

公告事項：新增檢驗項目

Deafness Gene Test

聽損基因分子檢測

介紹

聽力損傷(Hearing loss/Deafness)對個體，尤其是嬰兒具有重大影響，會影響聽力發展和語言學習。部分兒童語言發展遲緩是導因於聽力障礙。對患有遺傳性聽力損傷的新生兒進行早期診斷與治療可改善生理和社交的發展結果。

目前，全球超過 15 億人口患有不同程度聽力損傷，其中約有 10%-20% 的病例是由遺傳原因所引起的。遺傳性聽力損傷病例中約有 70% 屬於非綜合症性聽力損傷(Non-syndromic hearing loss, NSHL)。在遺傳性聽力損傷中由體染色體隱性遺傳所致約佔 60%-75%；由體染色體顯性遺傳所致約佔 20%-30%；而由 X 染色體連鎖(X-link)或線粒體(Mitochondria)所致約佔 2%。

傳統的聽力測試很難診斷新生兒遺傳性或遲發性聽力損傷。基因檢測是診斷遺傳性和遲發性聽損病因的標準，可顯著提高新生兒的聽損檢出率。

檢驗方法

方法：次世代定序 Next Generation Sequencing

儀器：Illumina MiSeqDx

試藥廠牌：ACCUiN Next Generation Deafness Gene Analysis Panel

生物參考區間

未檢出致病性突變(Pathogenic/Likely pathogenic mutation)

採檢須知：

- 需填寫同意書。
- 全血 Whole Blood (EDTA) 2 mL。
- 乾血片 Dried Blood Spot (DBS) 直徑 3 mm；6 片。

檢體種類：

- 全血
- 乾血片

檢體運送及保存：

- 全血：
冷藏(2-8°C)運送；冷藏(2-8°C)保存至多 5 天。
- 乾血片：
常溫(17-27°C)運送；常溫(17-27°C)保存至多 5 天。

報告時效：

14 個工作天。

自費價：

定價：28000 元。

健保碼：

無

立人醫事檢驗所

公告序號：2025-032

公告編碼：20250611-03

公告日期：2025 年 06 月 11 日

臨床意義

聽損基因檢測在診斷和管理聽力損傷中具有重要的臨床意義。對於包括 GJB2、GJB3、GJB6、OTOF、SLC26A4 和線粒體基因在內的基因進行檢測，可以剖析聽力損傷病患致病原因，從而制定個人化的治療和管理。GJB2、GJB3 和 GJB6 基因突變與非綜合症性聽力損傷密切相關，這些基因編碼連接蛋白，在耳蝸功能具有關鍵角色；OTOF 基因突變與耳聾相關，特別是與遲發性聽力損傷有關；SLC26A4 基因突變則常與 Pendred 綜合症和其他與聽力損傷相關的病症相關；線粒體基因突變也與某些特定的聽力損傷類型有關，由母系遺傳傳遞。

本檢測僅用於檢測表列人類聽損相關基因變異，包括：單核苷酸替換(SNV)、多核苷酸替換(MNV)、片段缺失(至多 25 個鹼基對，DEL)、片段插入(至多 10 個鹼基對，INS)和小片段缺失插入(InDel)等變異類型。其他變異類型如：大片段缺失或重複、大片段重排、深內含子變異、Alu 元素插入和其他未知異常，本檢測無法檢出。如檢測結果異常，應諮詢專科醫師。

承辦人員

分生組長：賴孟君 分機 1404

技術主管：張婉亘 分機 1102

品質主管：余佩玲 分機 1402

業務主管：陳德卿 分機 1301

立人醫事檢驗所
JY01010089

-謹此敬告通知-

立 人 醫 事 檢 驗 所 敬 上