

基因檢測的重要性



基因承載著我們身體運作所需的遺傳信息，這些信息就像一本說明書一樣，為身體提供運作指令。當基因發生變化時，就像說明書中的拼寫錯誤一樣。有些基因變異不會造成任何影響，而有些則可能引發疾病。

基因心臟疾病是指與遺傳或基因異常相關的心臟疾病，我們可透過基因檢測詳細檢查一個人的基因，尋找可能導致遺傳性心臟疾病的基因變異。目前，根據統計，約有50-75%的基因心臟疾病患者能夠在檢測中找到變異基因。隨著醫學的進步，對遺傳學的理解日新月異，無論是發現新的變異基因，還是對不確定意義的變異基因有了更深入的了解，都能提高發現變異基因的機率，並有助於尋找最佳的治療方案。

然而即使家庭成員中擁有相同的基因突變，表現出的症狀也常常會有很大的差異，例如：



發病年齡、症狀或嚴重程度等也有所不同。因此一旦家庭成員患診斷基因心臟疾病其他成員都應該接受基因檢測及心臟相關檢查，這樣才能在進一步症狀發生前，盡早發現基因受影響的成員，進行預防及治療。

按照歐美國際心律不整學會建議，對病患進行基因檢測的目的除了在幫助醫生確定診斷，病人預後評估，有些疾病可根據基因的分型選擇最適合的治療方式，另外對家族基因篩檢是否帶有此致病基因，以區別家屬中，誰是高危險，誰是低危險，若有致病基因帶原，則將來有可能會發病，而要注意身體狀況並固定回診追蹤，衛教及提早治療。尤其對其他親屬有同樣的症狀時則更有可能是家族遺傳性疾病，此時基因檢測即扮演相當重要的角色。