

新生兒聽損基因篩檢

一、聽力篩檢的重要：

新生兒聽損為新生兒最常見之先天性疾病之一。根據統計，國內約有 1/1,000~3/1,000 的新生兒罹患雙耳中至重度的感覺神經性聽損，若加上輕度及較晚發病的聽損兒童，則發生率可能更高達 1% - 5%，及早診斷，可以提供早期介入治療。

二、基因篩檢直接偵測致病基因位置：

(1) GJB2(CX26)全基因密碼區: c.109G>A 和 c.235delC

(2) SLC26A4(PDS)基因: c.919-2A>G 及 c.2168A>G

(3) OTOF 基因：c.5098G>C

(4) 粒線體 12s RNA 基因 m.1555A>G 突變

約有 1/3 感覺神經性聽損的病童可以在 GJB2 基因、SLC26A4(PDS)基因及粒線體 12s RNA 基因找到致病突變。許多原因不明的感覺神經性聽損患者，當透過基因檢測找到致病的原因後，可評估日後病情的發展，以期能及早給予有效的治療及復健，讓寶貝康復到最佳的狀況。目前傳統的物理性新生兒聽力檢查仍無法篩檢出一些輕度、晚發性或耳毒性聽損的患者。同時結合『傳統物理性聽力篩檢』與『新生兒聽損基因篩檢』，將可提供寶貝更全面的保護。

三、適用對象：

(1) 新生兒

(2) 已確認聽損之患者

(3) 有聽損家族史之個案

(內容摘錄自慧智基因)

新生兒呼吸中止症/先天中樞性換氣不足症 基因篩檢

(Congenital central hypoventilation syndrome, CCHS)

一、呼吸中止症的致病原因：

先天中樞性換氣不足症(Congenital central hypoventilation syndrome, CCHS)，是一種與呼吸控制中樞病變有關的體染色體顯性遺傳疾病，發生率約為 1/10,000~1/200,000。患者不具有神經肌肉、心臟、腦部或肺部方面的病灶，但在出生後即對血中二氧化碳及血氧濃度的敏感度降低，導致新生兒在睡眠時容易失去控制呼吸的能力；嚴重者連醒著也沒辦法產生自主呼

吸。由於此病症多發生在新生兒時期，且大部分沒有家族史，故某些嬰兒猝死個案可能與此症有關。PHOX2B 基因突變除了會影響呼吸功能外，也可能會合併不同程度的自律神經系統失調，如血壓、體溫、瞳孔反射或食道蠕動異常等症狀。嚴重者甚至會有心跳暫停、先天性巨結腸症或神經脊腫瘤等其他疾病。

二、先天中樞性換氣不足症的重要基因-PHOX2B：

控制呼吸中樞系統發育相關的基因很多，而位於染色體 4p13 位置的 PHOX2B (paired-like homeobox 2b) 基因被認為是先天中樞性換氣不足症的主要致病基因。依據文獻報告，超過 90% 以上的 CCHS 患者係因 PHOX2B 基因的多丙氨酸序列(GCN)發生異常擴增突變(polyalanine repeat expansion mutation, 簡稱 PARM)而致病。正常的 PHOX2B 基因 GCN 重複次數為 20 次(少數則少於 20 次)；而致病突變的重複次數多分布在 24~33 次不等。

三、檢查 PHOX2B 的重要性：

此病症若能在新生兒時期透過基因檢查及早診斷出來，就能給予適當的呼吸輔助治療，降低睡夢中猝死的機率，以提高新生兒的存活率。待患者長大後，病症將漸漸緩解而改善。

四、PHOX2B 基因 GCN 重複次數參考範圍：

甲、正常基因：≤20 次(常見: 20 次/少見: 7, 9, 13~15 次)。

乙、中間型基因：24~25 次。

丙、異常基因：26~33 次。

(內容摘錄自慧智基因)