基因檢測和遺傳諮詢

◎林口長庚神經內科系腦功能暨癲癇科主治醫師　李翰道

基因是什麼？

基因，是決定每個人生而具有的獨特性。正常人的基因來自父母各一半，存在於 23 對染色體中，其基本組成單位為 DNA，由鹼基（A、T、G、C）組成雙股螺旋，每三個鹼基會對應一個胺基酸，多個胺基酸可形成蛋白質，而每一個獨特的蛋白質都是有一個基因所負責。當負責製造蛋白質的基因發生突變，代表自父母遺傳的可能性，抑或是初次發生，便會導致疾病的發生。

癲癇是否會遺傳？

目前國際文獻逐漸發現一些基因突變，在特殊的癲癇症候群裡佔有重要的角色；但是帶有這些基因突變不代表一定會發生癲癇，因此難以預測疾病的發生。如何找出關鍵的高危險性致病基因，進而幫助我們了解癲癇的成因，是一大難題。因此基因檢測的重要性，也是我們努力的目標之一。

癲癇基因檢測

我們預計發展出以高通量次世代定序的檢測方式，在常見的癲癇致病基因中，找出屬於台灣人族群的特殊突變點。

次世代定序法是相對於傳統的定序法而來的命名。由於這個方法具有大量且快速的特性及優點，並且降低了單一鹼基定序的成本，所以相當適合進行多基因之檢視。

目前已知與癲癇相關的基因，約有 50　130 個左右，因此我們將次世代定序法平台應用在癲癇基因之檢測。經由神經內科醫師評估後，給予必要的遺傳諮詢；若符合收案標準，則藉由採取癲癇受試者 10 毫升的血液，由檢體中萃取出 DNA，經過 PCR 將訊號放大，之後便可進行我們的檢測。當然，次世代定序法可能會有一些偶然的發現，不一定與疾病相關，醫師也會經過評估，與國際資料比對之後，判斷出最可能的症候群，以正式報告方式解釋。

結語

基因體醫學時代，神經科醫師有義務提供給病人更多的機會找尋病因。當然隨之而來的很有可能是倫理與身心層面的議題，需要身心科與其他相關專業的討論。目前本檢測預計在 2017 年年初於林口長庚醫院正式上線。如對本文有任何疑問，歡迎與神經內科醫師討論。

癲癇：次世代定序基因檢測流程

經醫師判斷可能為基因型癲癇	→	抽取受試血液 10cc . 萃取 DNA，經由 PCR 訊號放大	→	高通量次世代定序法 . 找出可能的基因突變 . 報告通知