

# 大安聯合醫事檢驗所公告

公告編碼：451

日期：114年07月03日

公告事項：1. 檢驗項目Serum ketone body (quantitative)，

D-3-Hydroxybutyrate 血清酮體定量分析，恢復正常操作

2. 檢驗項目Bence-Jones Protein 本周氏蛋白試驗，停止檢驗服務

3. 檢驗項目Vitamin A，Retinol 維生素A定量，視網醇，恢復操作

4. 檢驗項目Vitamin E，Tocopherol 維生素E，維他命E，生育醇，恢復操作

5. 分部實驗室「聯明醫事檢驗所」，變更名稱及地址

6. 新增檢驗項目Mutation Analysis for Hearing Loss by Next-generation Sequencing 聽損基因檢測及分析

1. 自114年07月03日起，檢驗項目Serum ketone body (quantitative)，D-3-Hydroxybutyrate 血清酮體定量分析，恢復正常操作。

2. 自114年07月05日起，檢驗項目Bence-Jones Protein 本周氏蛋白試驗，停止檢驗服務，造成不便敬請見諒。最後收件日114年07月04日。

3. 自114年07月07日起，檢驗項目Vitamin A，Retinol 維生素A定量，視網醇，恢復正常操作。

4. 自114年07月07日起，檢驗項目Vitamin E，Tocopherol 維生素E，維他命E，生育醇，恢復正常操作。

5. 分部實驗室「聯明醫事檢驗所」自114年06月16日起，變更名稱及地址為「聯合醫事檢驗所」及「臺中市北屯區文心路四段619號」，機構代碼：JY03290030，健保申報同時生效。。

6. 自114年07月02日起，新增檢驗項目Mutation Analysis for Hearing Loss by Next-generation Sequencing 聽損基因檢測及分析，詳細如下：

檢驗項目：Mutation Analysis for Hearing Loss by Next-generation Sequencing

健保編號：無 聽損基因檢測及分析

健保點數：無

自費收費：實收30,000

檢體採集：全血 (EDTA紫頭管)：2 mL全血，2~8℃保存。

分析方法：人類全外顯子組定序 (Whole Exome Sequencing)

含KAPA HyperCap Workflow建庫及illumina NextSeq 2000次世代定序

報告時效：八週

參考區間：無檢出可能或已知的致病突變點

臨床意義：聽力障礙是指在正常人可感知的音波範圍內任何程度的損失，是感覺障礙中最常見的類型。根據世界衛生組織WHO 的定義，臨床上的聽力損失是指聽力閾值超過35分貝時的聽力障礙，全球有超過5%的人罹患嚴重的聽力損失。聽力損失對兒童的生活品質有很大的影響，若未能早期干預可能使語言學習受限，而導致行為及學習的障礙；而早期的診斷及治療對病童的語言、認知、

情感及人際關係的發展都會有正面的影響。

聽力受損的異質性很高，部分患者可能是出生時就存在某種程度的聽力障礙，另一部分患者則是在出生之後發生漸進性的聽力損失，此類患者往往在新生兒聽力篩檢時正常，在日後才被診斷為聽力障礙，錯過了早期介入及治療的黃金時期。

聽力損失可能來自遺傳性因素或是後天環境因素，最常見的後天環境因素就是巨細胞病毒感染或是其它TORCH病原體感染造成的。在噪音及感染控制得較好的已開發國家，約有一半以上的先天性聽力損失是遺傳性的聽力障礙；此外，約有70%的聽力障礙患者為單純的聽力受損，不會合併其它的病徵，其它30%的聽力障礙為疾病症候群的症狀之一，之後會發展出其它病徵，因此對遺傳性的聽力受損者，若能正確診斷出致病的基因，可以用於評估是否有可能會出現除聽力障礙外的其它器官的病因，提早準備治療，甚至於預防其它病徵的發生。

人類全基因體約有30億個鹼基對 (3 billion base pairs, 3Gbp)，其中約有2000萬到3000萬個鹼基對參與蛋白質的轉譯，約佔基因體的1-2%左右，這些轉錄後保留於成熟mRNA中的區域稱之為外顯子 (exon)，包含與蛋白質合成有關的蛋白質編碼區 (protein-coding regions) 及不參與轉譯的非編碼區 (non-coding regions)。目前的研究指出，超過85%已知的致病突變發生在外顯子區域，因此透過全外顯子組定序 (Whole Exome Sequence, WES)將有助於診斷大部分的遺傳性疾病。在人類基因體轉錄的2萬個蛋白質編碼基因中，已有超過400個基因被報導與遺傳性聽力受損有關，其中212個基因與遺傳性聽力損失高度相關，隨著研究發展，未來可能會有更多關聯基因被確認；因此，本檢測考量到分析成本、報告時效以及臨床應用的擴展性，使用全外顯子組定序(Whole Exome Sequencing)分析與遺傳性聽力損失相關的基因變異，以提供患者及家屬有關病因、遺傳風險及疾病預後評估或治療選擇的參考。

人類全外顯子組定序在實驗室操作上主要分為兩大部分，第一部份為全外顯子的擴增(enrichment)，透過設計於exon上的DNA probe將含有外顯子人類染色體基因片段抓下來，再透過聚合酶連鎖反應放大這些片段。第二部份為利用次世代定序分析經由抓取及擴增的DNA片段，並透過生物資訊分析目標基因的變異位點。

分析212個與聽損有關的基因(參考序列)，請見官網細項連結

若受檢者同意 (在同意書上勾選)，也會分析81個ACMG Secondary finding V3.2建議分析的基因 (參考序列)，請見官網細項連結

檢驗單位：台北大安聯合

注意事項：NEW、LDT、CAP

本檢驗所採用的檢驗方法可能無法檢出較為罕見的基因變異型別，靈敏度並非100%。若有任何異常結果或對報告有疑問，建議諮詢專科醫師或是遺傳諮詢師。



陳明輝

大安聯合醫事檢驗所  
負責人陳明輝敬上