



2010年  
第一六三期

# 周產期會訊

發行人:許德耀 電話:(02)2381-6198 郵政劃撥帳號:12420668  
秘書長:蔡明松 手機:0911-366551 戶名:中華民國周產期醫學會  
會訊主編:蘇怡寧 傳真:(02)2381-4234 會址:台北市常德街一號景福館2樓203室  
http: www.tsop.org.tw  
E-mail: tsop23816198@gmail.com



## 新生兒聽力篩檢與新生兒耳聾基因變異篩檢

吳振吉醫師<sup>1,2</sup>·蘇怡寧醫師<sup>2</sup>

<sup>1</sup>台大醫院耳鼻喉部·<sup>2</sup>台大醫院基因醫學部

### 嬰幼兒聽損與新生兒聽力篩檢

聽力損失是最常見的先天性缺陷，一般而言，在已開發國家如台灣，剛出生的嬰兒1000人中約有3人會合併中至重度感覺神經性聽損，而若合併計入輕度聽損及較晚發病的聽損，感覺神經性聽損病人在總兒童人口中的比例甚至可高達1-5%。而語言的學習與聽力發展密不可分，三歲以前是兒童聽覺發展的重要階段，語言發展則是四到五歲，有些小朋友語言發展遲緩實際上是因為聽力障礙所致。而這三歲以前當中，又以前6個月之聽力對聽語之正常發展最重要。美國科羅拉多大學Yoshinaga-Itano等的研究顯示，輕、中度聽損之嬰兒若能於6個月大前予以診斷治療，將來可以達到較正常之語言和其他身心發展；反之，若遲至6個月後才予以診斷時，將造成其語言和社會技巧發展之明顯遲緩。

不過和其他很多先天性疾病一樣，沒有借助現代科技，嬰幼兒聽損的早期診斷是很不容易的。根據統計，重度聽損診斷出來的年紀平均為一歲半，中、輕度聽損則為3歲半至4歲，都已錯過語言學習之關鍵時期，終因聽力和語言能力而影響身心、智能和社會適應能力的發展，這不但對聽損兒童造成一生無法補救的遺憾，也對家庭和社會造成沉重的負擔。因此，當前國內外學界及臨床界，皆一致肯認新生兒應全面接受聽力篩檢。

目前嬰幼兒聽力篩檢大多數是在醫院內執行，因此聽力篩檢工具的選擇往往視經費預算而定，如果經費和人力無須顧慮，那麼工具選擇則可取決於儀器的特性與效益。聽力篩檢工具優缺點之比較，在於它是否操作簡易、使用具有彈性、易於攜帶、測試狀態穩定、價格公道等。每種聽力篩檢工具都有其特性，所以儀器的特異性很自然地產生用來標榜其優勢，難有所謂單一化儀器。當前國內實施新生兒聽力篩檢的醫療機構所使用的儀器主要有「變頻耳聲傳射」(distortion product otoacoustic emission, DPOAE)、「短暫誘發耳聲傳射」(transient-evoked otoacoustic emission, TEOAE)以及「自動聽性腦幹反應」(automated auditory brainstem response, AABR)等三種。目前國內醫療機構實施新生兒聽力篩檢，仍以使用耳聲傳射(DPOAE或TEOAE)較多。一般而言，以耳聲傳射檢查較為迅速，真正儀器操作之時間約為5分鐘，而自動聽性腦幹反應(AABR)，其儀器操作之時間則須10-20分鐘。但是，耳聲傳射無法篩檢聽覺神經病變所造成的先天性聽損，可能因此造成篩檢之偽陰性(偽陰性率約10%)。另一方面，自動聽性腦幹反應(AABR)也較不會受新生兒外耳道胎脂之影響，故偽陽性率亦較低。根據國內研究，使用自動聽性腦幹反應(AABR)進行新生兒聽力篩檢，可使偽陽性率降至2%，而使用耳聲傳射(TEOAE)進行新生兒聽力篩檢，則偽陽性率可高達5%左右。

目前國內在行政院衛生署國民健康局的主導之下，已成立臺灣嬰幼兒聽力聯合委員會，並開始推動台灣醫療院所

進行全面性新生兒聽力篩檢，然其成果仍十分有限，其不足之處，主要可歸納為三點：

- (1) **普及率低**：根據衛生署國健局2008年研究統計，國內約500家婦產醫療院所中，有提供自費新生兒聽力篩檢者，僅約200家，占40%，在這40%院所出生的新生兒，約占全國新生兒60-70%。亦即全國60-70%新生兒的父母有接收到此需要聽師之信息，然因仍屬自費之關係，故全國實際聽力篩檢率約為40%。易言之，國內每年出生的20萬新生兒中，僅有8萬人接受聽力篩檢。
- (2) **未能診斷輕度聽損**：不論是採用變頻耳聲傳射、短暫誘發耳聲傳射或自動聽性腦幹反應進行新生兒聽力篩檢，為兼顧轉介率不得過高之要件，其診斷之聽損界限約為35分貝，亦即，患有輕度聽損的新生兒，並無法被診斷出來。
- (3) **未能診斷晚發性聽損**：並非所有聽損皆發生於出生之時，根據英國的研究，大約16%永久性聽損是後天性、繼續進展的、或是晚發性的。然而，由於新生兒聽力篩檢只著重於「出生」此一時間點，便會遺漏掉患有晚發性聽損的兒童。

### 聽損之基因變異與新生兒耳聾基因變異篩檢

過去七年來，台大醫院耳鼻喉部致力於兒童遺傳性聽損之研究及國人基因檢體庫的建立，並發現國人感覺神經性聽損兒童的基因變異，以GJB2 (或稱Cx26)基因、SLC26A4 (或稱PDS)基因及粒線體12S rRNA基因等三個耳聾基因最為常見。平均而言，感覺神經性聽損兒童約有1/3可在這三個基因找到基因變異，而若家族中有兩個以上的成員患感覺神經性聽損，則此一比例更可高達1/2。可見，傳統上認為成因不明的兒童感覺神經性聽損，其實有相當比例可透過基因檢測找出原因。我們認為，若能將基因檢測推廣至新生兒，或許可彌補國內所推動之全面性新生兒聽力篩檢之不足：即普及率低、未能診斷輕度聽損、及未能診斷晚發性聽損等三個侷限。

而最近台大醫院基因醫學部建立了一套有效率且穩定的新生兒篩檢血片DNA萃取技術，利用新生兒篩檢血片取得新生兒DNA，以建立新生兒常見單一基因疾病的篩檢系統，更有助於我們將耳聾基因突變的篩檢推展至新生兒。我們研究團隊也已於半年前開始利用此技術，著手進行新生兒耳聾基因變異篩檢，初步成果顯示，我們現在所採行的新生兒聽力篩檢流程，有可能遺漏的較輕度或晚發性之兒童聽損，似可以耳聾基因篩檢加以補足。

### 結論

嬰幼兒聽損相當常見，若未及早發現，及早治療，則會影響其以後的語言和智能發展。然而因為大部分病例屬於隱性遺傳，所以多數病人的父母親及其他親友雖然聽力皆為正常，卻可能已帶有一個不正常的基因。吾人所進行的新生兒耳聾基因篩檢，初步結果顯示似可與新生兒聽力篩檢達到相輔相成之功，而若能事先篩檢出基因的缺陷，不僅可以提供關於聽損致病機轉最直接的證據，對於家族的遺傳諮詢以及針對這些兒童的後續處置，也可提供珍貴的訊息，以使聽損兒童能及早接受聽語治療，並可透過遺傳諮詢及產前檢查等方式，提供年輕且仍想生育下一胎的家長相關的資訊。



# 最新訊息

-詳細課程內容請上學會網站查詢-

## 1. 會議名稱：幹細胞最新應用學術研討會

(Stem Cell Application in Gene Therapy)

主辦單位：中華民國周產期醫學會

會議時間：99年3月19日(五) 晚上6:30 – 9:00(晚上5:00 – 6:30報到)

會議地點：台大國際會議中心4F(台北市中正區徐州路2號)

學分申請：中華民國周產期醫學會(5學分), 台灣婦產科醫學會(B類2學分),

中華民國血液病學會(丙類1.5學分), 中華民國血液及骨髓移植學會(申請中)

## 2. 學會網頁已重新改版，請自行上網檢閱個人資料、繳費情形及積分，謝謝。

(第一次登入時需用個人的身份證字號，無法進入者請來電告知)

各位前輩醫師、女士、先生 大家好：

周產期醫學會第十一屆第二次會員大會暨學術研討會於去年12月13日圓滿落幕。Stem cell 在臨床上的應用屢有進展，但依然有其限制。我們安排了兩個有關Stem cell 的議題，一個是邀請到美國的史竹枝教授來說明他的研究成果，另外也邀請奇美醫院小兒血液腫瘤科陳榮隆醫師利用中午時刻演講臍帶血幹細胞移植的醫療現況。美國的史竹枝教授精湛的演講令人印象深刻，謝謝陳勝成醫師與生寶臍帶血公司的安排。這次會議生寶公司邀請美國兩位在Stem cell 領域極有成就的教授Dr. Paul Holland與Dr. Jan A. Nolte蒞臺演講，講題分別是Regenerative medicine-application of stem cell in disease treatment及Gene therapy with cord blood hematopoietic stem cells。周產期醫學會樂觀其成，也願Stem cell領域蓬勃發展。

敬邀大家蒞臨!

也敬祝大家

身體健康！醫療平安！

許德耀 敬上

- 一、主辦單位：中華民國周產期醫學會
- 二、協辦單位：台灣婦產科醫學會, 中華民國血液病學會, 中華民國血液及骨髓移植學會  
生寶生物科技股份有限公司
- 三、時間：99年3月19日(星期五) 17:30~21:00
- 四、地點：台大國際會議中心 100台北市中正區徐州路2號
- 五、學分申請：中華民國周產期醫學會(5學分), 台灣婦產科醫學會(B類2學分),  
中華民國血液病學會(丙類1.5學分), 中華民國血液及骨髓移植學會(申請中)
- 六、課程表：

Time	Topic	Speaker	Moderator	Place
17:00-17:30	Registration			402室
17:30-18:30	Dinner			
18:30-18:40	Opening	許德耀 理事長		401室
18:40-18:50	Opening	曾成槐 理事長		401室
18:50-19:30	Future of regenerative medicine- application of stem cell in disease treatment	Dr. Paul Holland	許德耀 理事長 陳勝成 部主任	401室
19:30-19:40	Q&A			
19:40-20:30	Gene therapy with cord blood hematopoietic stem cells	Dr. Jan A. Nolte	邱宗傑 理事長 蔡明松 秘書長	401室
20:30-20:40	Q&A			
20:40-21:00	Closing	許德耀 理事長		



生命之寶 只選生寶 臍帶血銀行第一品牌

贊助單位： 生寶臍帶血銀行  
0800-333-668



中華民國周產期醫學會

100 台北市常德街一號景福館2樓203室  
電話:(02)2381-6198、0911-366551  
傳真:(02)2381-4234

印刷品