

找出潛伏在基因中的殺手

心因性猝死基因檢測

文／檢驗醫學部分生組 醫檢師 楊逸紋·副院長 張建國

無論是10歲男童和弟弟吵架後暈倒死亡，或是身強體健的運動員在跑完步後倒地不起，這些突發性猝死不僅與環境、壓力有關，更可能來自於遺傳的心臟疾病。

如果家族中曾經有年輕成員發生不明原因的昏迷或猝死，即代表該家族可能存在著先天的基因缺陷。身上潛藏這些基因缺陷的人，並無明顯症狀，只如同隨身帶著一顆不定時炸彈，不知何時引爆，而一旦引爆，驟然離開人世，留給家人的將是無比的傷痛、錯愕與不捨。

嚴重的心律不整可能造成猝死

突發性的心律不整約占猝死原因的1-5%。心臟所以能正常跳動，仰賴於心肌細胞產生的一連串電位變化，這些電位變化依靠許多離子通道互相配合。若因基因缺損而造成建構離子通道的蛋白質出現變異，離子傳導過程就會發生問題而造成心律不整，更甚者將導致心跳停止而死亡。遺傳性QT延長症候群就是引發這類心律不整的重要原因之一。



基因檢測進行中！（楊逸紋提供）

遺傳性QT延長症候群的分型

遺傳性QT延長症候群（Long QT syndrome）是一種先天性心臟病，發生率約1/5000。其成因是構成心臟離子通道的基因有先天性異常，心電圖會出現異常變化（QT間

隔延長），患者較一般人更容易產生致死性的心律不整。

遺傳性QT延長症候群可依照不同的基因缺損，分為十多種亞型，其中又以兩種鉀離子通道基因（KCNQ1和KCNH2）和一種鈉離子通道基因（SCN5A）的異常最為普遍。這3種基因異常分別導致了遺傳性QT延長症候群的第1型（LQT1）、第2型（LQT2）及第3型（LQT3），而這3種亞型占遺傳性QT延長症候群的70%以上，各自誘發疾病的情形也不一樣。

最常見的LQT1，約占QT延長症候群病人的35%，病人容易在運動時突然發病而猝死。大約30%的QT延長症候群病人屬於LQT2，此一類型的病人容易在情緒壓力大時發病。至於LQT3，雖然只占了QT延長症候群的10%，卻是3種亞型中死亡率最高的，病人容易在睡夢中猝死。

因此，已知有遺傳性QT延長症候群的病人，他們的父母、兄弟姊妹及子女也有可能存在相同的問題，有必要在尚未發病前進行基因檢測。

高危險群預防猝死的必要之舉

近年來由於科技快速進步，針對可能罹患此病的高危險群，進行基因檢測的方式已逐漸成熟。本院檢驗醫學部與心臟科合作開發「QT延長症候群之基因檢測」，若家族中曾有成員發生不明原因的昏倒或猝死，經醫師評估後，抽血即可進行基因檢測。

基因檢測不用昂貴的儀器及漫長的等待，就能輔助醫師早一步抓出隱形殺手，擬定預防猝死的策略，避免發生無法與心愛的人說再見的遺憾，但願有需要的人都能善加運用。🧬