

附件四、技術說明表



請於此欄位填寫發明名稱

(以下內容一頁為限，不可揭露關鍵技術內容；填表完成後請刪除此行)

提案人：蔡佳醞 教授

單位：國立臺灣大學 醫學系內科/研究所

簡歷：(可列出相關連結，例如系所、研究室網頁)

市場及需求：

在健康檢查中對心房顫動基因檢測的市場需求可由以下幾個因素說明：

1. 早期風險偵測：心房顫動是中風和其他心血管併發症的主要原因之一。通過基因檢測進行早期偵測，有助於高風險人群採取預防措施，尤其是有心律不整家族史者。
2. 個性化治療：基因檢測有助於為心房顫動患者量身定制治療方案，改善治療效果並減少藥物的不良反應，這與精準醫療的發展趨勢相一致。
3. 心房顫動罹病率上升：隨著人口老齡化以及心血管疾病發病率的增加，常規的心房顫動基因篩查有助於更早識別高風險人群，從而控制醫療成本。
4. 主動健康管理：將心房顫動基因檢測作為健康檢查的一部分，吸引越來越多注重主動健康監控的消費者，例如在基因檢測結果呈陽性時，通過運動和飲食計劃來預防心房顫動。

技術摘要(含成果)：

我們對 516 名年輕心房顫動 (AF) 患者和 5160 名正常竇性心律對照組進行了全基因組關聯研究 (GWAS)，使用了全基因組基因型 (4,512,191 個單核苷酸多型性位點，SNPs)。我們發現了 3 個與 AF 相關的位點，包括一個靠近 *PITX2* 基因的位點 (染色體 4q25，rs2723329， $P=1.53 \times 10^{-10}$)，一個靠近 *RAP1A* 基因的位點 (同時靠近已知 AF 的 *KCND3* 位點；染色體 1p13.2，rs7525578， $P=1.24 \times 10^{-26}$)，以及一個全新的靠近 *HNF4G* 基因的位點 (染色體 8q21.13，rs2980218， $P=2.19 \times 10^{-9}$)。這些位點在一個由 1002 名獨立 AF 患者和 2003 名對照組成的複驗人群中進行了進一步驗證，*RAP1A*、*PITX2* 和 *HNF4G* 的 P 值分別為 4.60×10^{-9} 、 4.45×10^{-10} 和 6.97×10^{-5} 。轉錄組關聯研究 (TWAS) 顯示，*HNF4G* 基因在組織中的表達與 AF 顯著相關 ($P=3.30 \times 10^{-7}$)。

優勢：

我們發現了一個從未被報導過的心房顫動 (AF) 新位點 (*HNF4G* 基因)。

競爭產品：

我們在台灣已有的 *KCNIP1* 拷貝數變異 (CNV) 作為心房顫動 (AF) 基因檢測的專利。

專利現況：

使用染色體 8q21.13 靠近 *HNF4G* 基因的 rs2980218 單核苷酸多型性 (SNP) 作為 AF 的基因檢測。

聯絡方式(請不用填)：

臺大產學合作總中心

Tel: 02-3366-9945, E-mail: ordiac@ntu.edu.tw