



骨質健康基因檢測

背景介紹

骨質健康檢測主要針對骨質疏鬆症 (Osteoporosis) 的遺傳風險，這是一種常見的骨骼疾病，導致骨密度降低、骨折風險增加，全球影響超過2億人，尤其女性更年期後盛行率高達30-50%。VDR (Vitamin D Receptor，維生素D受體基因) 位於12號染色體，負責調節維生素D對鈣質吸收和骨礦物質化的影響，其多型性 (如FokI、TaqI) 會干擾骨形成細胞活性，導致低骨密度。ESR1 (Estrogen Receptor 1，雌激素受體1基因) 位於6號染色體，編碼雌激素受體 α ，影響骨重塑過程，其變異 (如PvuII、XbaI) 會放大更年期雌激素下降導致的骨質流失。這些基因變異佔骨質疏鬆遺傳風險的10-20%，常與環境因素 (如日曬不足、飲食) 互動，檢測有助早期預防，尤其適合有家族史、50歲以上女性或低體重者。

分析方法

採用即時聚合酶連鎖反應 (real-time PCR) 技術，檢測VDR及ESR1基因共四個常見與骨質健康相關之基因分型。

檢測結果與風險

VDR基因風險較高者，維生素D的利用效率較低。ESR1基因風險較高者保護作用減弱，增加骨質疏鬆和骨折的風險，尤其在停經後婦女和老年人更為顯著。

健康建議

1. 精準營養補充：高風險者需諮詢醫師是否需提高維生素 D 和鈣質的補充劑量。
2. 負重運動：進行快走、慢跑或重訓，刺激骨骼生長，增加骨密度。
3. 定期檢查：高風險者應更早或更頻繁地進行骨密度 (DXA) 檢查。