

檢驗醫學科公告

日期：2019 年 4 月 10 日

主旨：為提升臨床服務品質，檢驗醫學科分子診斷組，自 2019-04-10 新增醫令 L11580 組套 [Hearing lost gene (含四項)]院內自行操作，時效 14 天。同時，原外送台大醫院，醫令 L1432 (OTOF gene)聽損基因檢驗，停止服務。

說明：

檢驗項目	醫令	時效	健保/自費	備註
Hearing lost gene (組套含四項)	L11580	14 天	健保	1.接受委託檢驗 2. Hearing lost gene (含四項)，包含： 2.1 GJB2 c.235delC 2.2 GJB2 c.109G>A 2.3 SLC26A4 c.919-2A>G 2.4 12SrRNA c.1555A>G

(詳細說明如下服務資訊)



佛教慈濟醫療財團法人台中慈濟醫院

服務資訊

更新日期：2019/04/10

檢驗項目(中文/英文)	Hearing lost gene (含四項)
醫令代碼	L11580 Hearing lost gene (含四項)
檢體類別	Blood
採檢容器及檢體量	 EDTA, 3 mL [最低採檢量: 2mL]
採檢注意事項 (包含影響檢驗性能、 退件標準)	採檢注意事項：採檢後立即將檢體以室溫傳送(18-25°C) 退件標準:(A)檢體 clot 或溶血 (B)冷凍之檢體 檢體品質不符合要求，須重新採樣。
檢驗操作方法/儀器	PCR-Sequence
可送檢時間	星期一至星期五
報告完成時間	14 天
檢驗效能/干擾	無
檢體保存方式	室溫運送
操作組別/ 檢驗諮詢分機	分子診斷組/4305
健保代碼/給付點數/ 自費價格	L11581 GJB2 c.235delC mutation assay (12182C /1000 點) L11582 GJB2 c.109G>A (12182C /1000 點) L11583 SLC26A4 c.919-2A>G (12182C /1000 點) L11584 12SrRNA c.1555A>G (12182C /1000 點)
生物參考區間 (包含臨危值通報)	參考值：No Mutation Detected. 臨危值：此項目無臨危值

兒童感覺神經性聽損是相當重要的臨床課題，根據國內研究，感覺神經性聽損在國內兒童的盛行率可能達 3/1000 以上。最近十年來，由於分子診斷技術的進步和人類基因體的解碼，臨床上，對於兒童感覺神經性聽損的成因有了初步的瞭解。目前了解，約有 2/3 可歸因於遺傳因素，而聽損基因的變異檢驗已成為臨床上評估兒童感覺神經性聽損的重要判斷證據。

目前，國內常見的聽損基因，以 GJB2、SLC26A4 和粒線體 12S rRNA 三個基因為主。在先前的研究當中，以上三個基因變異在聽損病人當中所佔的比例依序為 21.7%、14.4%，以及 3.8%。其中最為常見的變異分別為 GJB2 基因的 c.109G>A (p.V37I) 與 c.235delC 變異、SLA26A4 基因的 c.919-2A>G 變異，以及粒線體 12S rRNA 基因的 m.1555A>G 變異。經由三個常見基因的檢測，可以診斷出大約三分之一的案例。而如果家族中有兩個以上的成員患感覺神經性聽損，則這個比例更可高達 1/2。

因此，傳統上認為成因不明的兒童感覺神經性聽損，可以透過聽損基因檢測的方式找出影響原因。

備註:此項目接受委託操作