

## 新生兒基因篩檢送檢須知

先天中樞性換氣不足症(Congenital central hypoventilation syndrome, CCHS)基因檢驗

巨細胞病毒(Cytomegalovirus, CMV)分子檢驗

常見感覺神經性聽損(Sensorineural hearing impairment)基因檢驗

### ◎ 簡介：

**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。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；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。本檢驗以 PCR 片段長度多型性分析方式檢測受檢者之 PHOX2B 基因多丙氨酸序列(GCN)是否發生 PARM 異常擴增突變。

**巨細胞病毒(Cytomegalovirus, CMV)**，屬於人類疱疹病毒第 5 型(HHV5)，是最常見的感染性病毒之一。根據研究統計，在亞洲地區 40 歲以上的成人中，巨細胞病毒的感染率高達 70~90%。大部分被感染者，並不會出現任何症狀或徵候，然而，對於未出生的胎兒或免疫力有缺陷者，巨細胞病毒卻具有致病力。巨細胞病毒一旦進入人體內，則會終生存在。若新生兒感染先天性巨細胞病毒，會有一小部份出現較嚴重的合併症，包括抽搐、聽力與視力喪失、智力發育不良及發展遲緩等，有些孩子甚至在出生時沒有明顯症狀，但經過數月或數年後才慢慢發病。統計全球 10 個主要開發國家的族群，新生兒的先天性感染巨細胞病毒感染率約為 0.58%，其中約有 12.6%的新生兒會逐漸出現聽力喪失的問題，因此新生兒的早期診斷及追蹤以及早治療及因應；本檢驗以 TaqMan® qPCR 方式進行巨細胞病毒(cCMV)的 DNA 檢測。

**感覺神經性聽損(Sensorineural hearing impairment)**，依據國內學界研究，在台灣兒童的發生率約為千分之三，其中約有 1/3 的病童可以在 GJB2 基因、SLC26A4(PDS)基因、OTOF 基因及粒線體 12s rRNA 基因找到致病突變，本檢驗以 DNA 定序及 TaqMan® qPCR 基因型別分析方式檢驗受檢者之 GJB2 基因密碼區、SLC26A4 (PDS)基因 IVS7-2 (c.919-2)及 codon 723 (c.2168)位置、OTOF 基因 codon 1700 (c.5098)位置及粒線體 12s rRNA 基因 m.1555 位置是否發生致病突變。

### ◎ 檢體採樣：

| 檢體種類 | 送檢條件                                                                             |
|------|----------------------------------------------------------------------------------|
| 血片   | 以腳跟部位採取微量血液(約 0.2~0.5 c.c.)，滴在新生兒篩檢專用採血卡上之，每個個案至少採集 3~5 個血點，陰乾後，放入乾淨夾鏈袋，以常溫保存寄送。 |

◆**表單填寫：**請受檢者填妥「新生兒基因篩檢同意書」。

◆**送檢方式：**檢體併同「新生兒基因篩檢同意書」，由送檢單位包裝妥當，以快遞方式寄送至本單位，運費到付。

◆**送檢時間：**取件時間為週一至週五 AM 09:00 ~ PM 05:00(國定及例假日不收件)。

◆**寄送地址：**(100)台北市中正區林森南路 10-1 號 1 樓 基因飛躍生命科學實驗室 收。

※**檢體的拒收或退件原則：**(未達收件標準之檢體，本院會以電話聯絡檢體的後續處置方式。)

1. 檢體量不足或檢體儲存方式錯誤。
2. 檢驗項目標示不明、檢體未標示、標籤脫落或送檢單受檢者與檢體標示名稱不符等。

### ◎ 檢驗費用、報告時程及付款方式：

| 檢驗項目           | 建議收費價格        | 備註 |
|----------------|---------------|----|
| 先天中樞性換氣不足症基因檢驗 | NT\$2,200 元/人 |    |
| 巨細胞病毒分子檢驗      | NT\$2,200 元/人 |    |
| 常見感覺神經性聽損基因檢驗  | NT\$2,500 元/人 |    |

※**報告時程：**本單位自收到檢體起約 10~14 個工作天，完成報告簽發及寄送，遇天災及國定例假日則順延。

※**付款方式：**

1. 月結付款：簽約單位，依合約月結請款。
2. 轉帳匯款：台灣銀行城中分行(銀行代號：004) 045-001-120358 戶名：基因飛躍科技股份有限公司
3. 郵政劃撥：19835766 戶名：基因飛躍科技股份有限公司 (匯款/劃撥後請傳真收據確認)

### ◎ 基因檢驗之侷限性：

1. 先天中樞性換氣不足症基因檢驗：約 10%左右的 CCHS 患者屬於 PHOX2B 基因內單點、小片段缺失或插入突變等非異常擴增突變，簡稱 NPARM，此類突變無法用此方式進行檢測，亦無法排除極少數 PCR 放大 DNA 片段過程中發生 allele drop-out(ADO)所導致偽陰性的情形發生。
2. 巨細胞病毒分子檢驗：TaqMan® qPCR 是一種專一性、再現性及靈敏度極高的病毒檢測技術，然該技術仍有最低樣品濃度之限制，若病毒濃度過低時，則無法以本方法檢出。
3. 常見感覺神經性聽損基因檢驗：目前已知與感覺神經性聽損相關的基因超過上百個，故檢驗結果正常仍不能排除新生兒係因其他未檢測之基因點位突變或後天因素造成之聽損。

本院將確實遵守「個人資料保護法」，妥善取得、使用及管理受檢者的個人資訊及檢驗結果。

若有任何問題，歡迎洽詢服務專線：02-33931030 Fax：02-33931077

SIP-NB-02(01)新生兒基因篩檢送檢須知