

## 腦中風基因檢測



### 背景介紹

主要針對 NOTCH3 基因的 R544C 突變進行分析。NOTCH3 基因與血管平滑肌細胞功能及腦部小血管的完整性相關。R544C 是東亞族群中較常見的致病性變異之一，與遺傳性腦小血管病（特別是 CADASIL）具有明確關聯。該變異可能影響血管結構穩定性，使腦部微血管更易發生病變。

### 分析方法

採用即時聚合酶連鎖反應（real-time PCR），檢測NOTCH3的R544C進行基分析。

### 檢測結果與風險

攜帶 NOTCH3 R544C 變異者可能增加罹患腦部小血管病變、反覆偏頭痛、暈眩、步態不穩、中風或白質病變的風險。家族中若有早發型中風、偏頭痛或認知功能障礙者，風險可能更高。

### 健康建議

1. 風險管理：控制血壓、血脂、血糖，避免抽菸，降低腦血管病變惡化的可能性。
2. 神經科定期追蹤：包含腦部 MRI（特別是白質病變評估），必要時由神經科醫師監測病程。
3. 生活型態調整：建議規律運動、維持正常體重、減少壓力與偏頭痛誘發因子。
4. 家族風險諮詢：若家族中有早發中風或認知退化者，建議家屬評估是否需進行基因諮詢或檢測。