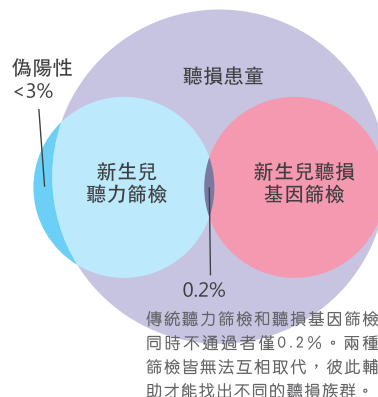


新生兒基因檢測

根據衛生署新生兒篩檢統計，各項新生兒先天性異常疾病發生率不一，新生兒聽損以及新生兒呼吸中止症佔有相當比例，新生兒父母不得不重視。

慧智基因提供《新生兒基因檢測》及《新生兒先天性巨細胞病毒感染檢測》，只要在新生兒篩檢採血的同時，多採集幾滴腳跟血液置於血片上，就能進行檢查。



新生兒感覺神經性聽損基因檢測

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、藥毒性聽損及聽神經病變，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。

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。

新生兒先天中樞性換氣不足症候群基因檢測

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)，例如體溫調節功能不良、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。

基因檢測已成為現今臨床上評估的有力工具，診斷結果可以幫助醫師和父母：

- ☑了解實際致病機轉
- ☑有效預測不同照護或手術方式所帶來的治療效果
- ☑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
- ☑預防新生兒猝死可能



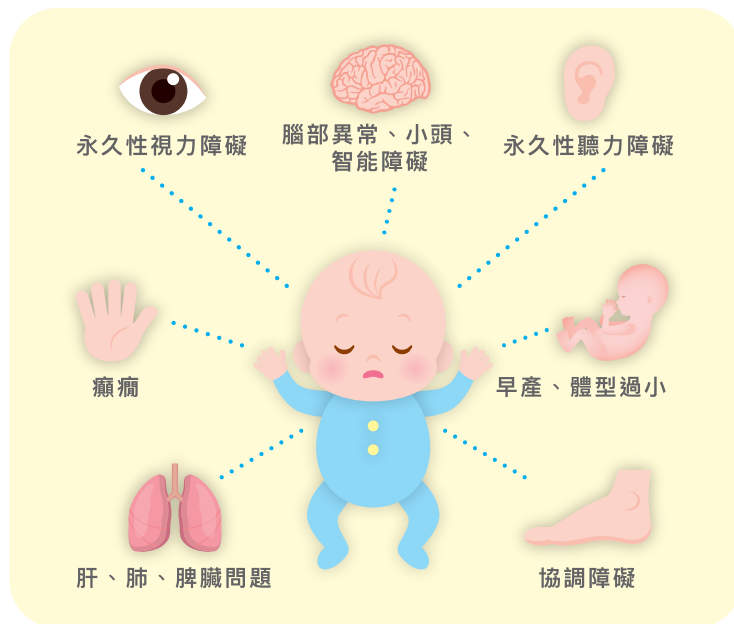
慧智基因股份有限公司

新生兒先天性巨細胞病毒感染檢測

巨細胞病毒是一種非常常見的病毒，台灣成年人的感染比例高達七、八成，尤其像保母、幼稚園老師或護理師等常有機會接觸到他人體液的職業中更為普遍。一般的健康人感染之後可能只會出現疲倦、喉嚨痛、發燒等類似感冒的小症狀，或甚至完全沒有任何不適，但是感染後巨細胞病毒會終生潛伏在感染者體內，在患病期間或痊癒後成為帶原者，一旦有適當機會就可能傳染給其他人。

若準媽媽在孕期感染巨細胞病毒，腹中寶寶也可能透過胎盤受害，造成胎兒水腫、發育遲緩等問題。一般來說如果懷孕前已經感染，媽媽身上的抗體也會傳給胎兒，寶寶的感染比率較低，症狀也比較輕，但實際臨床還是有例外發生；若是初次接觸巨細胞病毒而無抗體的媽媽在孕期發生急性感染，寶寶出生後很可能就得面臨一連串的併發症，而且懷孕前六個月感染所造成的寶寶病症通常比懷孕末期才感染來得更加嚴重。

根據統計，已開發國家新生兒先天性巨細胞病毒感染比率約為0.6%，其中12.5%出生時就會有症狀，如體型過小、腦部異常、癲癇或肝、肺、脾臟有不同程度的問題，也較容易引發早產。另外87.5%雖然乍看之下沒有症狀，卻仍有13.5%會隨著年齡增加而逐漸出現聽力、視力問題、智能障礙和協調障礙，其中又以聽損最為常見，而且由輕加重逐步惡化。



如果檢測出來確認感染，我們建議可於寶寶三個月大時進行一次完整聽力評估，之後視情形每3-6月持續追蹤一次，或於醫師指示下使用抗病毒藥物控制避免病況持續發展惡化。



慧智基因股份有限公司