

誰該做檢測？

- 有計畫生育或產前健康檢查的婦女。
- 曾懷有神經管缺陷胎兒的婦女。
- 有習慣性流產的婦女。
- 有家族心臟血管病史的婦女。
- 有貧血病史的婦女。
- 對自身健康有興趣者。

檢測流程

採集週邊血2~3ml 於紫頭管

萃取DNA

MTHFR聚合酶鏈鎖反應

結果分析

報告發送，約十個工作天可得知結果

葉酸



慧智基因醫學實驗室

T +886-2-2382-6615 F +886-2-2382-6617

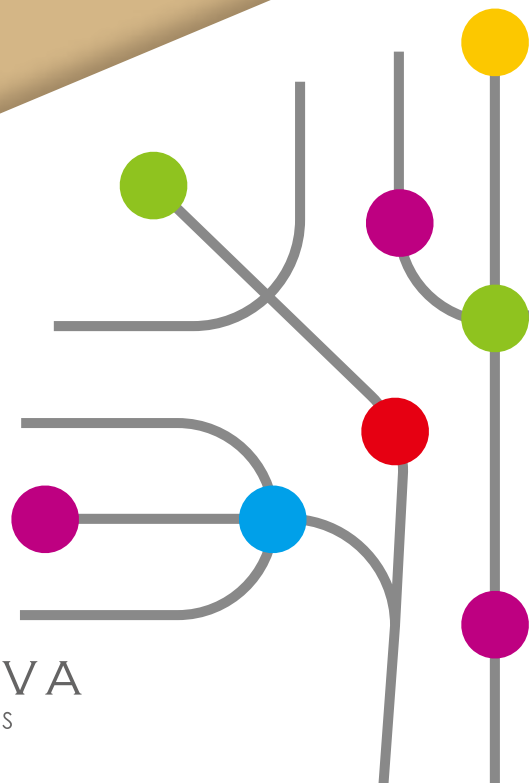
100 台北市中正區寶慶路27號

www.sofiva.com.tw

© 2024.11 慧智基因股份有限公司 SOFIVA GENOMICS. All Right Reserved.

葉酸代謝基因檢測- MTHFR基因

Folate Metabolism Genetic Testing



SOFIVA
GENOMICS

葉酸在人體內的重要性

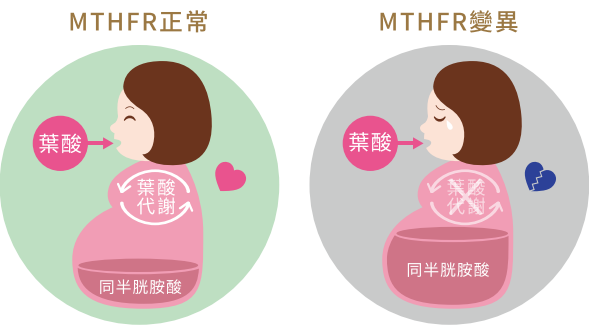
葉酸是一種水溶性維生素，屬於B群維生素（Vitamin B9），常被稱為「造血維他命」。在人體中扮演重要的角色：

- 幫助身體中蛋白質及胺基酸的利用。
- 和DNA、RNA的生成有密切的關係。
- 製造紅血球的原料。
- 保護心臟血管。
- 胎兒階段，葉酸可促進腦與神經系統發育。

台灣衛福部國民健康署建議成人每日葉酸攝取量為0.4毫克，孕婦0.6毫克，哺乳期0.5毫克。

葉酸和MTHFR基因有密切的關係

MTHFR基因位於第一號染色體p36.3的位置。當我們吃下含有葉酸的食物後，身體會透過MTHFR基因所產生的MTHFR酵素，將葉酸轉換成人體可以吸收的形式，參與其他代謝反應。當MTHFR基因變異時，將影響人體吸收葉酸的能力，使血液中一種同半胱胺酸（Homocysteine）濃度提高，使成人罹患心血管疾病、巨球性貧血的風險提高；孕婦中則影響胎兒神經管發育。



MTHFR基因缺陷對孕婦的影響

孕婦比一般成人更需要葉酸

當MTHFR基因變異，會影響葉酸的吸收，造成葉酸缺乏。孕婦容易產生疲倦、暈眩、呼吸急促等症狀，更可能產生貧血，增加流產、早產的機率。

葉酸和胎兒神經管發育有很大的關聯

懷孕初期若胎兒缺乏葉酸容易導致神經管缺損，影響腦和脊柱的正常發育，造成新生兒脊柱裂、無腦兒、水腦症等先天性畸形，輕者會導致膀胱、腸胃功能失調、雙腳癱瘓；嚴重者出生不久就會夭折。



C	● — MTHFR — ●	低風險
C	● — MTHFR — ●	
C	● — MTHFR — ●	低風險
T	● — MTHFR — ●	
T	● — MTHFR — ●	高風險
T	● — MTHFR — ●	

MTHFR基因目前臨床上發現超過40種變異；其中最常見的突變是在第677個鹼基上發生變異，C變成了T，影響葉酸代謝。