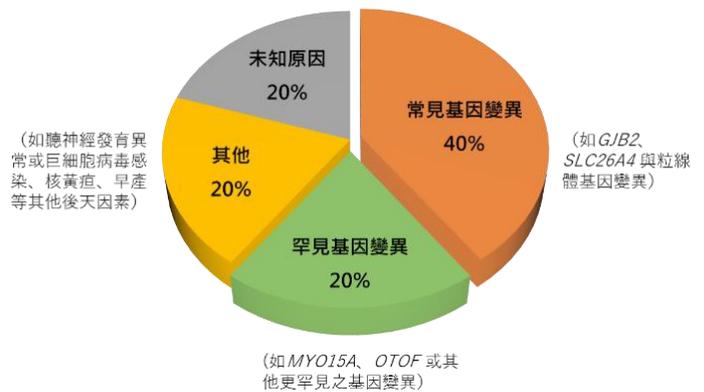


兒童聽損：次世代定序基因檢測

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「症候群性聽損」。

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。本院目前提供兩種不同檢測，分別可一次檢測 48 個聽損基因或 728 個聽損基因(全表現子基因 WES) (如表格)。



檢測基因	包含病症	檢測費用	報告時間	
48 基因 <i>FOXP1, GJB2, KCNJ10, OTOF, SLC26A4, STRC</i> 之全基因 (whole gene), 及 <i>ADGRV1, AIFM1, CDH23, DIAPH3, EDN3, EDNRB, EYA1, GJA1, GJB1, GJB3, GJB4, GJB6, KCNQ4, MITF, MYH14, MYO15A, MYO6, MYO7A, OPA1, OTOA, OTOG, OTOGL, P2RX2, PAX3, PCDH15, PCDH9, PIVK, POU3F4, POU4F3, PTPRQ, SIX1, SIX5, SNAI2, SOX10,TECTA, TMCI, TMPRSS3, USH2A, WFS1</i> 之表現子 (exon) 以及粒線體基因 <i>MT-RNR1</i> (m.1555 位點), <i>MT-TL1</i> (m.3243 位點) 及 <i>MT-TSI</i> (m.7445 位點)。	非症候群性聽損、Pendred 症候群、瓦登伯格症候群、鯉耳腎(BOR)症候群、尤塞氏症候群等。	8,260 元	2 個月	
728 基因 (WES)	包含 728 個聽損基因的表現子。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性聽損基因。	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

第四版