

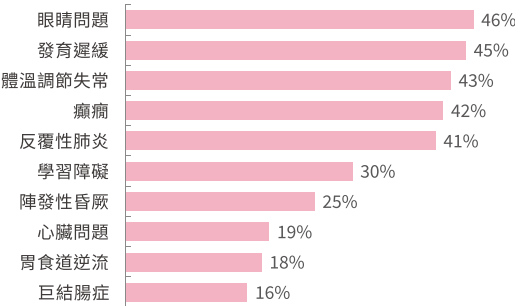
睡夢中的隱形殺手： 先天中樞性換氣不足症候群 Congenital Central Hypoventilation Syndrome

臨床上發現有些寶寶雖然沒有神經、肌肉或肺部的問題，白天清醒時一切正常，但晚上睡覺時，卻會發生呼吸頻率越來越低，甚至忘了呼吸的情形，容易在睡夢中因呼吸不順造成缺氧或猝死。研究指出，這是因為寶寶體內一個特殊的基因『PHOX2B』突變，丙胺酸序列(GCN)異常擴增，由正常重複20次增加至24~33次不等，引起先天性神經系統失調，使得患者無法受到血液中二氧化碳濃度過高刺激引發自主呼吸反射，以調節體內血氧濃度，且有可能遺傳至下一代。但即使父母親一切正常也不能排除寶寶自發性突變的可能。

PHOX2B基因異常除了影響寶寶呼吸功能，部分患者還會合併不同程度的自主神經失調症(Autonomic nerve dysfunction)，例如較差的體溫調節功能、瞳孔反射、陣發性出汗、血壓變化大或者食道蠕動異常，以及心搏暫停、巨大結腸症或神經脊腫瘤等其他疾病。

PHOX2B基因突變症候群

患者合併下列相關症狀比例數



參考文獻：Pediatric Pulmonology 37:217-229 (2004)

PHOX2B基因常見突變

GCN重複	可能病徵
27次	·通常需要24小時呼吸器協助
26次	·白天若從事需氧量大的活動可能需要呼吸器協助，夜間還是必須全程配戴呼吸器
25次	·通常症狀較輕微，只需夜間配戴呼吸器 ·可能為晚發型(出生一段時間後才發病)

參考文獻：
Am J Respir Crit Care Med 181:626-644 (2010)
除以上三種常見突變外，慧智還可以檢出此段序列不論次數之所有異常重複

PHOX2B突變機率相對較低，統計約在1/50,000至1/100,000之間，但因為過去診斷不易，而且致死率高，數字很可能被低估。透過新穎的基因檢測技術及早診斷，並輔助適當預防措施，提高寶寶的存活率，降低睡夢中猝死的可能性。部分患者待年紀漸長之後，症狀便可能自行改善甚至痊癒。

新生兒基因檢測流程

檢測流程	① 在專業的諮詢人員講解下，更進一步了解新生兒基因檢測，並完整填寫新生兒基因檢測同意書。
	② 寶寶由醫護人員進行腳跟血的採集，並將採集好的新生兒血片，運送至慧智進行新生兒基因檢測。
	③ 寄送新生兒基因檢測報告至院所，並由專業醫師解說新生兒基因檢測報告結果。
檢測方式	採集寶寶腳跟血於血片上，慧智將利用此血片檢體直接進行基因檢測。
檢測時間	約10個工作天可得知結果。

慧智基因醫學實驗室

T +886-2-2382-6615 F +886-2-2382-6617

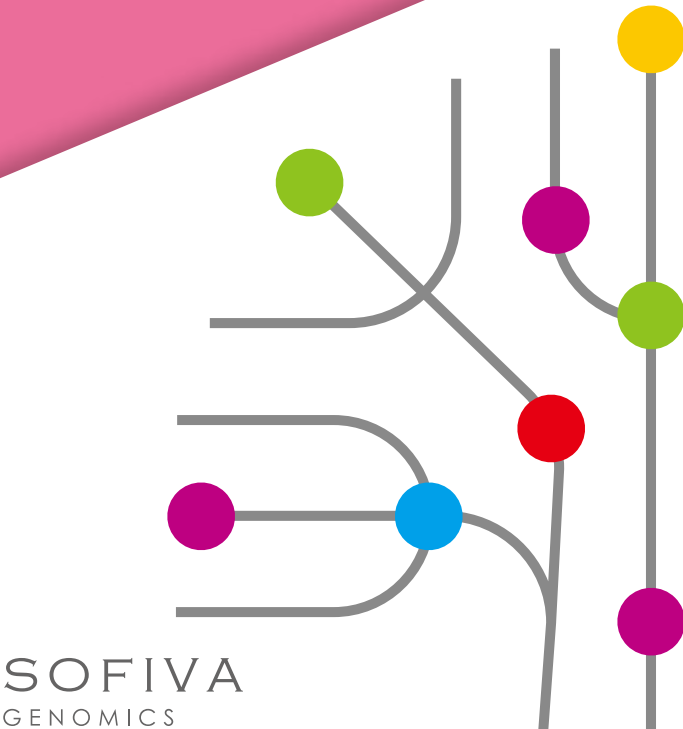
100 台北市中正區寶慶路27號

www.sofiva.com.tw

新生兒基因檢測

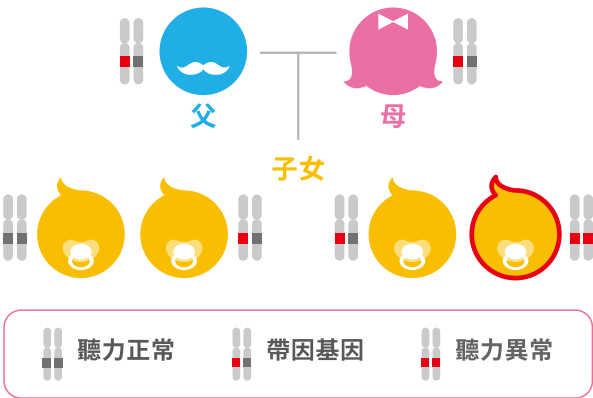
Neonatal Genetic Testing

感覺神經性聽損基因檢測 &
先天中樞性換氣不足症候群基因檢測
Sensorineural Hearing Loss Genetic Testing
Congenital Central Hypoventilation
Syndrome Genetic Testing



寶寶的美麗人『聲』：感覺神經性聽損 Sensorineural Hearing Loss

全台灣每年都有600~2,000個新生兒患有先天性感覺神經性聽損（3%~1%），其中超過90%都是由聽力正常的父母親所生，如果因未及早發現而沒有積極追蹤治療，關鍵幼兒學語期缺乏聲音刺激將影響寶寶的語言學習、認知、溝通和社交互動發展。其中2/3的感覺神經性聽損患兒可以歸咎於基因遺傳因素。



大部分的聽損基因隱性遺傳的特性，即使父母都沒有任何病徵也可能為帶因者，造成寶寶聽力問題。

隨著醫療科技進步，基因檢測已成為現今臨床上評估的有力工具，檢測結果可幫助醫師和父母：

- 了解實際致病機轉
- 有效預測不同照護或手術方式帶來的治療效果
- 依據突變基因不同採取不同的預防措施，以免聽力持續惡化
- 早期診斷，早期療育，把握寶寶語言學習黃金期
- 藉由遺傳諮詢及胚胎著床前單基因檢測 (PGT-M) 防止再生下聽損寶寶

目前慧智提供常見造成聽損的相關基因，包含GJB2、PDS、粒線體12srRNA以及OTOF基因，一次檢測共4個基因、六個點位，若同時搭配政府補助之新生兒聽力篩檢，即可提升寶寶聽損的篩檢效率，保護一次到位。

台灣常見感覺神經性聽損兒童的基因變異

檢測基因	GJB2（或稱CX26）		SLC26A4（或稱PDS）		粒線體12s rRNA	OTOF
檢測點位	c.109G>A	c.235delC	c.919-2A>G	c.2168A>G	m.1555A>G	c.5098G>C
臨床表現	• 多數病人在會說話之前就會因聽力問題影響學習 • 聽力可能逐漸變差		• 聽力時好時壞，易因外在因素（如頭部撞擊等）而變差 • 常合併內耳構造異常		• 此缺陷會特別會加重常見胺基糖苷類抗生素（Aminoglycoside）所引起的耳毒性聽損 • 聽力會隨年紀逐漸變差，且高頻音影響較大	• 主要特徵為聽神經病變，且新生兒聽力篩檢OAE結果為PASS • 中至重度感音型聽損
建議照護方式	建議出生後3個月、1歲及3歲時或依醫師醫囑定期回診接受聽力評估		• 避免頭部受到撞擊、劇烈搖晃等運動 • 依照醫師針對發生的臨床症狀定期回診		避免服用胺基糖苷類抗生素，並隨健保卡攜帶警示卡	通常助聽器效果不一，但使用人工耳蝸（電子耳）效果良好

選擇新生兒聽損基因篩檢搭配政府補助之新生兒聽力篩檢，可以進一步檢視過去無法第一時間被發現的輕微聽損、晚發型聽損、耳毒性聽損、聽神經病變，並有效選擇最適切的治療及照護方法，給寶寶最全面的健康防護。

把握寶寶學習黃金期



先天中樞性換氣不足症候群



感覺神經性聽損

