



FH9

家族性高膽固醇血症測試組合

所有高膽固醇都
是同一情況嗎？



01 家族性高膽固醇血症(FH)的影響

- 患突發性心臟病的可能性比一般人 **高出20倍**
平均**早20年** 患上冠心病^{1,2}
- 下一代有 **50%機會** 患上相同的疾病
- 每 **200人** 之中，就有**1名** 患有FH²



一般高膽固醇 VS 家族性高膽固醇血症

患病原因...

由後天因素引致
(例如不健康的生活方式)



家族性高膽固醇血症

由**先天基因突變**引致
(出生時的膽固醇
水平已屬偏高)

預期壽命...

減少 **10-15 年³**
(如有其他風險因素，
包括吸煙和高血壓)



減少 **20-30 年⁴**
(即使沒有其他
風險因素)

患上心臟病的風險...

在 35-55 歲之間，
患病率每 10 年增
加約4成 (40%)⁵



比一般人 **高出20倍⁶**

控制病情的方法...

部分患者可以通過
飲食和運動控制



大多數患者需要通過
藥物控制

資料來源:

- 1.What Are the Risks with FH? March 27, 2020. <https://thehfoundation.org/familial-hypercholesterolemia/what-are-the-risks-with-fh>
- 2.Familial Hypercholesterolemia (FH). (n.d.). Retrieved from <https://www.heart.org/en/health-topics/cholesterol/causes-of-high-cholesterol/familial-hypercholesterolemia-fh>
- 3.Clarke, R., Emberson, J., Fletcher, A., Breeze, E., Marmot, M., & Shipley, M. J. (2009). Life expectancy in relation to cardiovascular risk factors: 38 year follow-up of 19 000 men in the Whitehall study. *Bmj*, 339(Sep16 5)
- 4.Mortensen, G. L., Madsen, I. B., Kruse, C., & Bundgaard, H. (2016). Familial hypercholesterolemia reduces the quality of life of patients not reaching treatment targets. *Danish medical journal*, 63(5), A5224.
- 5.Ann Marie Navar-Boggan, Eric D. Peterson, Ralph B. D'Agostino, Benjamin Neely, Allan D. Sniderman, and Michael J. Pencina. Hyperlipidemia in Early Adulthood Increases Long-Term Risk of Coronary Heart Disease. *Circulation*. January 2015 DOI: 10.1161/CIRCULATIONAHA.114.012477
- 6.Kim, Y. R., & Han, K. H. (2013). Familial hypercholesterolemia and the atherosclerotic disease. *Korean circulation journal*, 43(6), 363-367. [https://doi.org/10.4070/kcj.2013.43.6.367](https://doi.org/10.4070/kcj.2013.43.6.363)

目前**傳統的FH檢測**是通過血脂測試、觀察表面病徵和查閱家族患病史。然而，此方法**未必精準**，還有機會導致**漏診**。當中**80%** 患者經歷嚴重心臟事件後，才得知自己患有FH。¹

02 基因檢測準確判斷您是否患有FH

如果您有以下情況，請小心留意並接受進一步檢測：



持續低密度膽固醇水平
≥4.1mmol/L的兒童



持續低密度膽固醇水平
≥4.9mmol/L的成人



高膽固醇家族史或早
發性冠狀動脈病患者

只要及早發現及接受治療就能夠降低高膽固醇的情況，並減少患上心血管疾病的風險。新一代的 **inclisiran** 小干擾核糖核酸 (Si-RNA) 藥物可將**低密度膽固醇水平降低約 50%**²，而 **PCSK9** (前蛋白轉化酶枯草溶菌素9) 抑製劑可減低**心血管疾病的成效高出6成之多**。³

資料來源:

- 1.Brumit, M. L. (2013, January 21). Familial Hypercholesterolemia Often Misdiagnosed. Retrieved from <https://thehfoundation.org/familial-hypercholesterolemia-is-often-misdiagnosed-by-physicians-unaware-of-family-medical-histories>
- 2.Raal FJ, Kallend D, Ray KK, Turner T, Koenig W, Wright RS, Wijngaard PLJ, Curcio D, Jaros MJ, Leiter LA, Kastelein JJP, ORION-9 Investigators. Inclisiran for the Treatment of Heterozygous Familial Hypercholesterolemia. *N Engl J Med*. 2020 Apr 16;382(16):1520-1530. doi:10.1056/NEJMoa1913805. Epub 2020 Mar 18. PMID: 32197277.
- 3.PCSK9 Inhibitors. (2020, June 02). Retrieved from <https://thehfoundation.org/fh-treatments/pcsk9-inhibitors-for-familial-hypercholesterolemia>

03 GemVCare 基因測試



檢測與FH相關的最新9個基因
(APOB, APOE, LDLR, LDLR API,
PCSK9, ABCG5, ABCG8, STAPI, LIPA)



檢測致病基因種類全面，包括：
**基因排序突變及
主要LDLR基因數量突變**



雙重核實結果



精準技術 - 由本地大學研究團隊核實



質量保證 - GemVCare 是EMQN*
計劃的參與者



如發現自己帶有致病性基因突變，您的
家庭成員可以優惠價接受基因檢測，確
定他們是否同樣帶有該突變^

04 服務流程

步驟 1

只需採集3毫升 EDTA
抗凝血或唾液樣本*



步驟 2

樣本將直接送到我們的
檢測中心進行基因檢測



步驟 3

您的醫療報告將於22
個工作天後完成



步驟 4

如發現自己帶有致病性基因突變，
您的家庭成員可以優惠價接受基因檢
測，確定他們是否同樣帶有該突變^

* EMQN: The European Molecular Genetics Quality Network

^ 優惠條款及細則:

1. 檢測僅涵蓋首名患者所出現的特定可致病基因突變，必須經由醫生確定及轉介，並不包括其他費用
(例如醫生諮詢費)。

2. 測試者需提供首名患者報告的副本和醫生轉介信以核實測試需要。

3. 所有接受測試的家庭成員必須經由首名患者接受診斷的同一間診所或醫院轉介。

4. 本公司保留對優惠及任何爭議之最終決定權，並可更改此優惠之條款及細則而作另行通知。

*請向您的醫生或我們的服務供應商查詢採樣安排

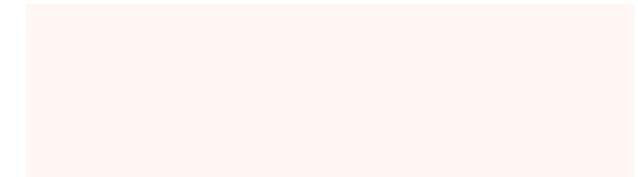
^ 請參閱第 3 頁優惠條款及細則

05 關於我們

基琳健康 - 致力幫助大眾預防慢性疾病及改善患者的
健康。

憑藉對慢性疾病的專業基因測試技術，醫護人員能夠
按照您個人的基因及健康狀況，定制精準的治療及管
理模式，讓您能夠活出最佳狀態。

合作夥伴



基琳健康有限公司

香港新界沙田香港科學園科技大道西11號
生物科技中心2座6樓628室
電話: (852) 2809 2893
電郵: info@gemvcare.com
網站: www.gemvcare.com



GemVCare



GemVCare



免責聲明:

Gemomic® Technology是一項專利技術，經GemVCare Ltd. (下稱“GemVCare”)採用以評估患上糖尿病和慢性疾病及出現併發症的風險。

由於慢性疾病及其併發症的成因複雜，所有相關的測試均需要專業解讀。Gemomic® Technology及其他GemVCare所提供的服務(合稱“該些服務”)僅供參考。該些服務不是針對任何一般或特定病例或患者的醫學建議、診斷、治療或預防，並且不得被視為，取代或替代專業醫學診斷、建議、治療或預防。使用者應尋求專業醫療意見，並自行承擔因倚賴或建基於該些服務作出的決定的所有風險。

這些服務撰寫報告的作者以及GemVCare(包括其股東、董事、員工和顧問)均不會就任何與該些服務相關的決定，後果和/或結果，負上任何法律責任或招致任何責任。

在法律允許的範圍內，GemVCare對本文文件中的信息中的任何錯誤或遺漏，任何錯誤陳述或虛假陳述不承擔任何責任，並且GemVCare明確聲明及否認排除任何性質，義務，責任或義務，無論由本文件引起的或與本文件有關(包括但不限於本文件中出現或通過引用或提供的任何內容或信息或/及有關其使用，濫用或依賴)的任何損失，損害，成本或費用(無論是直接的，間接的或衍生性的)。GemVCare不保證本文或其中的信息沒有錯誤或適合特定目的。

這些服務受個別條款及條件管轄，GemVCare的法律責任亦受其所限；而此負責聲明僅為個別條款及條件的其中一部份。GemVCare保留一切有關該些服務及各自相關出版的權利。