 基因與環境影響比率



發生率 8 / 100 人

### 基因分布分析

重要基因位點分析 33 個



### 預防與健康管理

- 定期檢查和有效管理高血壓、糖尿病和心血管疾病。
- 戒菸和限制酒精消耗。
- 規律進行適量的運動，有助於保持心血管健康。
- 對可能的中風症狀保持警覺，如突發性感覺異常或語言困難，及早就醫。

# 心血管基因檢測

## 血栓栓塞

Thrombosis

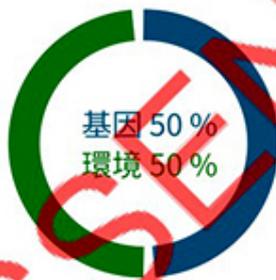
- 指血液中的凝塊(血栓)在血管內形成並阻塞血管，從而導致血流受阻的現象。
- 由年齡、慢性病(如糖尿病、高血壓、高血脂)等因素，導致血管受損及失去彈性，產生發炎反應，進而使血小板凝集，形成動脈粥狀硬化的血栓。
- 血栓通常會在靜脈或動脈中形成，當它們從形成的部位脫落並隨血液流動，最終卡在較小的血管中，阻止血液流通，這一過程就稱為栓塞。
- 血栓栓塞可能導致嚴重的健康問題，如中風、心肌梗塞、周邊動脈阻塞疾病、心臟病、肺栓塞、深部靜脈血栓等。
- 症狀：腿部腫脹、疼痛、發紅、呼吸困難、胸痛、血痰、心跳快速、麻木、蒼白或發冷。
- 風險因素：家族遺傳、年齡、心血管疾病、高血脂、久坐不動、長期臥床、吸煙、肥胖、懷孕、服用避孕藥或激素替代療法等。

### 您的結果

0%



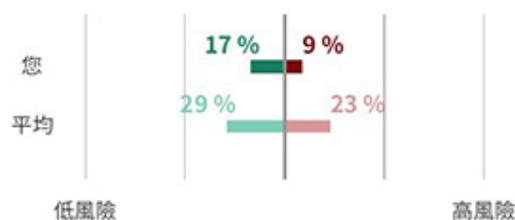
### 基因與環境影響比率



發生率 8 / 100 人

### 基因分布分析

重要基因位點分析 36 個



### 預防與健康管理

- 保持活動、控制體重、戒煙、避免長時間坐著或臥床不動、穿壓力襪。
- 飲食調整：採取清淡低脂的飲食習慣，多食用魚油和紅葡萄酒，推崇地中海飲食。
- 藥物預防：血栓高危險群應依照醫師指示服用抗血小板劑或抗凝血劑，並定期追蹤。
- 血栓栓塞可能會導致嚴重的健康問題，因此及早發現和處理至關重要。

# 心血管基因檢測

## 心律不整

Prevalent atrial fibrillation

- 心律不整是指心跳的速度或節律異常，可能過快、過慢或不規則。當局部的心房內膜發生異常且快速的放電時，心房無法正常而有效地收縮，這會導致心跳忽快忽慢且不規則，進而影響心臟的血液輸出量，導致血壓下降。
- 症狀：心悸、胸悶、呼吸困難、頭暈、昏厥。
- 併發症：心臟功能惡化、心臟衰竭、血栓形成及器官栓塞、缺血性中風。

### 您的結果



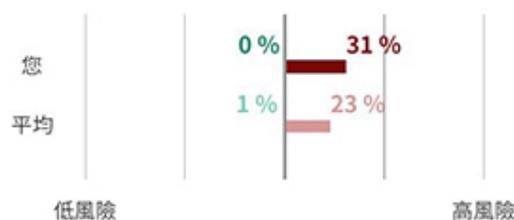
### 基因與環境影響比率



發生率 1 / 100 人

### 基因分布分析

重要基因位點分析 153 個



### 預防與健康管理

- 戒菸、酒和控制飲酒量有助於保護心臟健康。
- 維持健康體重：控制熱量攝取，定期進行有氧運動，如步行、慢跑、游泳或騎自行車，有助於維持心臟健康。
- 飲食調整：減少鹽分攝取、食用含有不飽和脂肪酸的魚類、多吃蔬菜、水果與全穀類食物，避免高鹽、高脂肪、高糖食品。
- 學習放鬆技巧，如深呼吸、冥想或瑜伽，以減少壓力對心臟的負面影響。
- 保持規律的作息，確保足夠的睡眠時間，避免熬夜和過度疲勞。
- 有心律不整病史的患者可藉著服用抗心律不整藥物預防發作。定期檢查以提早發現並對症下藥。

# 心血管基因檢測

## 心臟肥大

Cardiac hypertrophy

- 心臟肥大可以包括心肌肥厚(心肌增厚)或整個心臟的擴大。這可能是由於心臟因應某些病理性或生理性因素而增大。
- 生理性肥大：常見於職業運動員等，由於長期運動引起心肌適應性增厚，以支持增加的運動負荷。
- 病理性肥大：常見於高血壓、心臟瓣膜疾病、心肌病等，這些狀況需要心臟增加力量以應對病理性負荷。
- 心臟肥大若未經治療可能會導致心臟衰竭，表現為咳嗽、呼吸困難、頭暈等。

### 您的結果

9.6%



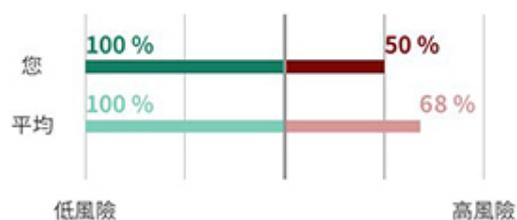
### 基因與環境影響比率



發生率 0.2 / 100 人

### 基因分布分析

重要基因位點分析 5 個



### 預防與健康管理

- 確診心臟肥大通常需要進行胸部X光、心臟超音波、心電圖等檢查，以評估心臟的結構和功能。
- 預防措施包括：控制血壓、減少鹽分攝取、避免飲酒過量、保持適當體重、規律運動、減壓等。

# 心血管基因檢測

## 心肌梗塞

Myocardial infarction

- 又稱心臟病發作，是指供應心臟血液與養分的冠狀動脈因病變或其他因素逐漸狹窄，導致心臟肌肉缺氧受損，無法發揮其節律性收縮功能。
- 冠狀動脈阻塞：粥狀硬化後形成斑塊，供應心臟肌肉的血液和氧氣中斷，心肌受損甚至壞死。
- 如未能在短時間內移除阻塞，將造成心肌細胞永久損傷，並由疤痕組織取代，後續可能導致心律不整、心臟衰竭、心臟驟停和心原性猝死等嚴重併發症。
- 高危險因子：老化、心臟病家族史、性別(男性罹病率高於女性)、吸菸、高血壓、高血糖、高血脂。
- 急性心肌梗塞若不及時就醫，猝死的機率超過50%。輕微的心肌梗塞患者可以通過適當的治療和休養來緩解病情，並在日後藉由藥物控制與心臟復健來預防惡化。

### 您的結果



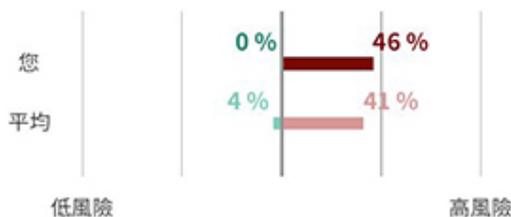
### 基因與環境影響比率



發生率 0.06 / 100 人

### 基因分布分析

重要基因位點分析 32 個



### 預防與健康管理

- 戒菸、避免二手菸暴露、避免飲酒、維持正常作息。
- 規律運動：建立規律的運動習慣，有助於提升心肺功能，並預防或改善肥胖。將體脂率保持在理想範圍內(男性22%以下，女性28%以下)，以減少心血管負擔。
- 均衡飲食：注意營養均衡，避免高油、高鹽、高糖的加工食品，選擇原型食物，並且每餐七分飽即可。
- 定期健康檢查：定期進行健康檢查，特別是心臟病高風險族群，應密切關注心臟功能與腦心血管疾病的預防。

# 心血管基因檢測

## 心臟衰竭

Heart failure

- 又稱為鬱血性心衰竭，俗稱心臟無力，指心臟無法有效地泵出足夠的血液來滿足身體的需要。
- 心臟是人體的核心器官之一，主要功能是泵送血液，將氧氣和養分輸送到全身各處，同時將二氧化碳和代謝廢物帶回肺部進行排出。
- 原因：冠狀動脈疾病、高血壓、心肌肥大、心肌病變、心臟瓣膜疾病、心律失常、糖尿病、甲狀腺疾病、病毒感染、過度飲酒、抽菸等。
- 症狀：呼吸急促、呼吸困難、疲勞、乏力、水腫(肺、下肢)、心悸、體重增加、肝脾腫大等。

### 您的結果



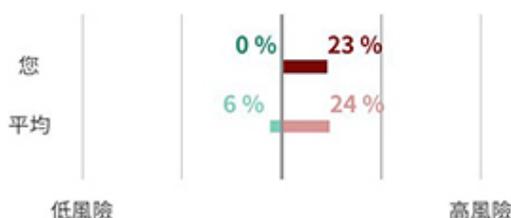
### 基因與環境影響比率



發生率 10 / 100 人

### 基因分布分析

重要基因位點分析 27 個



### 預防與健康管理

- 飲食與生活方式：採低鈉、減重、限水飲食，注意營養均衡，避免吸菸、飲酒和咖啡，飯後休息半小時至一小時，讓心臟得到充分休息。
- 控制血壓和血糖：定期監測並控制高血壓和糖尿病，減少心臟負擔。
- 定期體檢：尤其是有心臟病家族史的人群，應定期檢查心臟健康狀況。
- 適度運動：定期進行適度的有氧運動，每周3至5次，每次30分鐘以上，並根據身體狀況調整和休息，有助於改善心臟功能和整體健康。

# 心血管基因檢測

## 心臟驟停

Sudden cardiac arrest

- 又稱為心源性猝死，指心臟突然停止跳動，導致血液不再流向大腦、肺部和其他重要器官。如果不立即採取措施，心臟驟停會在幾分鐘內導致死亡。
- 原因：心律不整、冠心病、心肌梗塞、心搏過慢、心臟病發作、心臟肥大、電解質失衡、藥物等。
- 風險因子：心臟病家族史、阻塞性睡眠呼吸中止症、吸菸、酗酒、高血壓、高膽固醇、糖尿病、年紀、肥胖等。
- 症狀：突然失去意識、沒有脈搏和呼吸、突如其來的胸部悶痛、心悸、呼吸困難、面色蒼白或青紫。
- 急救措施包括立即實施心肺復甦術(CPR)，或使用自動體外心臟電擊去顫器(AED)，同時立即呼叫急救醫療服務。

### 您的結果



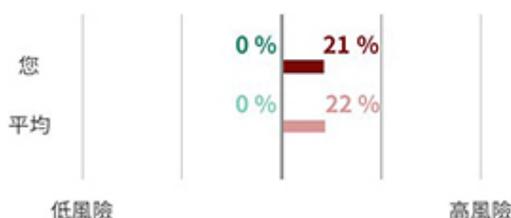
### 基因與環境影響比率



發生率 0.2 / 100 人

### 基因分布分析

重要基因位點分析 40 個



### 預防與健康管理

- 健康生活方式：定期測量血壓、控制飲食(選擇清淡低鹽、控制膽固醇和血糖)、進行適量運動，有助於降低心血管疾病風險。
- 定期檢查與治療：對於已有心血管疾病的人士，需定期接受檢查並按時服藥，以控制病情。
- 定期體檢：有心臟病史或心臟驟停風險的人，應定期檢查心臟健康。

# 心血管基因檢測

## 心肌病

Primary dilated cardiomyopathy

- 是一種影響心肌(心臟肌肉)的疾病，導致心臟功能異常，不能有效地泵血。主要類型有擴張型心肌病、肥厚型心肌病、限制型心肌病等。
- 擴張型心肌病：最常見的心肌病類型，心室擴大，導致心臟無法有效泵出血液。
- 肥厚型心肌病：心肌異常增厚，特別是心室間隔部分，導致心臟內腔變小，影響血液流出。
- 限制型心肌病：心肌變得僵硬且無法正常放鬆，儘管心臟的收縮功能可能維持正常，但由於充盈受限，導致血液泵出量減少。
- 成因：基因遺傳、病毒感染、毒物(如酒精、藥物)、自體免疫疾病、冠心病等。
- 症狀：呼吸急促、呼吸困難、胸痛、疲倦和乏力、心律不整、暈厥或昏厥、水腫、疲憊等。

### 您的結果



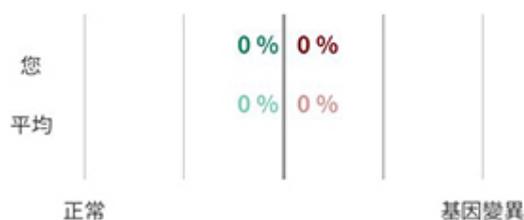
### 基因與環境影響比率



發生率 1 / 100 人

### 基因分布分析

重要基因位點分析 542 個



### 預防與健康管理

- 保持規律運動、戒煙戒酒、規律運動、控制體重在正常範圍內等。
- 健康檢查：定期檢查血壓、心臟功能等，以早期發現病變並進行治療。
- 遺傳諮詢，有家族病史時，建議在懷孕前或懷孕期間進行基因諮詢，了解風險。

# 心血管基因檢測

## 高三酸甘油酯血症

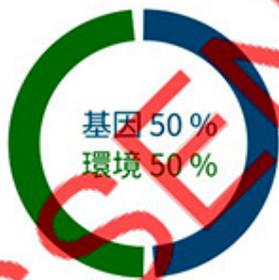
Hypertriglyceridemia

- 指血液中三酸甘油酯水平過高的一種脂質代謝異常狀況。血液中三酸甘油酯濃度超過正常範圍(通常為25~150 mg/dL)，可能會導致健康問題。
- 三酸甘油酯是血液中主要的中性脂肪，在人體內的主要功能是儲存能量。然而，當血液中的三酸甘油酯濃度過高時，會增加心血管疾病的風險，包括冠心病、中風和胰腺炎。
- 高三酸甘油酯、低高密度脂蛋白(HDL)、高血壓、高血糖和腰圍過大一起被稱為代謝症候群特徵。
- 長期高三酸甘油酯血症可能導致脂肪在肝臟內的堆積，進而引起脂肪肝。當血漿中三酸甘油酯濃度超過800 mg/dL時，可能增加急性胰腺炎的風險。
- 成因：飲食(高熱量、高糖分和高脂肪的飲食，如甜食、油炸食品和過量的酒精攝入)、家族遺傳、肥胖、缺乏運動、代謝症候群、糖尿病、腎病、甲狀腺功能低下、藥物等。
- 常見症狀：可能包括易疲勞、暈眩、胸悶、噁心和頭痛等非特異性症狀。

### 您的結果



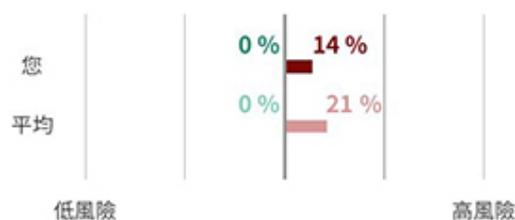
### 基因與環境影響比率



發生率 27 / 100 人

### 基因分布分析

重要基因位點分析 305 個



### 預防與健康管理

- 減少糖分和精製碳水化合物的攝入，限制飽和脂肪和反式脂肪，並增加健康脂肪的攝入，如omega-3脂肪酸。多吃富含纖維的食物，如全穀類、水果和蔬菜。
- 增加運動量，每週進行至少150分鐘的中等強度有氧運動。
- 減少酒精攝取、避免精緻糖類食品。

# 心血管基因檢測

## 家族性高膽固醇血症

Familial hypercholesterolemia

- 是一種遺傳疾病，主要特徵是血液中「壞」膽固醇，即低密度脂蛋白膽固醇(LDL-C)的濃度過高。
- 由於基因變異導致肝臟無法有效地清除血液中的LDL-C，從而增加早發性心血管疾病的風險。
- 患者從出生起即擁有極高的膽固醇濃度，因此相較於非患者，年輕時罹患心血管疾病的(冠心病、心臟病發作、中風、動脈粥樣硬化等)風險高出約20倍。
- 早發性：男性小於45歲，女性小於55歲。
- 病因：遺傳突變引起，如LDLR基因突變、APOB基因突變、PCSK9基因突變等。
- 症狀：主要表現為皮膚黃色瘤(黃色膽固醇堆積的斑塊，發生在眼瞼周圍、肘部、手部、膝蓋、腳部的肌腱內)可能會隨著年紀增長而更加嚴重；早發性心血管疾病。

### 您的結果



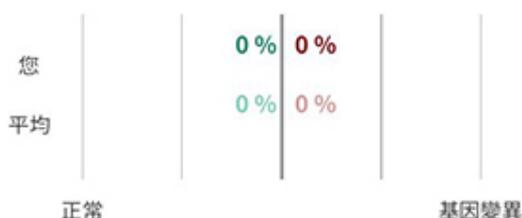
### 基因與環境影響比率



發生率 0.2 / 100 人

### 基因分布分析

重要基因位點分析 299 個



### 預防與健康管理

- 定期健康檢查：特別是有家族史的個人，應定期進行血脂檢查。
- 生活方式改變：戒菸、規律運動、維持健康體重，有助於降低心血管疾病風險。
- 關注其他危險因子，如糖尿病、高血壓、抽菸，並及早進行干預和治療。
- 患者建議飲食控制：限制飽和脂肪和膽固醇攝入，選擇富含纖維的食物，如水果、蔬菜和全穀物。建議每天攝取至少10克水解纖維。生長中的小孩每日卡路里脂肪應小於30%。

# 心血管基因檢測

## 收縮壓

Systolic blood pressure

- 血壓是血液在心臟收縮和舒張過程中對血管壁產生的壓力。
- 收縮壓指心臟收縮時，動脈血管壁承受的最高壓力，正常範圍為90到120mmHg。
- 舒張壓指心臟舒張時，動脈血管壁承受的最低壓力，正常範圍為60到90mmHg。
- 血壓值受生理和心理狀態影響，如運動、情緒和年齡等因素。
- 高血壓定義為收縮壓高於或等於140mmHg，或舒張壓大於等於90mmHg，可能導致中風、心臟病等嚴重後果。
- 低血壓定義為收縮壓在90至100 mmHg以下，舒張壓在50至60 mmHg以下，可能引起頭暈眼花、疲勞無力等症狀。

### 您的結果

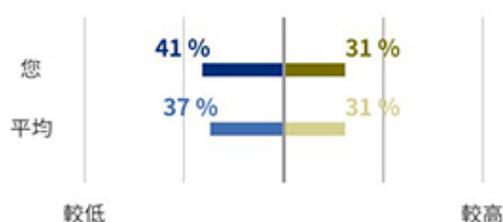


### 基因與環境影響比率



### 基因分布分析

重要基因位點分析 112 個



### 預防與健康管理

- 血壓的正常範圍對身體健康至關重要，應定期測量並根據需要進行管理和治療。
- 長者須注意血壓，升高容易造成中風、冠狀動脈疾病等風險。

# 心血管基因檢測

## 舒張壓

Diastolic blood pressure

- 舒張壓是血壓的一部分，指的是心臟在舒張期間，血液在身體動脈彈性回縮後產生動所形成的壓力。
- 舒張壓通常是測量血壓時的第二個數值，例如120/80 mmHg中的「80」，表示當心臟放鬆時動脈中血壓的最低值。
- 通常在60到80毫米汞柱(mmHg)之間。
- 舒張壓過高(>90 mmHg)通常與高血壓相關，可能增加心臟病、中風和腎病的風險。
- 舒張壓過低(<60 mmHg)則可能導致頭暈、疲憊，或是一些潛在心臟問題的信號。

### 您的結果

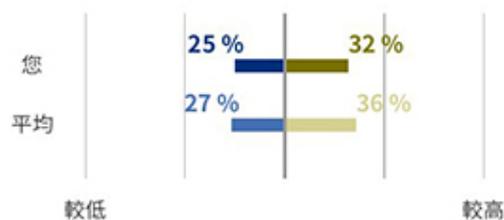


### 基因與環境影響比率



### 基因分布分析

重要基因位點分析 102 個



### 預防與健康管理

- 定期監測血壓，保持健康的生活習慣(飲食均衡、規律運動、減少壓力)有助於保持舒張壓在正常範圍內。
- 避免長時間站立或坐著、保持良好的水分攝取量等。
- 尋求專業醫療建議：特別是當低舒張壓導致明顯症狀或健康問題時。