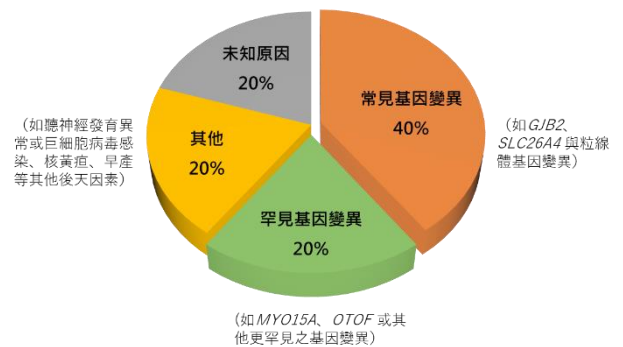


兒童聽損：次世代定序基因檢測

聽損是兒童相當常見的臨床問題，依據統計，永久性的感音型聽損在兒童人口中的比例高達 1-5%。由於醫療的進步使得周產併發症及感染可以得到控制，一般而言，已開發國家如台灣，兒童感音型聽損約有 2/3 可歸因於基因因素，其中約七成為未合併其他身體症狀的「非症候群性聽損」，三成為同時具有其他身體症狀的「症候群型聽損」。

根據台大耳鼻喉部與基因醫學部統計，國人兒童感音型聽損有近 20% 為 *GJB2* 基因變異造成，15% 為 *SLC26A4* 基因變異造成，其他遺傳原因相對少見，分布在眾多基因中（如圖）。目前已知聽損相關基因逾 200 個，為提供更完整的檢測服務，本院已研發次世代定序檢測技術，一次可掃描大量聽損相關基因。本院目前提供三種不同檢測，分別可一次檢測 30 個或 220 個聽損基因或 728 個聽損基因(全外顯子基因 WES)（如表格）。



檢測基因	包含病症	檢測費用	報告時間	
30 基因 <i>AIFM1</i> , <i>DIAPH3</i> , <i>EDN3</i> , <i>EDNRB</i> , <i>EYA1</i> , <i>FOXI1</i> , <i>GJA1</i> , <i>GJB1</i> , <i>GJB2</i> , <i>GJB3</i> , <i>GJB4</i> , <i>GJB6</i> , <i>KCNJ10</i> , <i>KCNQ4</i> , <i>MIF</i> , <i>MTRNR1</i> (粒線體 m.1555 位點), <i>MT-TL1</i> (粒線體 m.3243 位點), <i>MYO15A</i> , <i>OTOF</i> , <i>PAX3</i> , <i>PCDH9</i> , <i>PIVK</i> , <i>POU3F4</i> , <i>POU4F3</i> , <i>SIX1</i> , <i>SIX5</i> , <i>SLC26A4</i> , <i>SNAI2</i> , <i>SOX10</i> 及 <i>STRC</i> 等基因。	非症候群型聽損、Pendred 症候群、瓦登伯格症候群、鰓耳腎(BOR)症候群。	7,060 元	2 個月	
220 基因	包含 220 個聽損基因，其中 <i>GJB2</i> 、 <i>SLC26A4</i> 、 <i>OTOF</i> 、 <i>FOXI1</i> 、 <i>KCNJ10</i> 和 <i>STRC</i> 基因包含外顯子及內含子，詳情可參考台大基因分子診斷實驗室網站： https://www.ntuh.gov.tw/gene-lab-mollab/Fpage.action?muid=4040&fid=3858	非症候群型聽損、Pendred 症候群、瓦登伯格症候群、鰓耳腎症候群、艾柏氏症候群、尤塞氏症候群等。	30,000 元	3 個月
728 基因 (WES)	包含 728 個聽損基因的外顯子，詳情可參考台大基因分子診斷實驗室網站： https://www.ntuh.gov.tw/gene-lab-mollab/Fpage.action?muid=4040&fid=3858	全部已知的症候群型及非症候群型聽損基因。	30,000 元	3 個月

什麼樣的人建議做次世代定序聽損基因檢測呢？

聽損兒童之父母有生育計畫者、或家中有超過二位以上聽損個案之多病例家庭，可藉由次世代定序基因檢測，找出家中是否具有聽損之遺傳因子，以幫助預測預後及安排相關生育計畫。計畫植入人工電子耳的個案，也可藉由次世代定序基因檢測，協助預測植入後的效果。

次世代定序聽損基因檢測需要什麼準備呢？

聽損個案只須採血液兩管約 6 c.c. 血液進入實驗室後將進行 DNA 萃取，而後進行分析。依不同分析結果，有時需再採集父母之血液或唾液做確認。

如有任何疑問 請洽專科醫師

臺大醫院耳鼻喉部/基因醫學部 關心您

第三版