

重度聽損兒童之次世代定序基因診斷及人工耳蝸植入

台大醫院耳鼻喉部 吳振吉

兒童聽損是相當常見的臨床問題，而針對重度聽損且助聽器效果不彰之兒童，植入「人工耳蝸」是目前治療上之最佳選擇。然而，人工耳蝸植入手術及術後聽語復健需耗費鉅額的社會成本及人力資源，且其成效變異頗大。過去的臨床經驗雖已發現可能影響人工耳蝸植入效果之諸多因素，但目前仍欠缺實用性指標，以在術前即可精準預測人工耳蝸植入之效果。

近年的研究證實，基因變異是導致兒童聽損的重要成因；而基因診斷可提供病人聽損發生成因的直接線索，應可作為人工耳蝸植入術後效果良窳之重要指標。本院耳鼻喉部致力於兒童聽損之基因檢測多年，相關成果領先國內同儕並馳譽國際。最近，本院耳鼻喉部更進一步與本院基因醫學部合作，應用「次世代定序」(next generation sequencing)技術建立兒童聽損之基因診斷平台，突破了傳統基因檢測方法僅能掃描少數聽損基因之技術瓶頸，而得以針對所有已知的聽損基因進行全面性的掃描與分析。

本部目前已將此一次世代定序基因診斷技術應用於人工耳蝸植入之術前評估，初步結果顯示，完整的基因檢測有助於確認聽損之病理位置，進而於植入手術前預測病人之預後。此一應用，不僅可幫助病人、家屬及醫療人員於術前建立合理期待，亦有助於術後聽語復健之規劃，達到「個人化精準醫療」之目標。



