

臺北市 112 學年度教育系統特殊教育相關專業人員職前訓練

Genetics of Visual & Hearing Impairments

視聽障礙疾病之遺傳學

台北市立啟聰學校-聽障教育資源中心



靖永皓, Ph.D.

慈濟大學 醫學院 分子生物暨人類遺傳學系

yching@gms.tcu.edu.tw

About me

自我介紹

- 成大生物系 Biology, NCKU
- 英國諾丁罕大學遺傳學 Genetics, U. of Nottingham, UK
- 傑克森實驗室 The Jackson Lab, USA
- 康乃爾大學 Cornell University, USA
- 國家實驗動物中心 NLAC
- 慈濟大學 Tzu Chi University

學習目標

- 熟悉遺傳學常用的名詞和基本概念
- 對導致視聽障礙的遺傳學有基本了解
- 視聽雙障礙者的語言溝通與支持

大綱

- 遺傳學簡介
- 系譜分析
- 視聽障礙及成因
- 視聽障礙遺傳學
- 致病基因及案例
- 雙障礙者的語言溝通
- 雙障的介入措施與支持

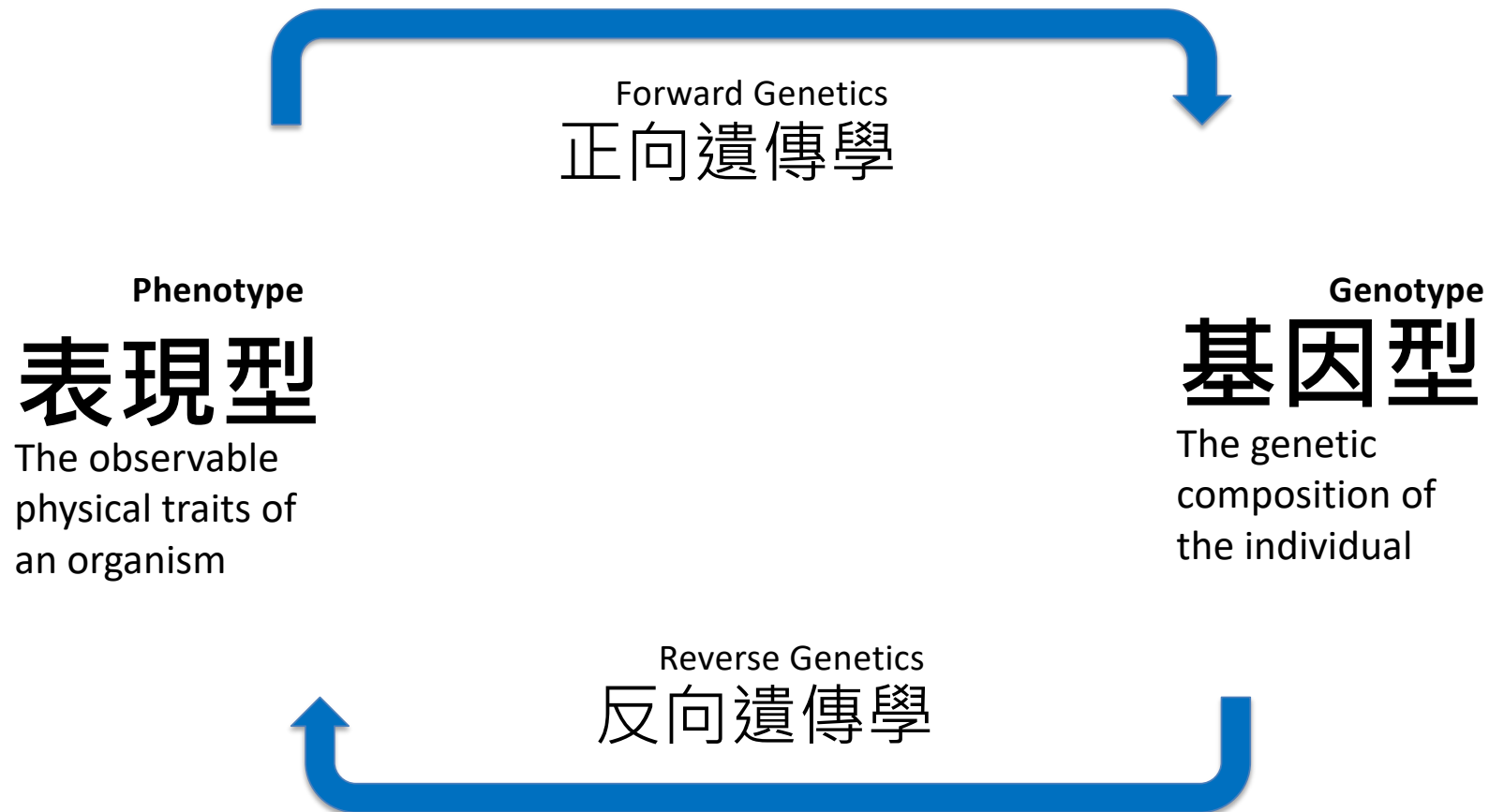
遺傳學簡介

Genetics 遺傳學

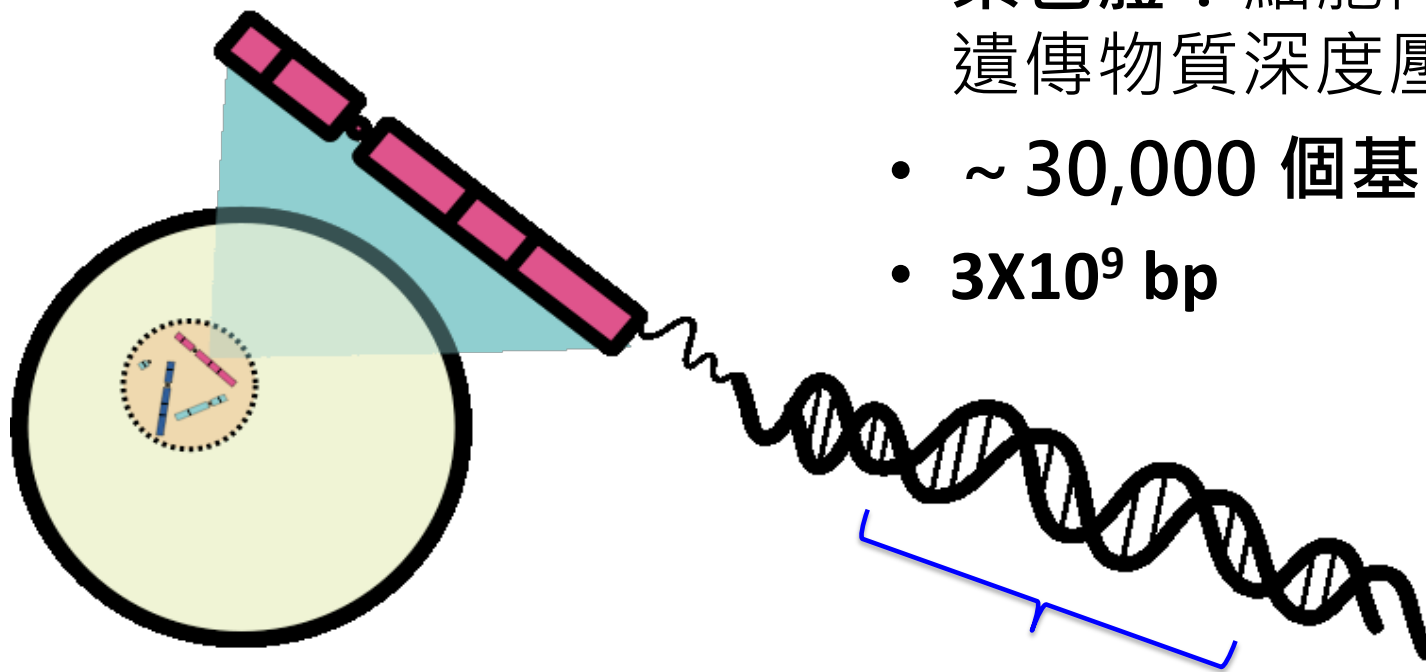
- 龍生龍，鳳生鳳
- 生物體基因、遺傳變異與遺傳的研究

Genetics studies

遺傳學研究

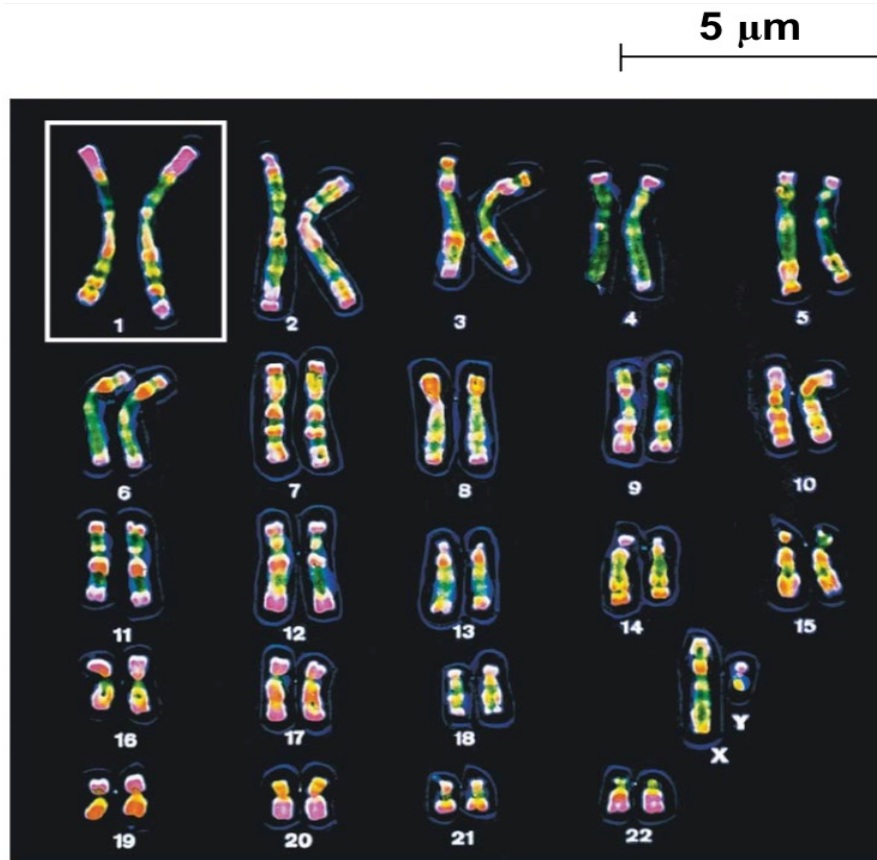


Chromosome Gene 染色體、DNA 和基因



- **基因**：攜帶遺傳訊息的基本物質單位
- **染色體**：細胞內具有遺傳性質的遺傳物質深度壓縮形成的聚合體
- ~ 30,000 個基因
- 3×10^9 bp

人類染色體及基因體

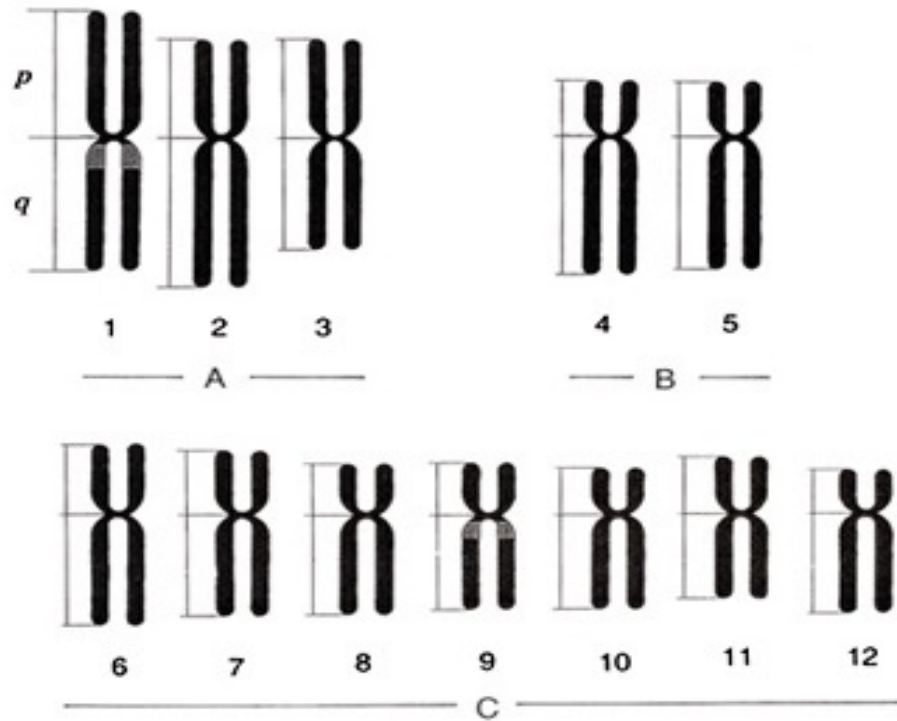


- Genome
• 基因體
- autosome
• 22 對 體染色體
- sex chromosome
+ 1組 性染色體
- mitochondria
+ 粒線體

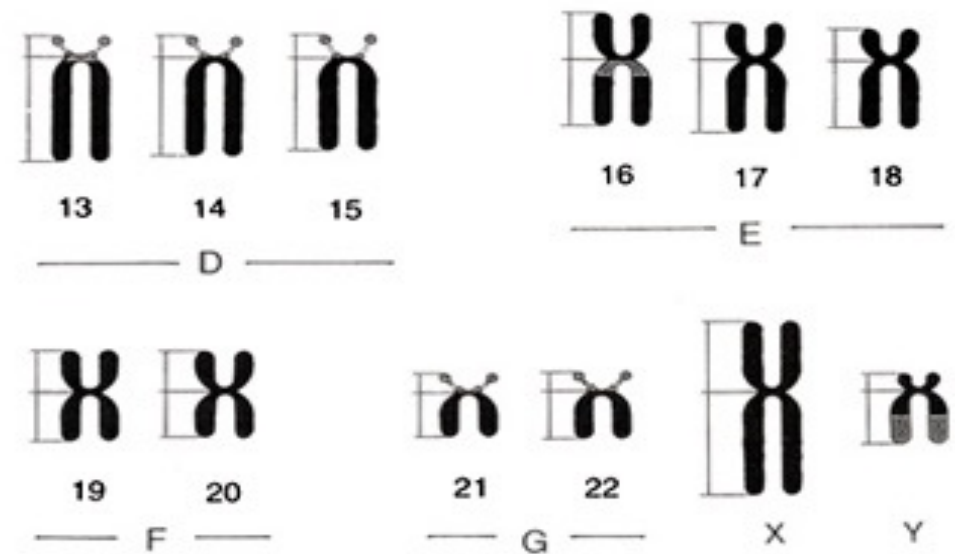
Number & Morphology 染色體 數量與型態

Non-Banding Techniques

- 非顯帶技術

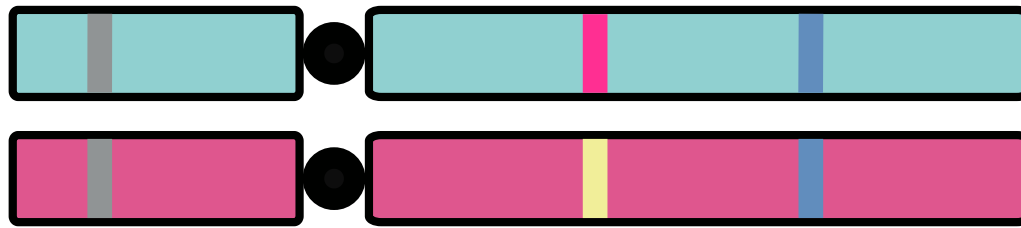


- Autosomes + X Y
- 7 群 (A~G)
 - 大 -> 小
 - 中節位置



基因座

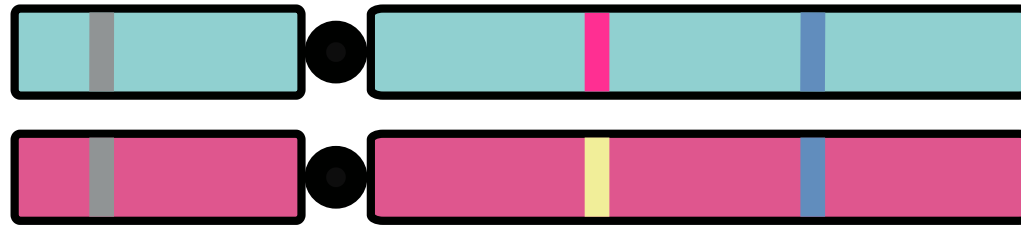
Locus



- 染色體上某個基因所在的
固定位置

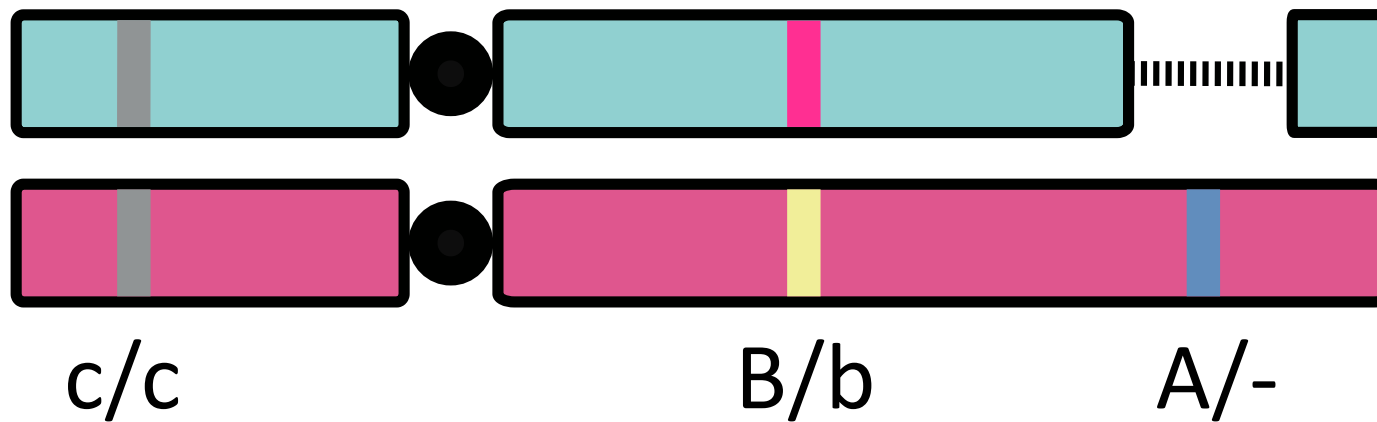
Alleles

對偶基因



- 控制一種對偶性狀的基因，位在同源染色體上相對的位置
- 基因的不同版本

Genotype 基因型



Homozygous
● 同型合子

Hemizygote
● 半合子

Heterozygous
● 異型合子

Gene Expression

基因表現

Genotype

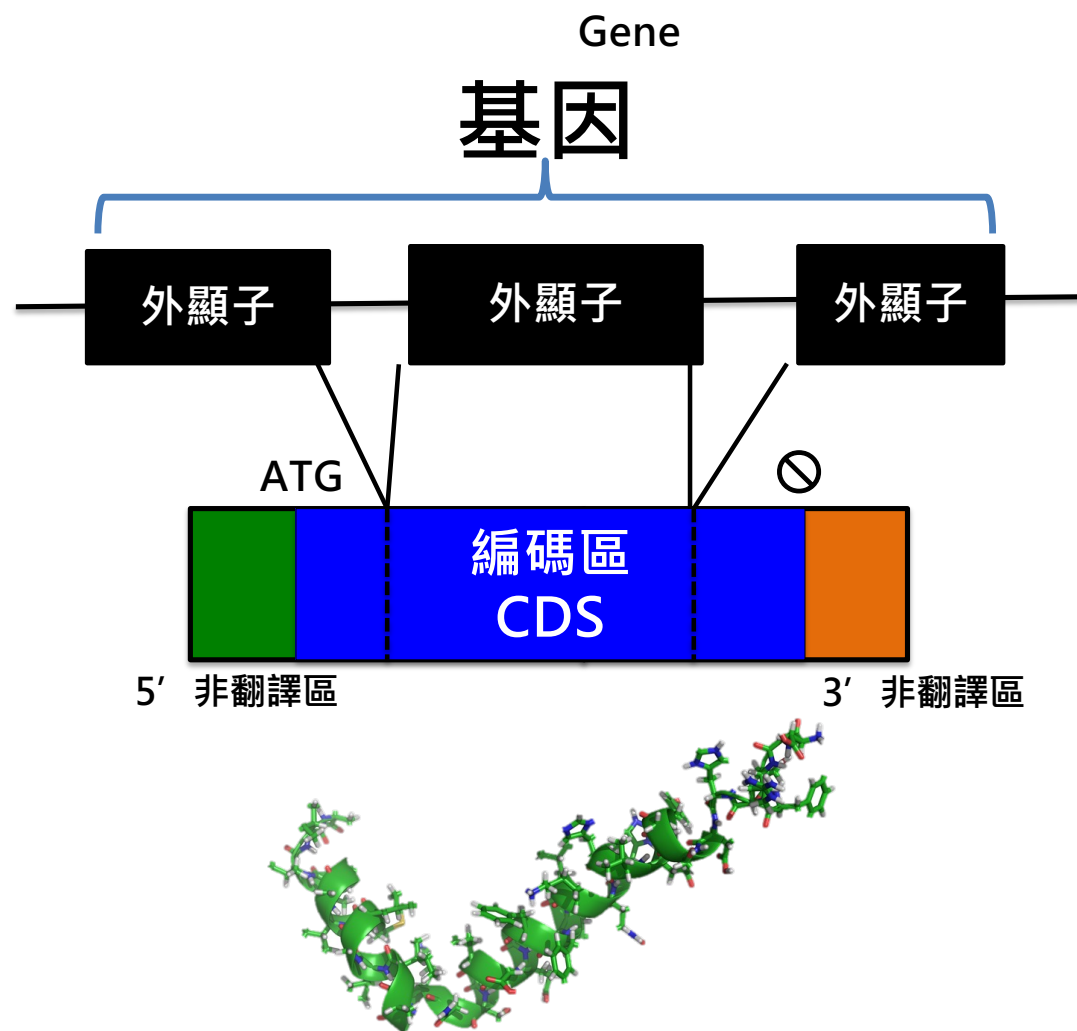
基因型



Phenotype

表現型

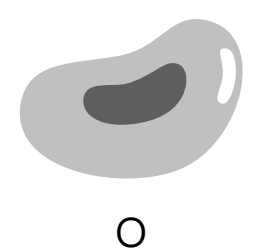
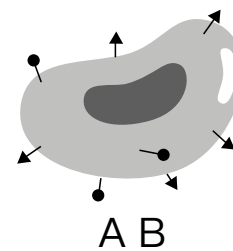
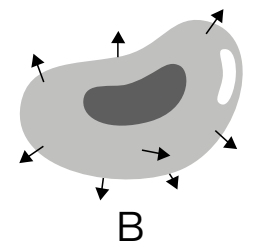
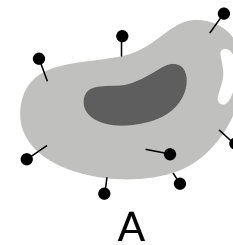
DNA
轉錄
RNA
轉譯
蛋白質



genotype 基因型 與 Phenotype 表現型

血型 (表現型)	基因型
A 型	I^A / I^A 或 I^A / i
B 型	I^B / I^B 或 I^B / i
AB 型	I^A / I^B
O 型	i / i

$$I^A = I^B > i$$



Punnett square

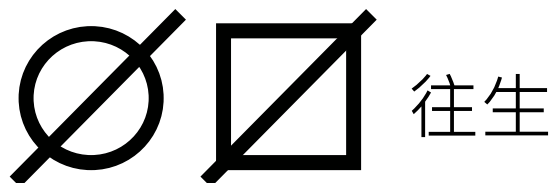
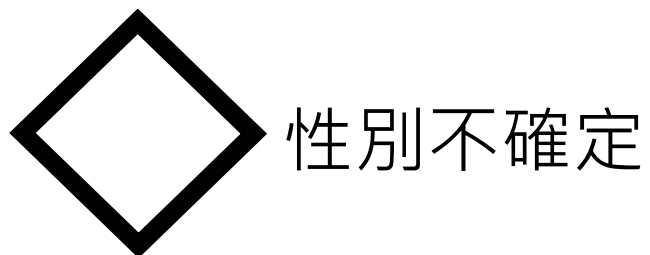
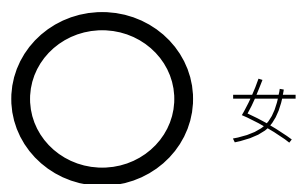
棋盤方格法: 預測親代的配子與後代的基因組合

	I^A	I^B
I^B	I^A / I^B	I^B / I^B
i	I^A / i	I^B / i

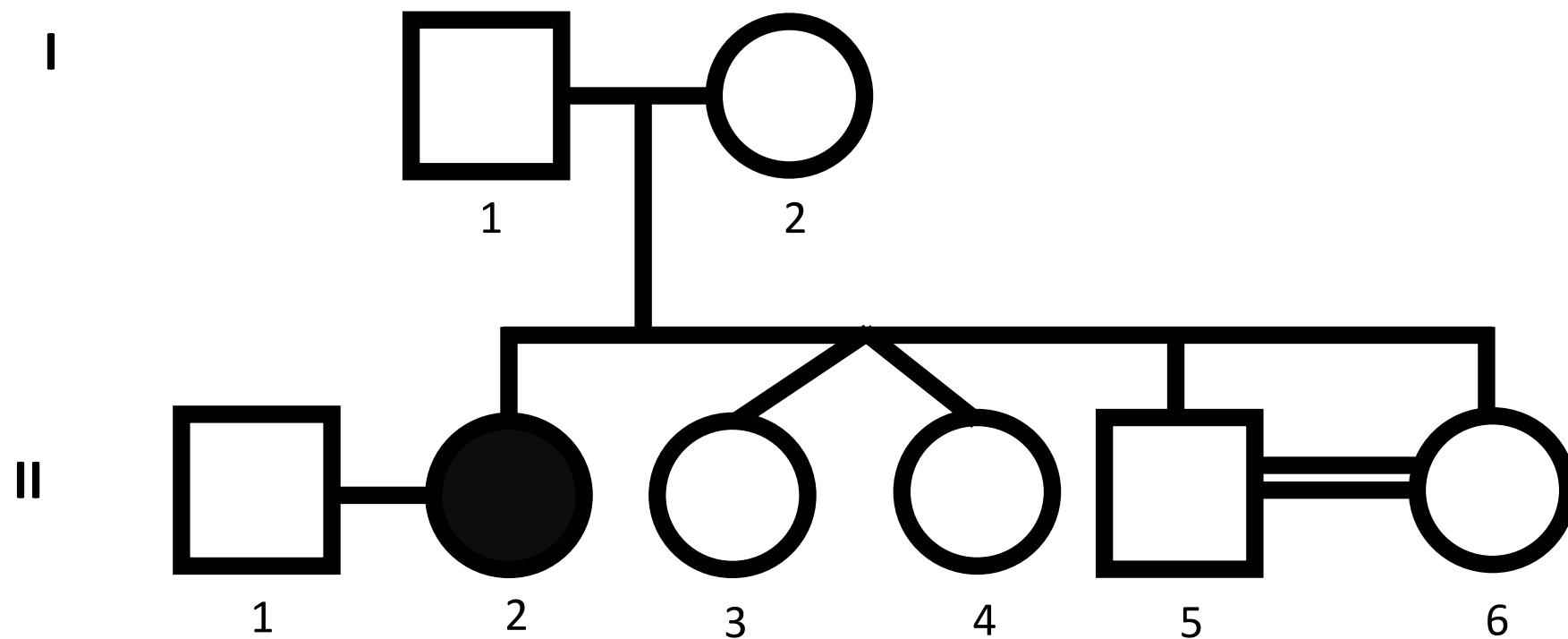
家族系譜分析

Pedigree analysis

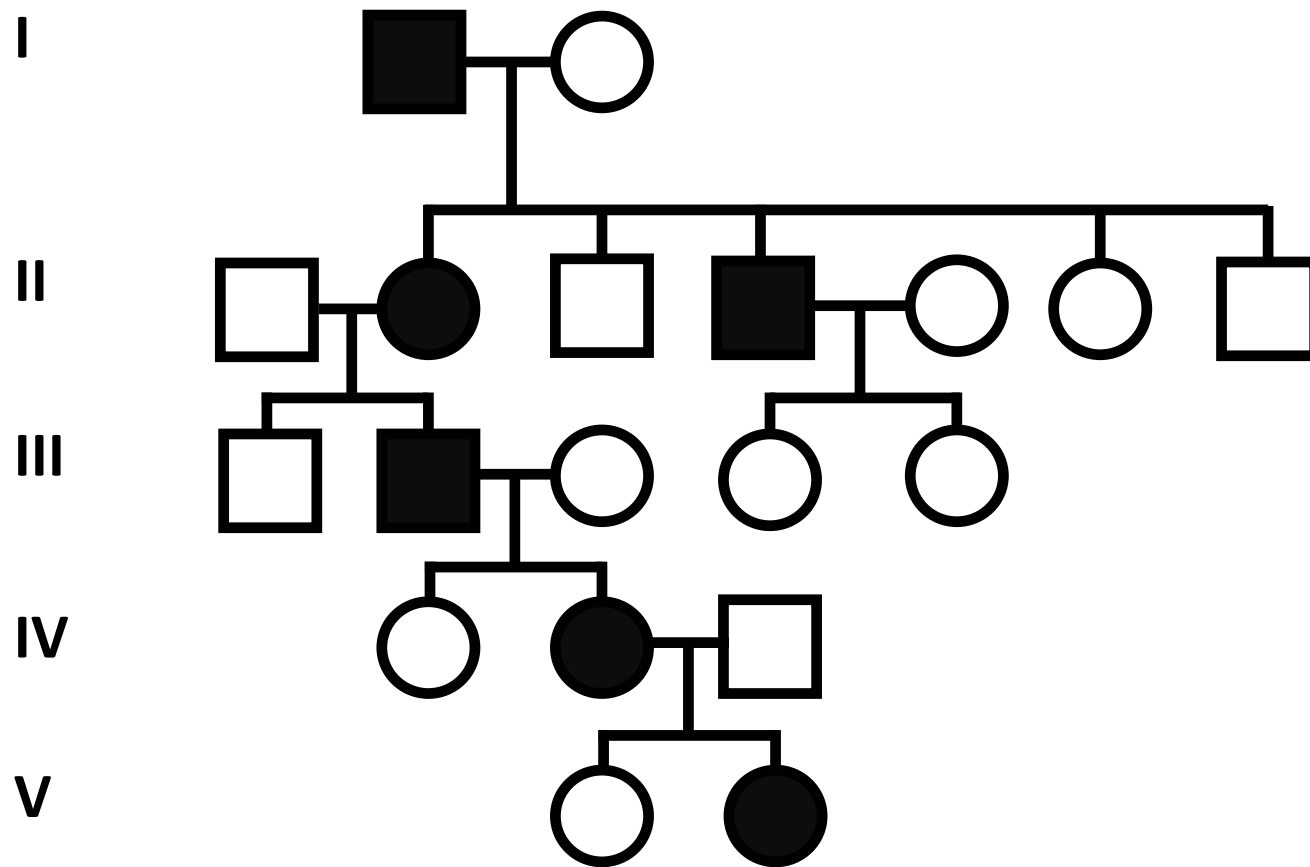
系譜分析



Pedigree
系譜圖

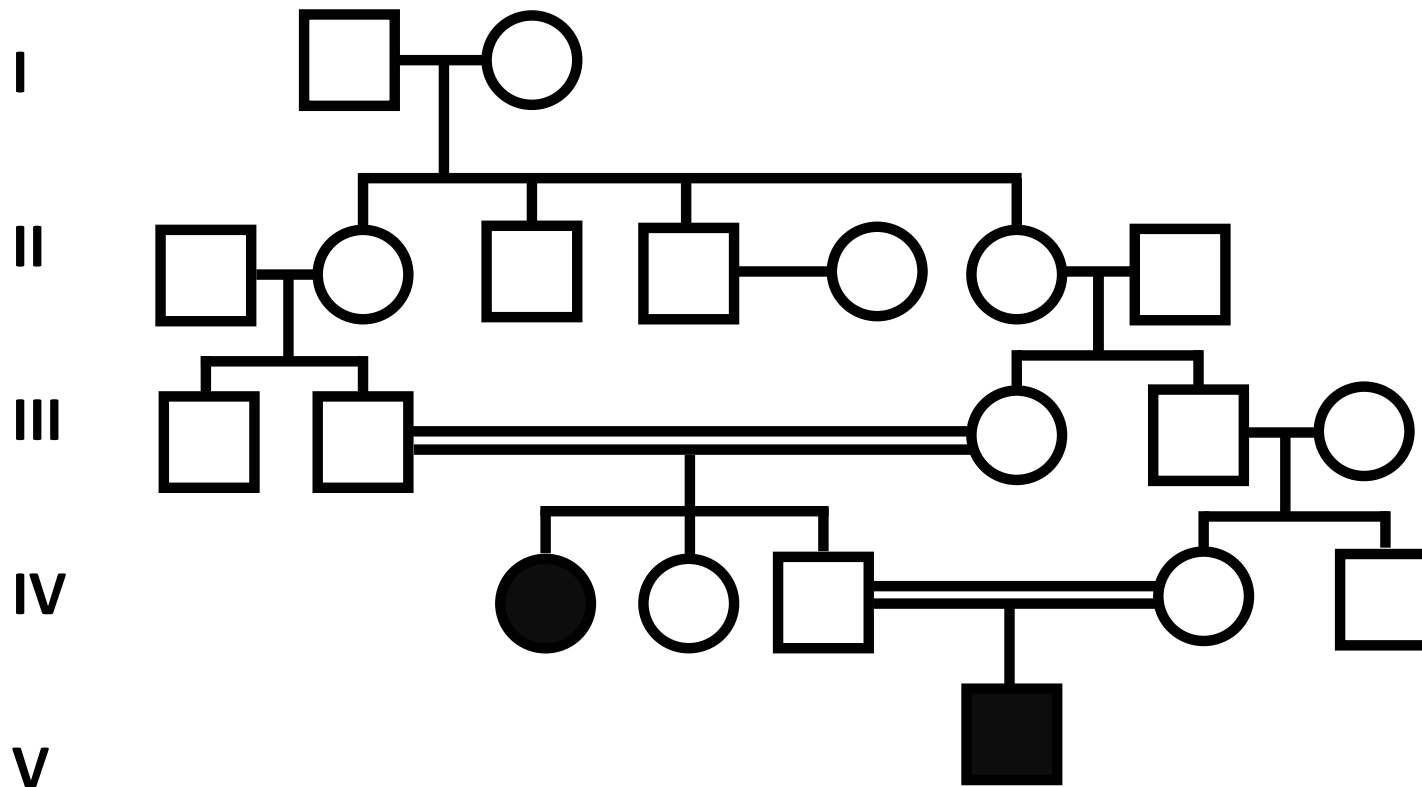


Autosomal Dominant 體染色體顯性



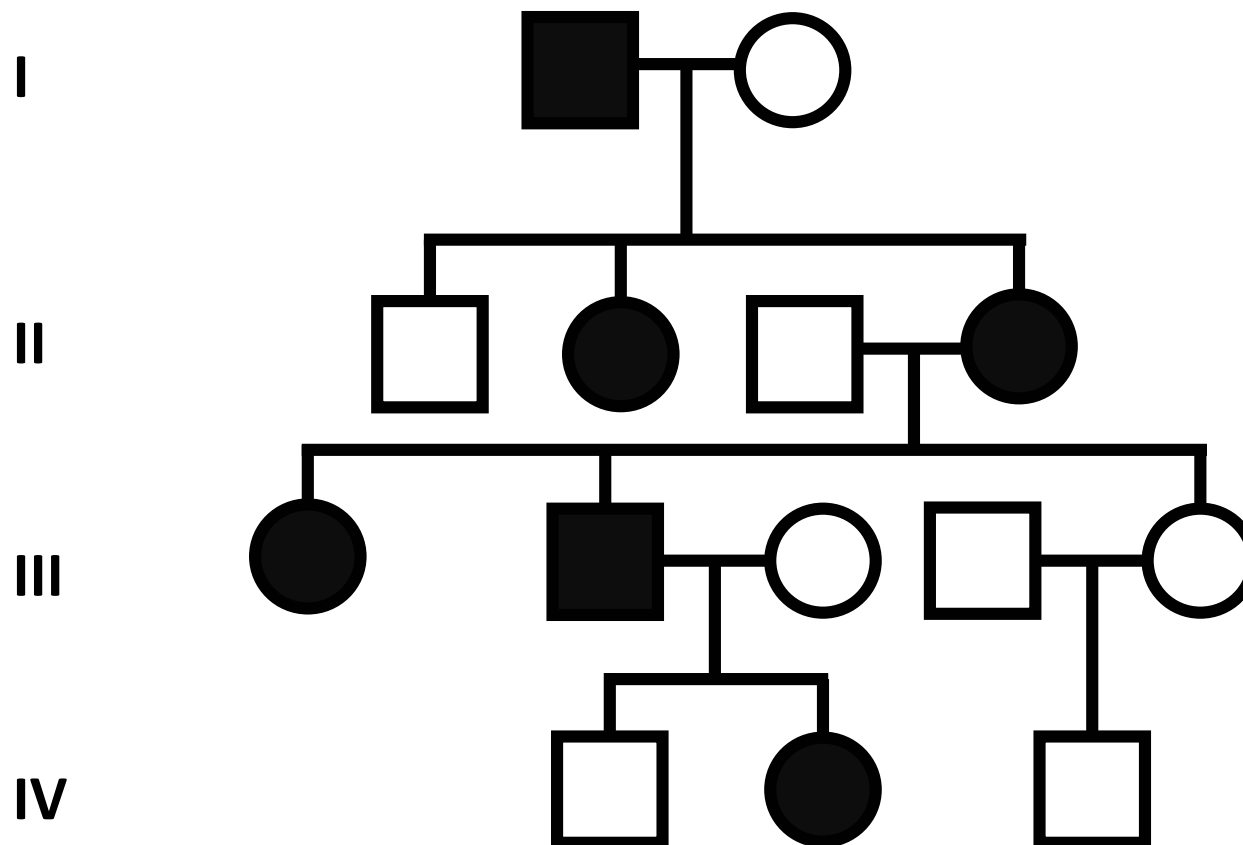
Autosomal Recessive

體染色體隱性



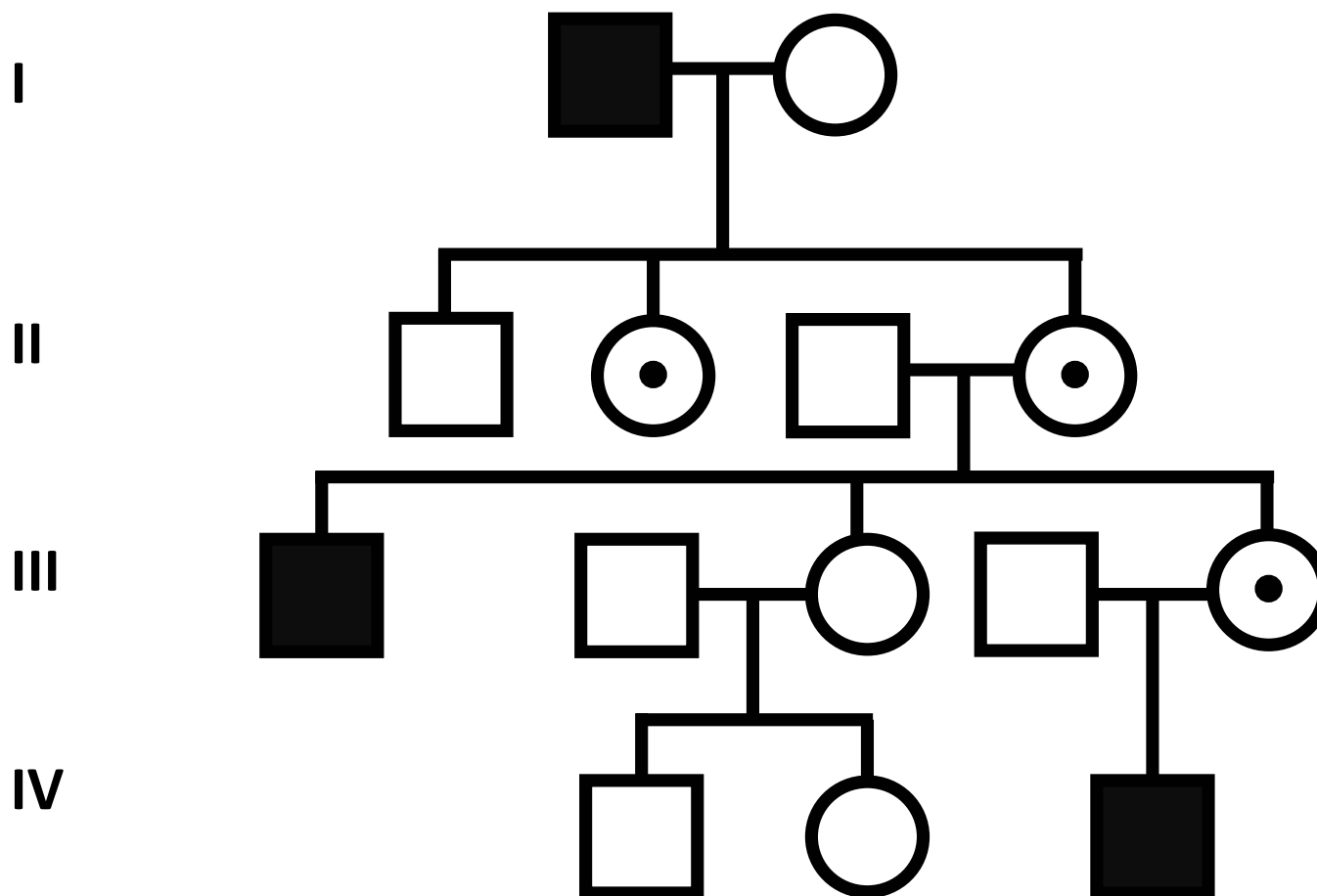
X-linked dominant

X染色體連鎖顯性



X-linked recessive

X染色體連鎖隱性



	顯性	隱性
體染色體	AD	AR
性染色體	XD	XR

視聽障礙成因

Helen Keller

海倫凱勒 (1880-1968)

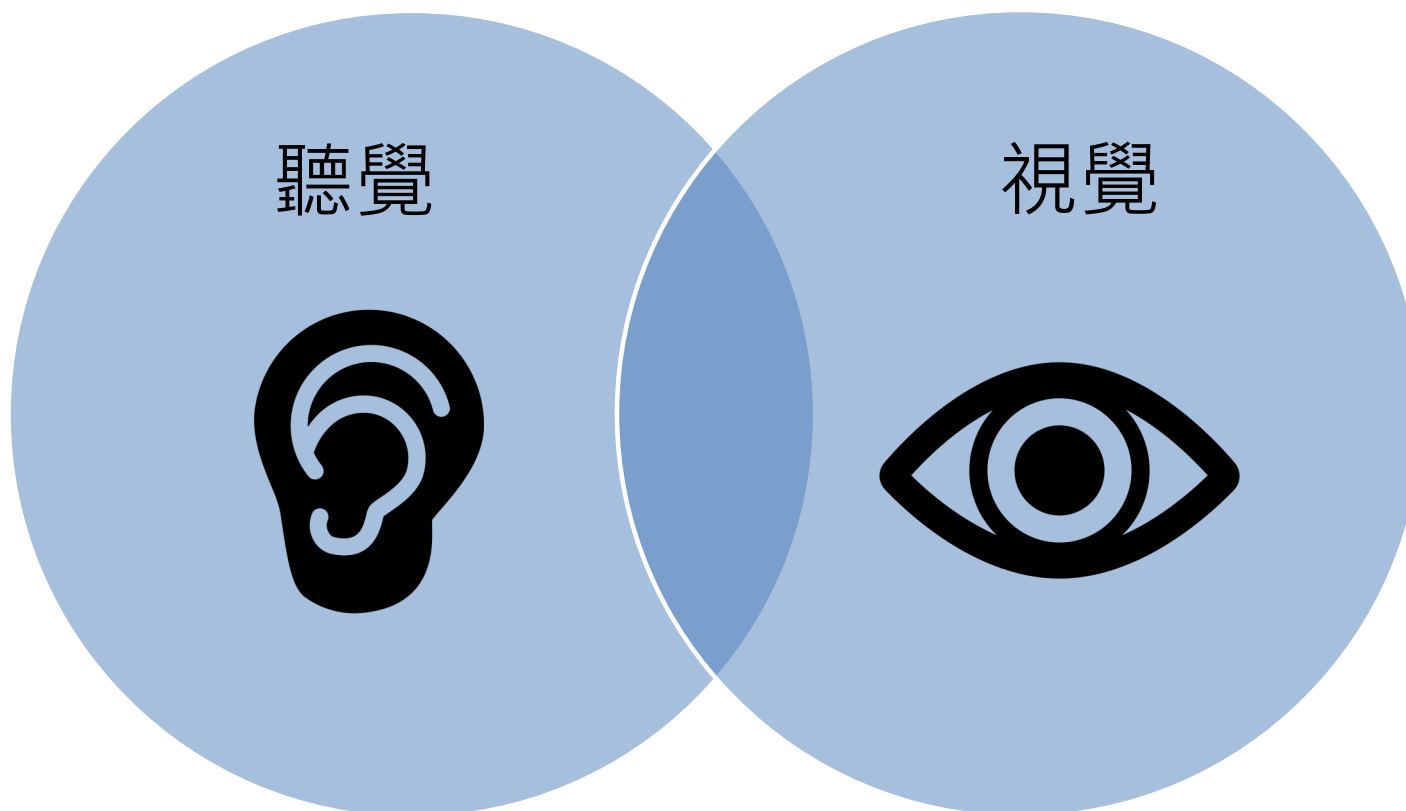


<https://images.app.goo.gl/MyrJzUFwkjS9Yyo5A>



https://zh.wikipedia.org/zh-tw/File:Helen_Keller_with_Anne_Sullivan_in_July_1888.jpg

視聽障礙 / 雙重感覺喪失



先天視聽雙障常見原因

遺傳因素

環境因素

唐氏症

CHARGE 症

尤賽氏症

先天性德國麻疹症候群

周產期窒息

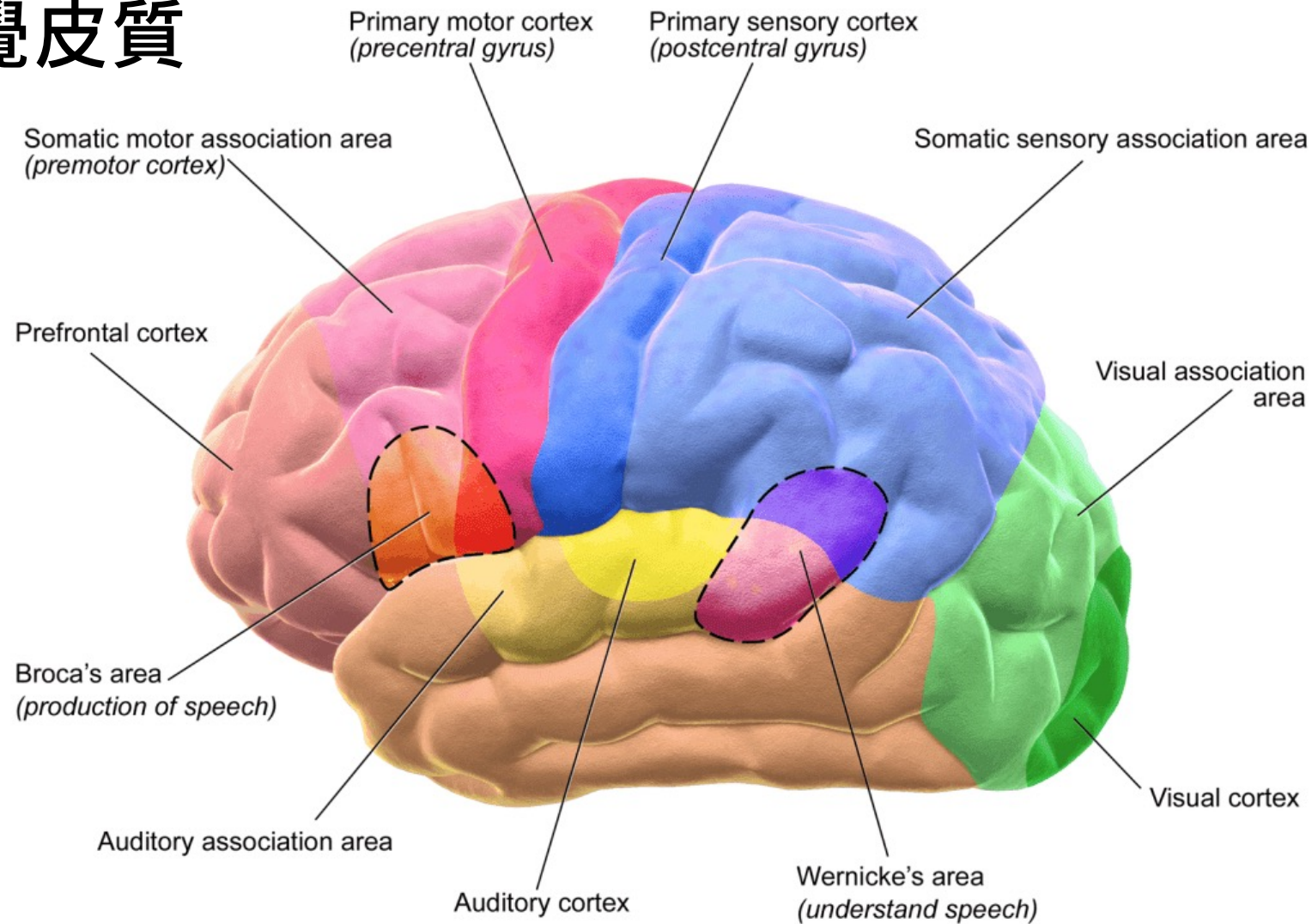
頭部受傷

腫瘤

早產

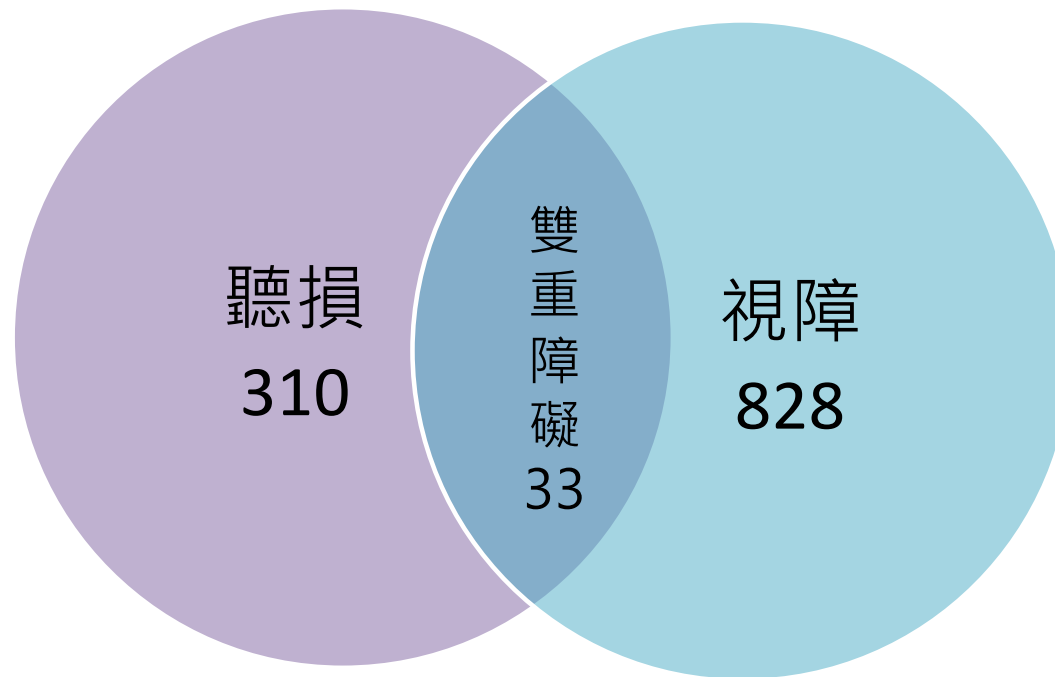
感覺皮質

sensory cortex



視聽障礙案例

視聽雙障 之 致病基因 (Nov 2023)

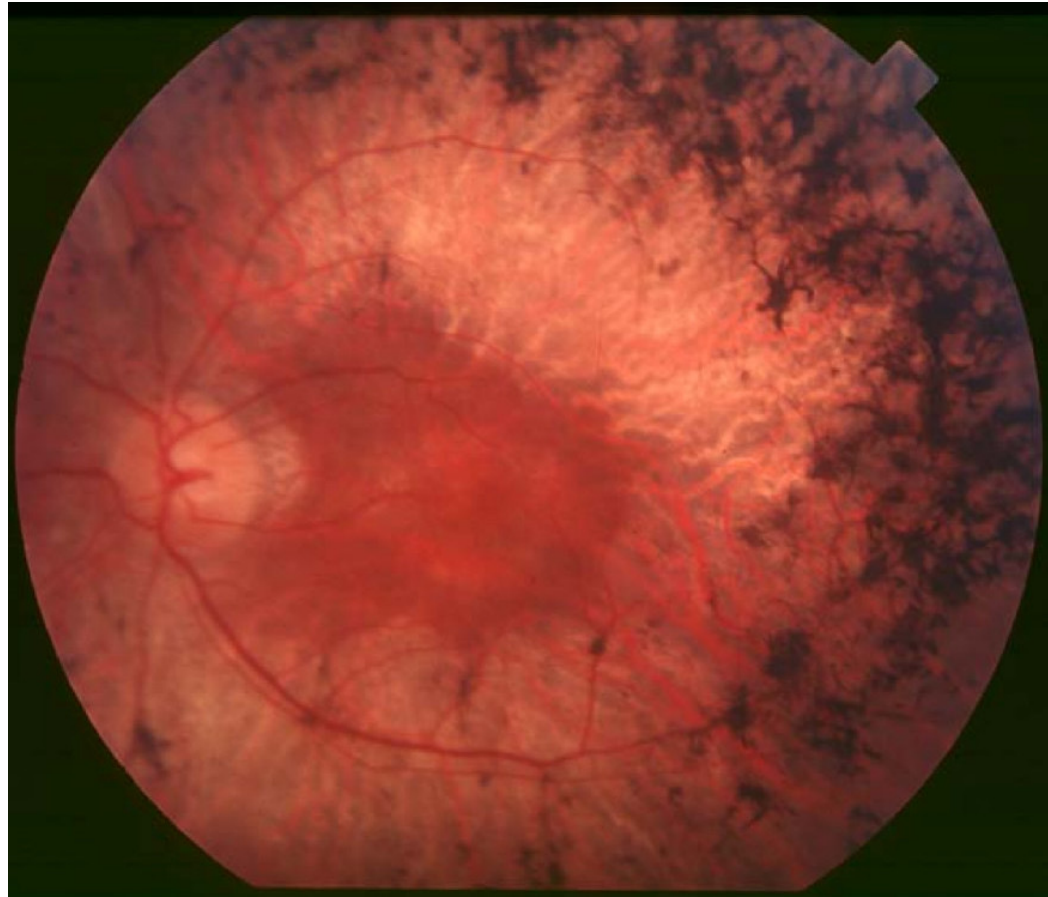


Gene4HL (<http://www.genemed.tech/gene4hl/>)

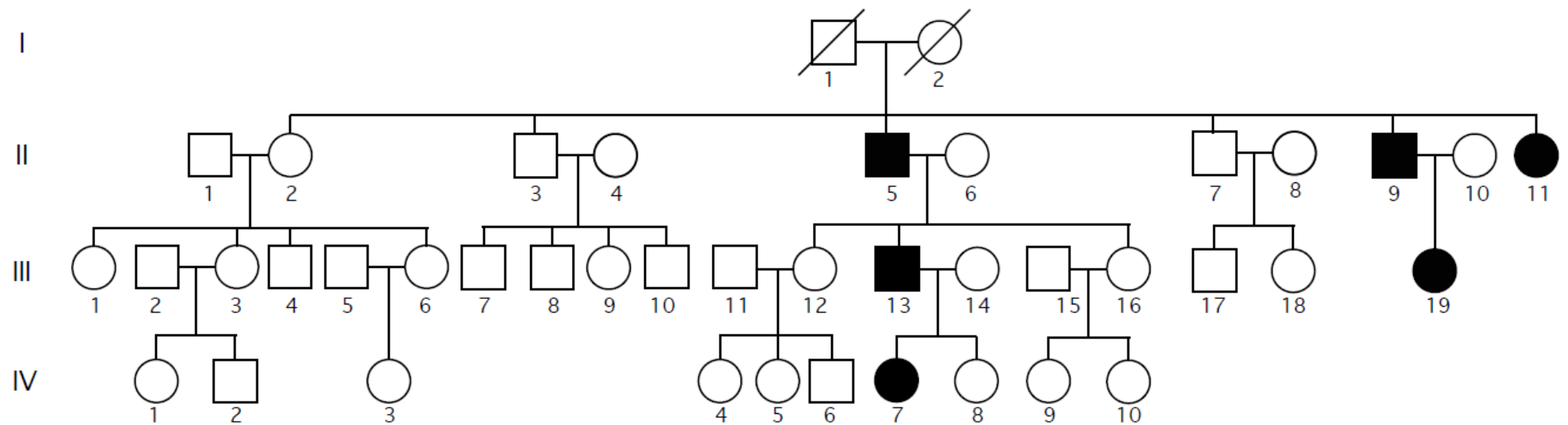
RetNet (<https://web.sph.uth.edu/RetNet/>)

Retinitis Pigmentosa

視網膜色素病變

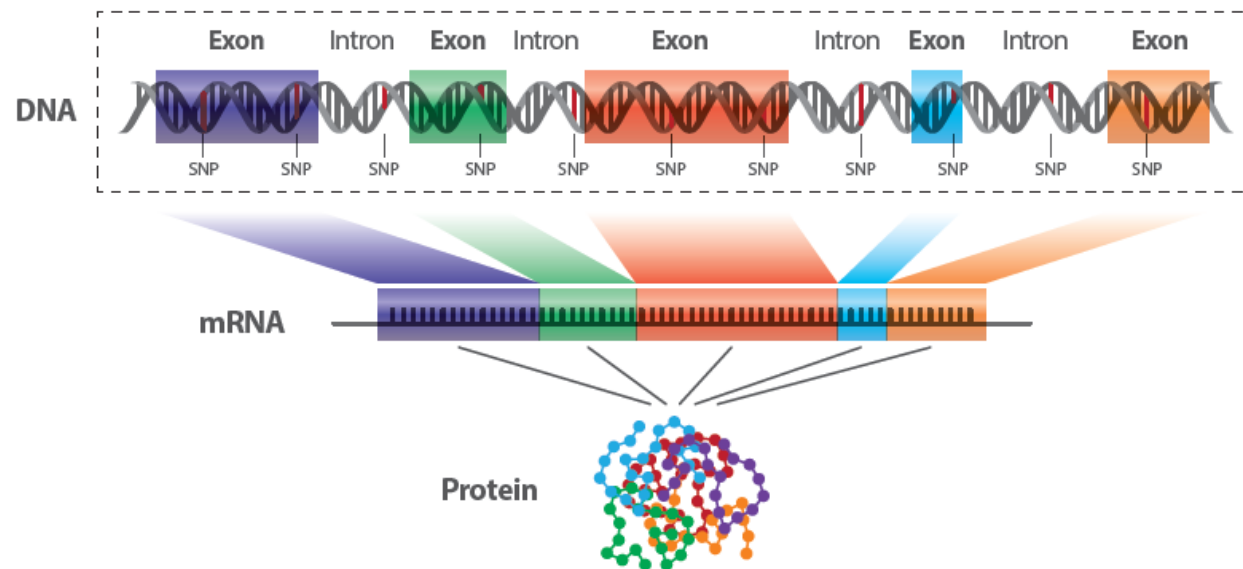
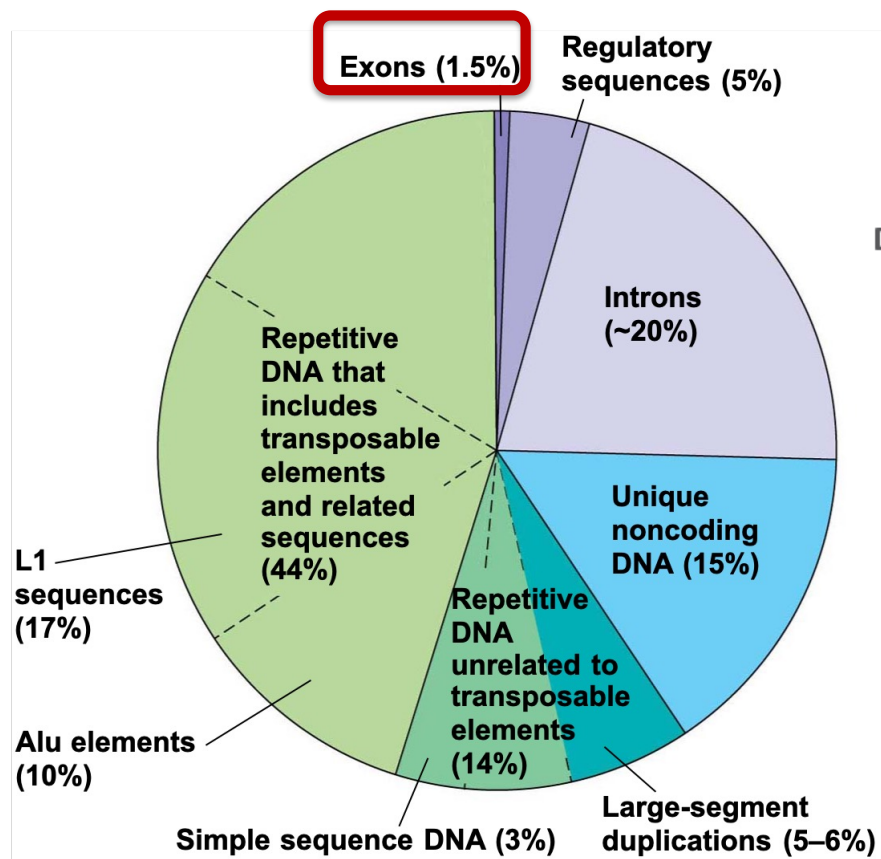


視網膜色素病變 TRDN045



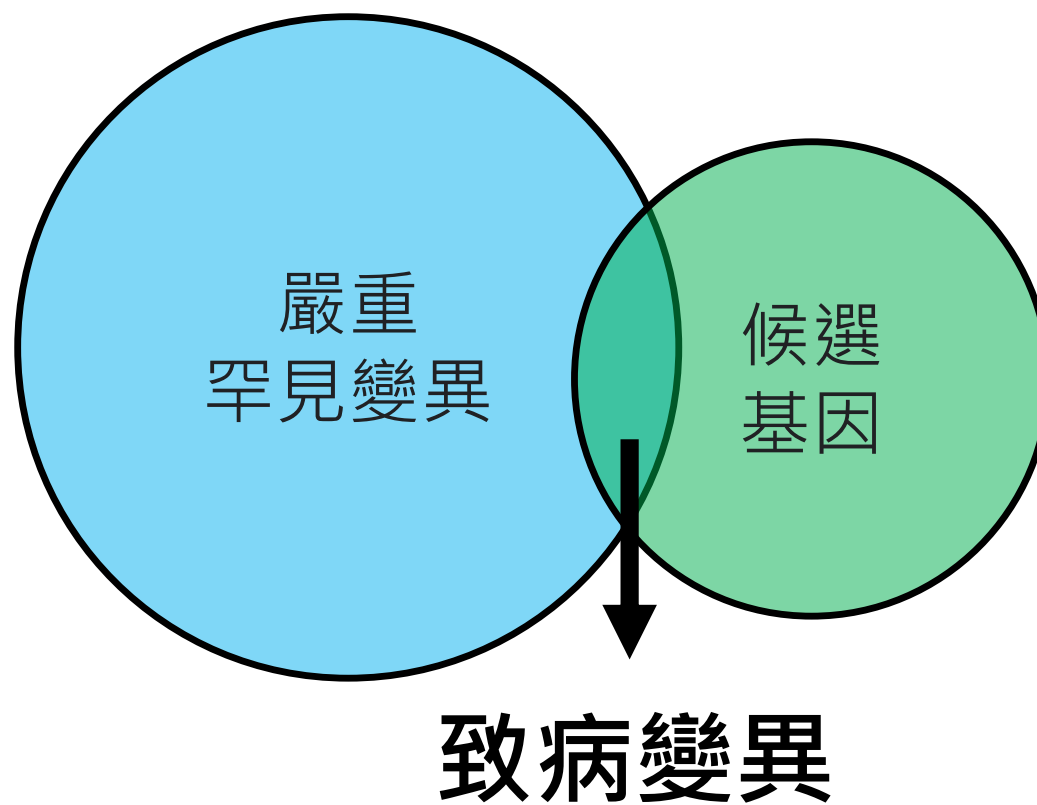
Identifying the causative variations

辨識致病變異



Disease-Causing variations

致病變異

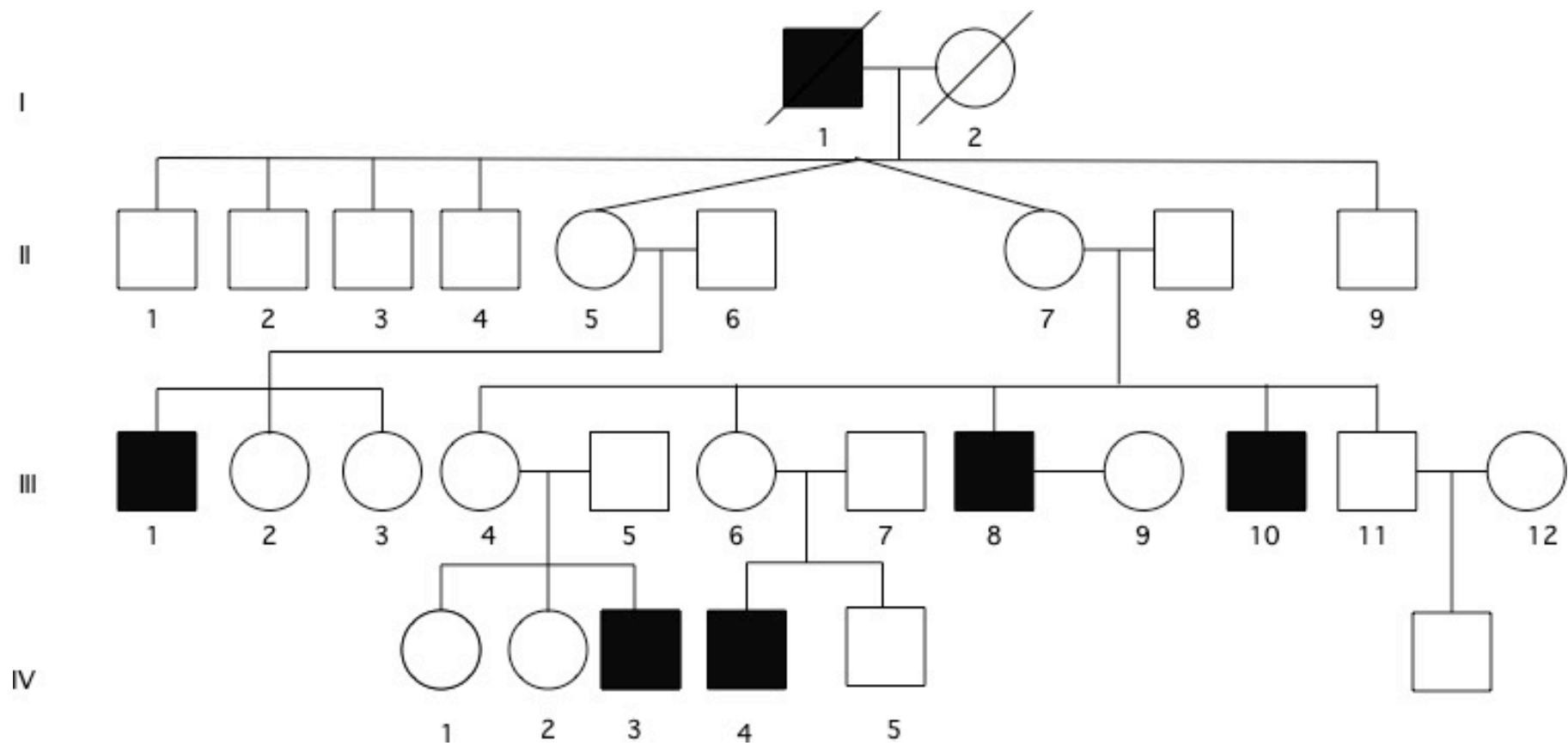


AD 視網膜色素病變 TRDN045

PROM1_p.Arg373Cys (*rs137853006*)

	G	A
G	GG	GA
G	GG	GA

視網膜色素病變_II



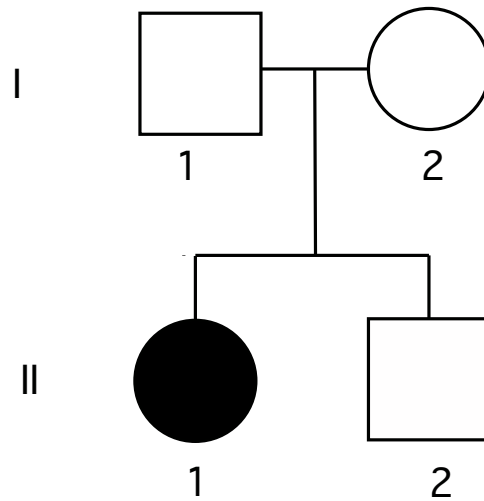
視網膜色素病變_IL

RP2_c.102G>A; p.Lys34Lys

	X	X
X	XX	XX
Y	XY	XY

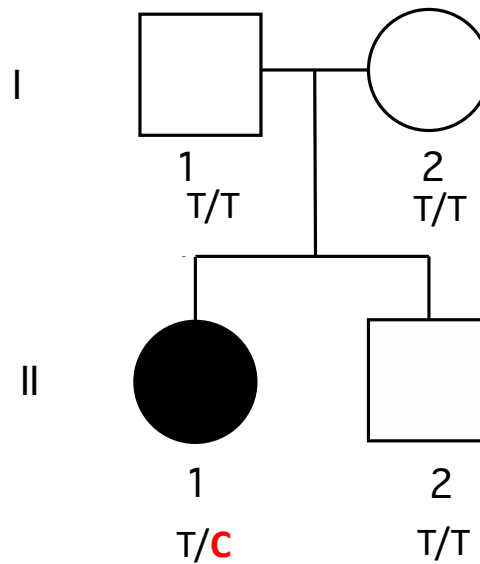
	X	X
X	XX	XX
Y	XY	XY

TRDN0408_視聽神經萎縮

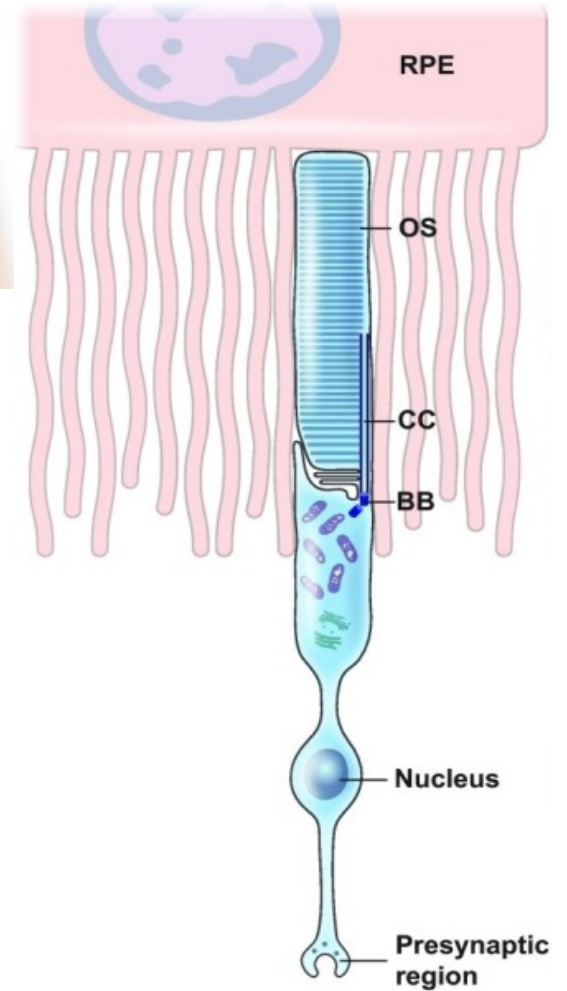
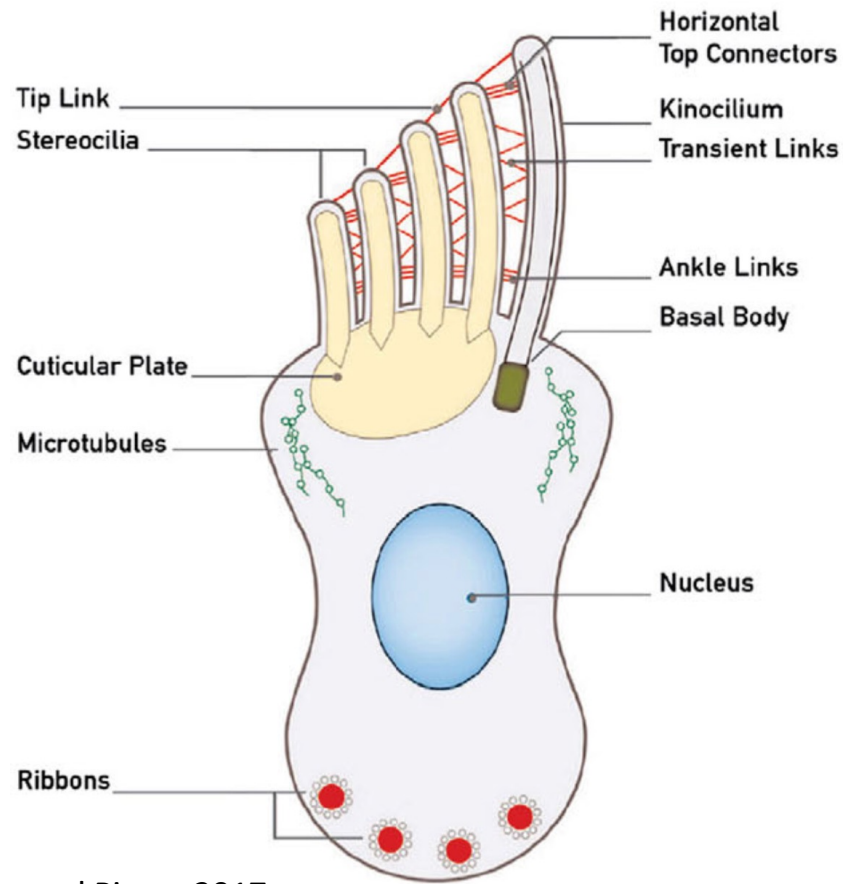


TRDN0408_視聽神經萎縮

OPA1_c.1476T>**C**; p.Cys436Arg



Usher syndrome 尤塞氏症：纖毛感覺細胞疾病

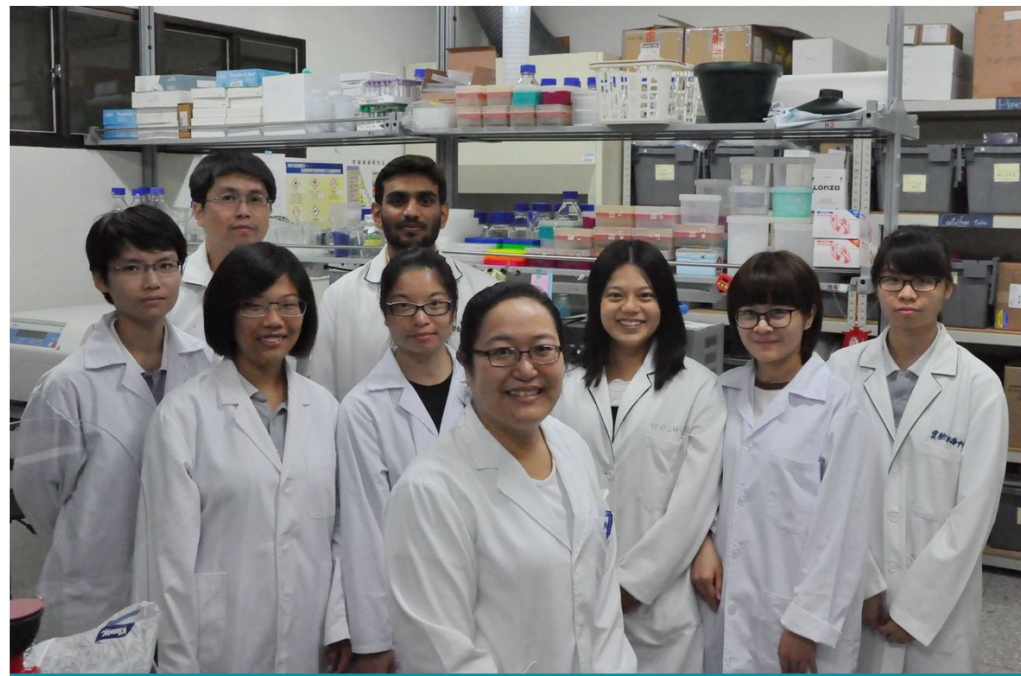


Bujakowska, Liu, and Pierce 2017



靖永皓助理教授獲頒美國Rare Genomic Institute (RGI) 2015年BeHEARD (Helping Empower & Accelerate Research Discoveries)科學計劃銀牌獎

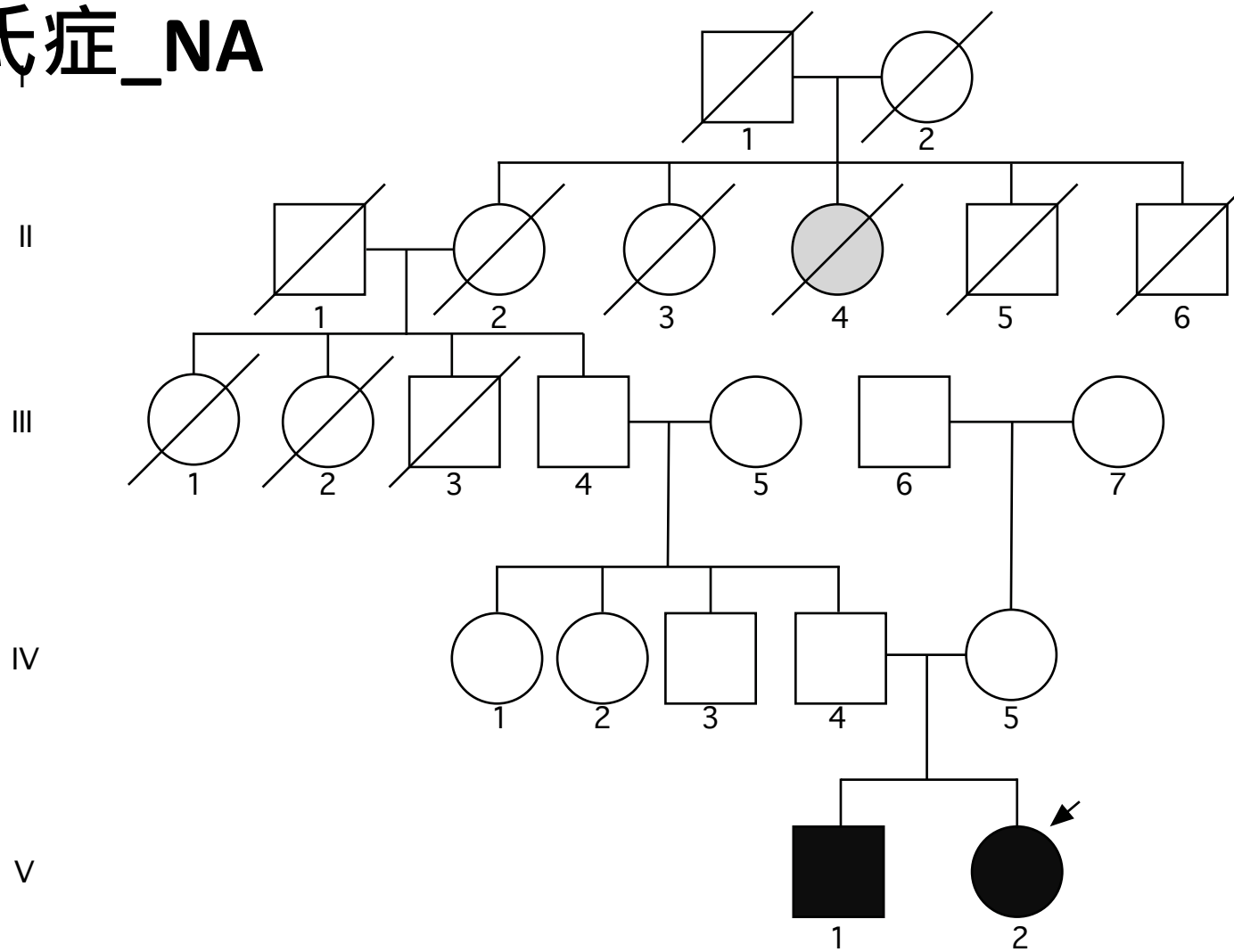
游欣儀 2015-10-22 榮譽榜



張銀池 老師 Mr. Yin-Chir Chang
Taipei School for the Hearing Impaired

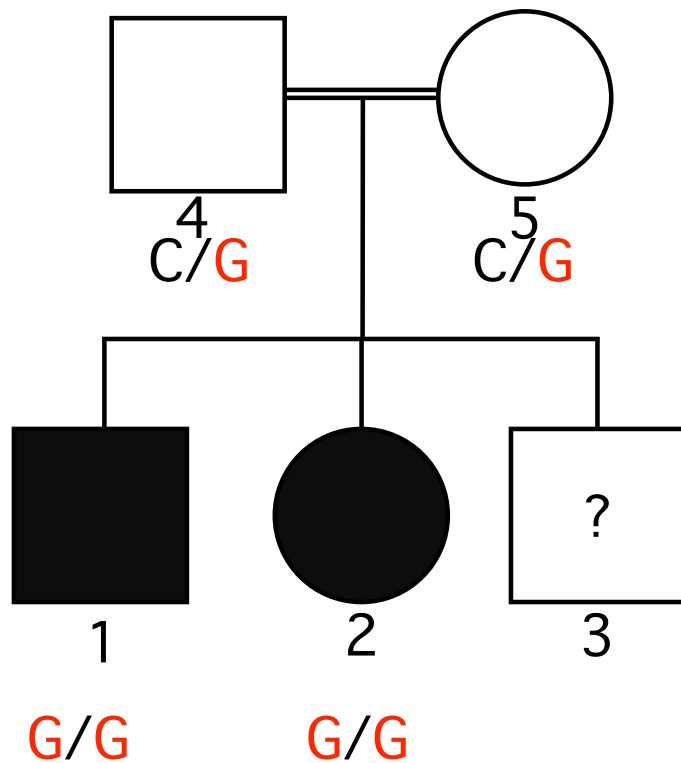


尤塞氏症_NA



尤塞氏症_NA

MYO7A_p.Ser2112*

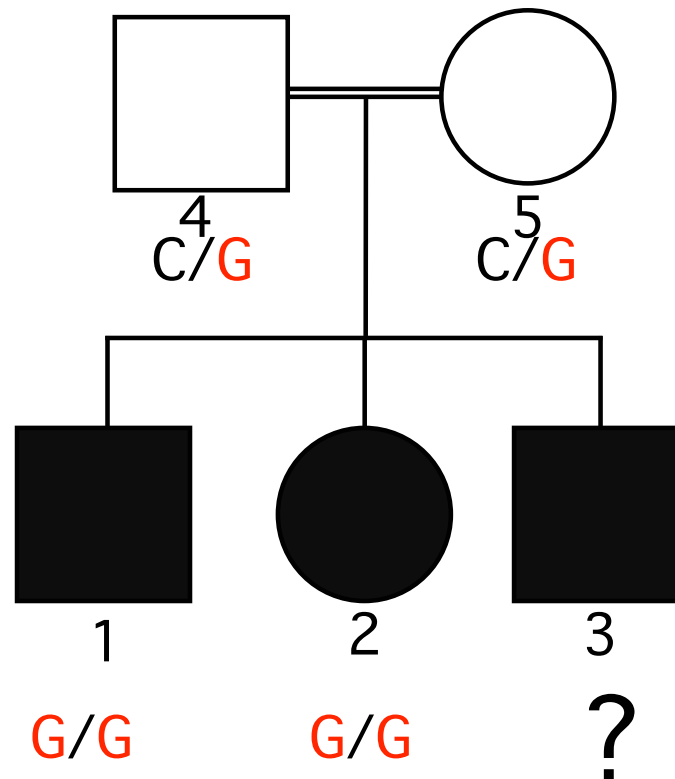


	C	G
C	CC	CG
G	CG	GG

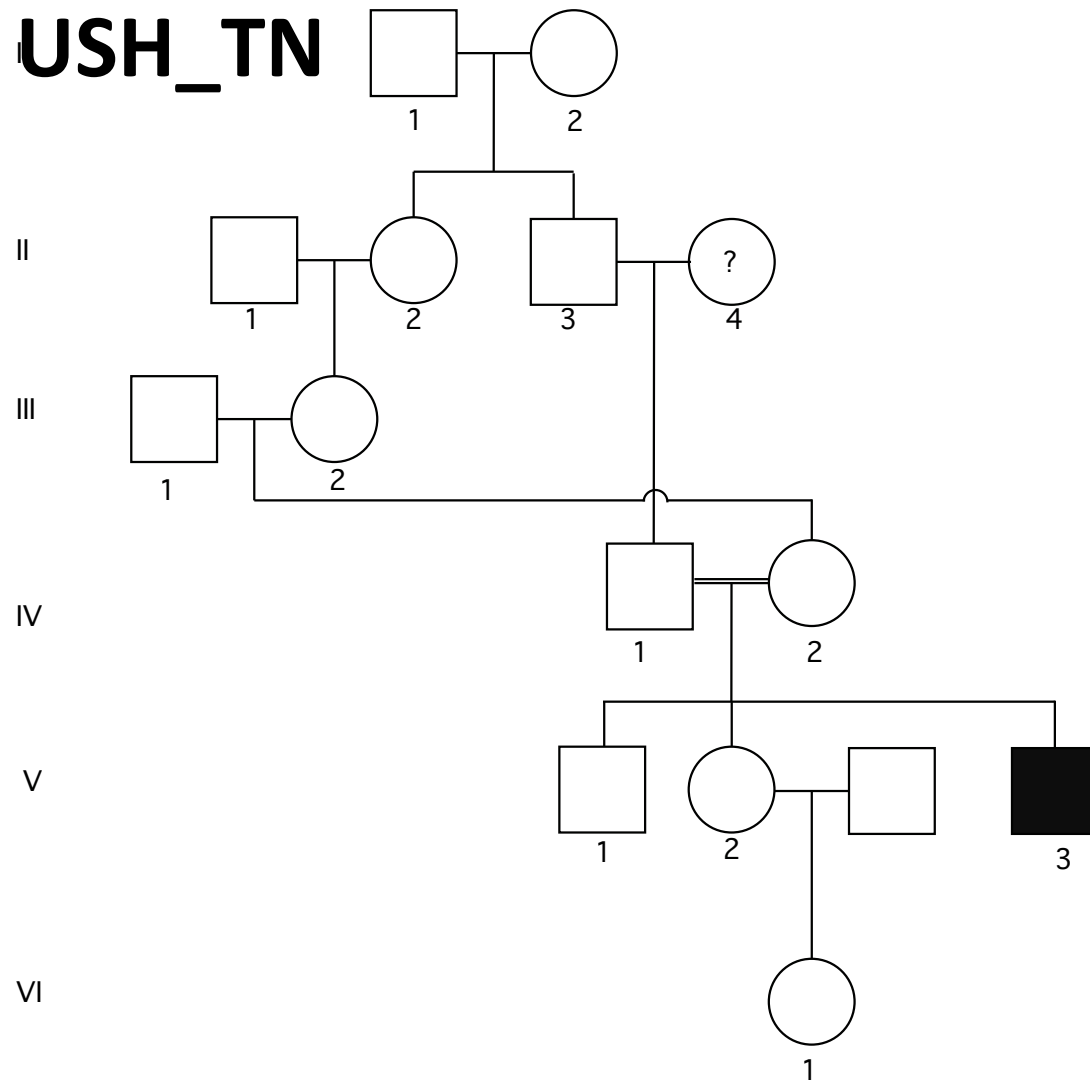


尤塞氏症_NA

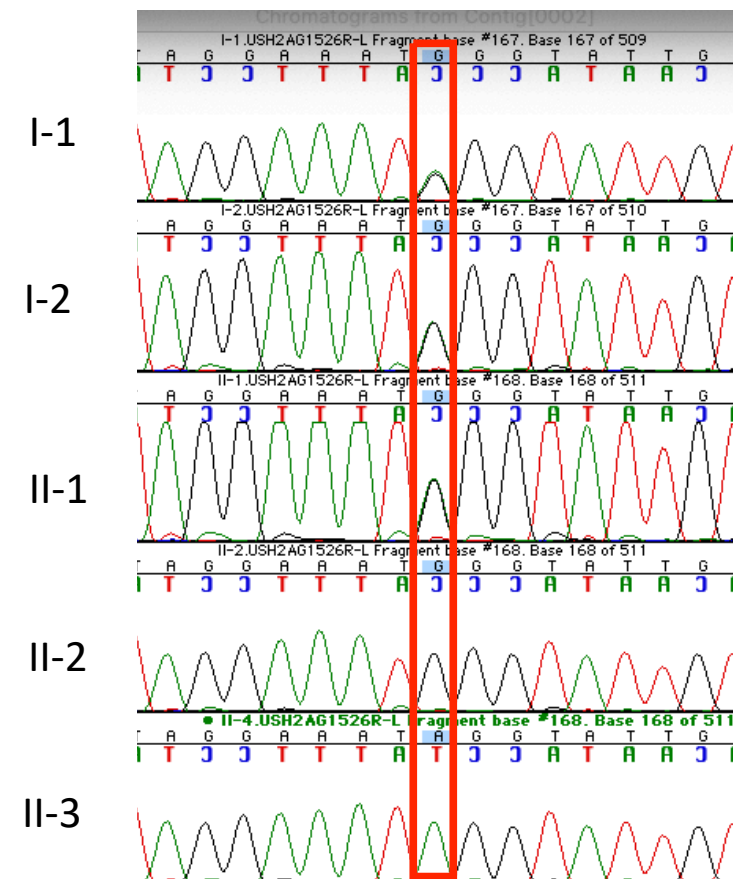
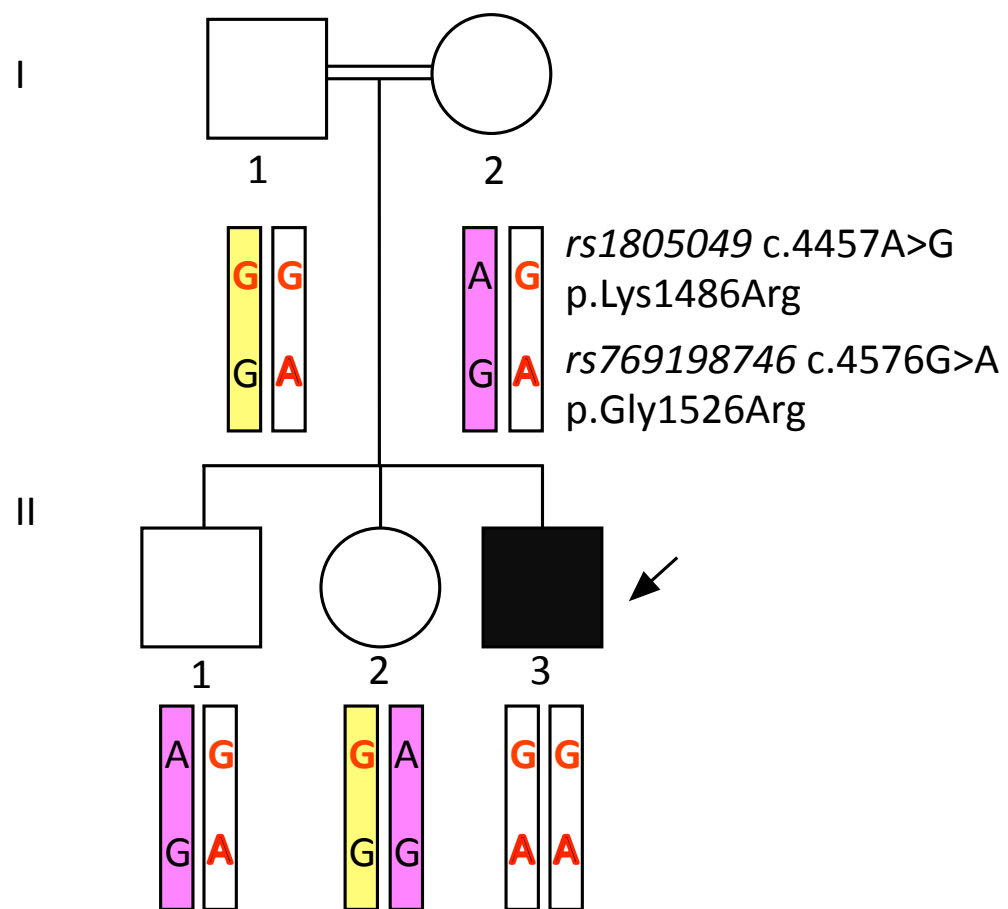
MYO7A_p.Ser2112*



USH_TN



Haplotype analysis 單倍型分析





2:15:17



PTS Tâi-gí sin-bûn

中晝新聞

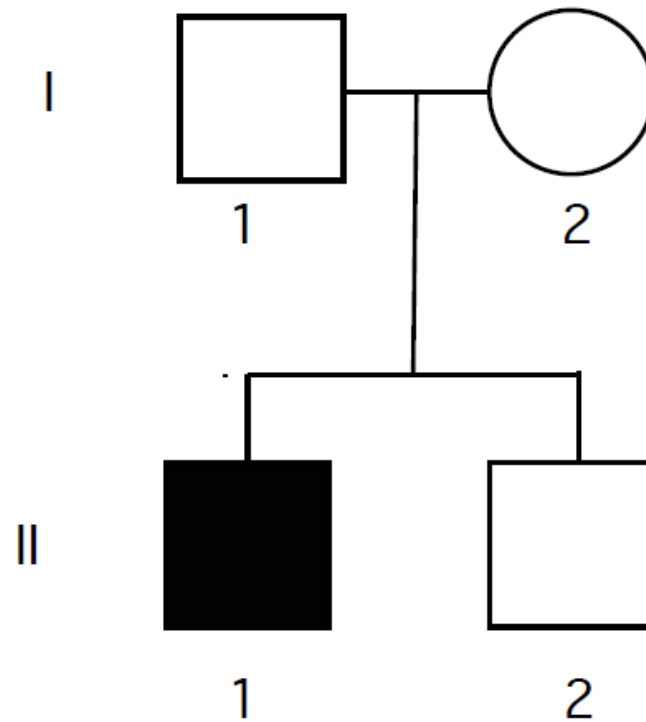
5歲罹罕病疾病"尤塞氏症候群" 27歲確診

PNN



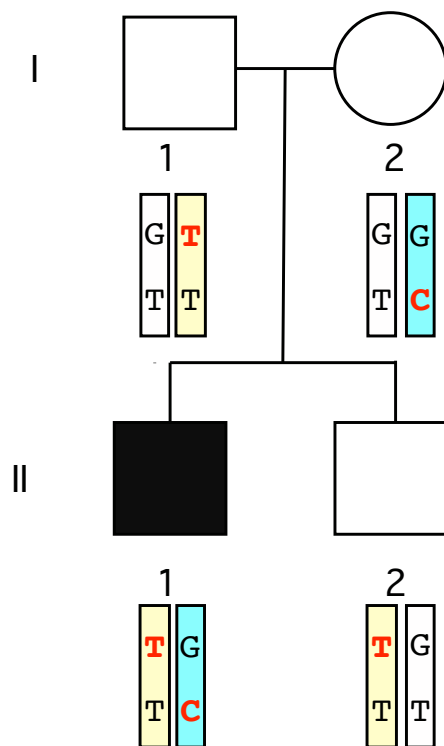
為什麼基因檢測很重要？

TRDN0605_視網膜色素病變



USH2A第13號外顯子變異

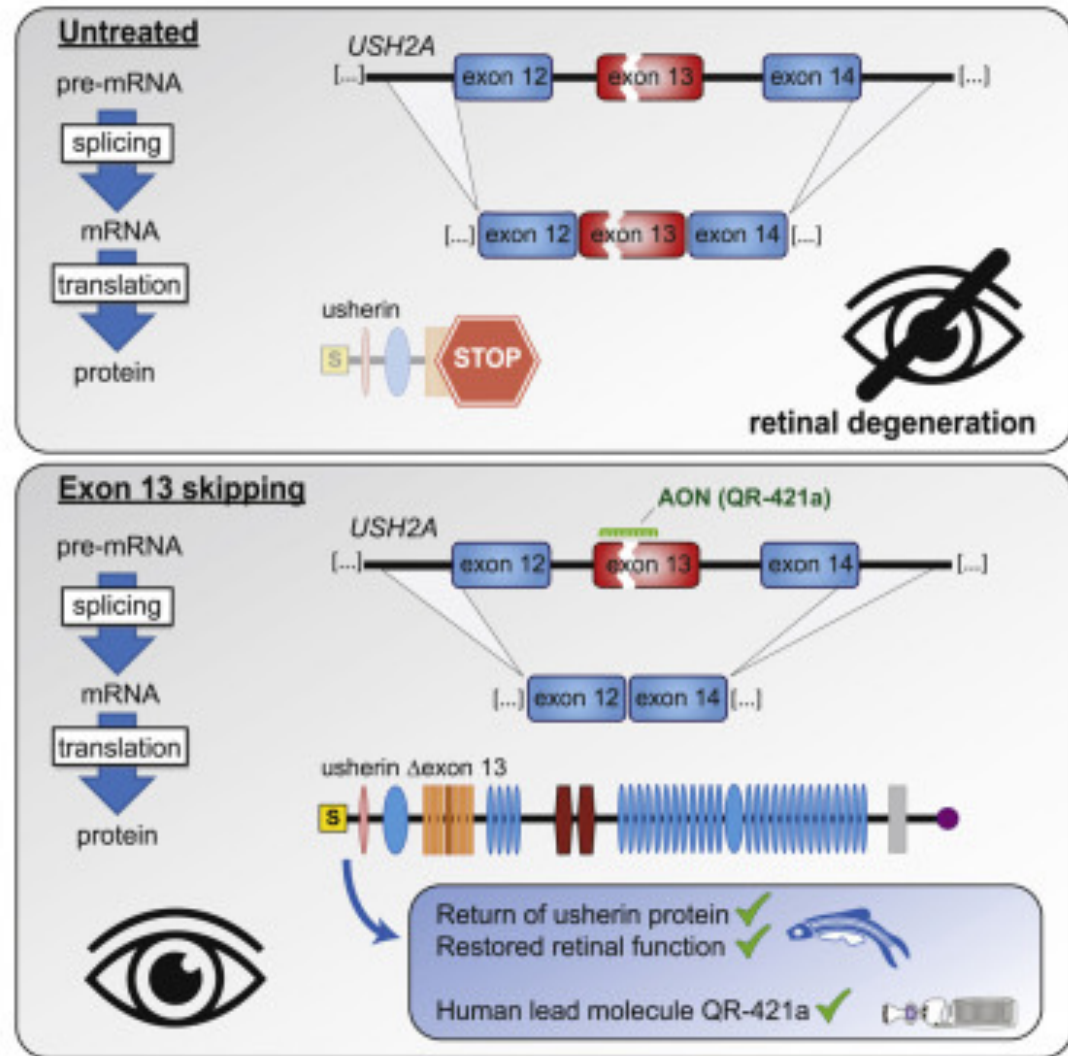
TRDN0605_視網膜色素病變 -> 尤賽氏症



+ c.2187C>A; p.Cys729*

+ c.485A>G; p.M162V

USH2A基因 第13號外顯子變異





雙障者的語言溝通 與支持

An aerial, high-angle shot of a narrow residential street in Japan. The street is lined with traditional Japanese houses, many with tiled roofs. A few cars are parked along the sides of the road. The scene is captured in a cinematic style with soft lighting. The title text is overlaid on the center of the image.

聽見幸福的樂章

A blissful audiovisual concerto

A Floating Cloud from The Mountains

《山裡飄來一朵美麗的雲》





雙障的介入措施與支持

Deaf-blindness

視聽雙障



雙障支持

先天視聽雙障

- 早期溝通與社交互動支持
- 克服社會孤立
- 克服感覺和語言剝奪

後天視聽雙障

- 溝通支持
 - 觸覺溝通
 - 手語或口語的補充
- 持續工作生活
- 社會生活功能支持
- 行動能力支持

雙障者的語言溝通

語言與溝通

- Tactile language
觸覺語言
- Tadoma method
塔多馬法
- Deafblind alphabet
聾盲字母表



語言與溝通

- Tactile language
觸覺語言
- Tadoma method
塔多馬法
- Deafblind alphabet
聾盲字母表



語言與溝通

- Tactile language
- 觸覺語言
- Tadoma method
- 塔多馬法
- Deafblind alphabet
- 聾盲字母表



Deaf-blindness

視聽雙障兒童的介入措施

- **(Sundqvist, 2023)**
 - 社交互動與溝通
 - 動機和參與
 - 教育環境的適應

視聽雙障心理健康問題

心理健康問題	比例
精神/行為障礙	74%
智力障礙	34%
思覺失調	13%
自閉症類群障礙	2%
情緒障礙	11%
強迫症	5%
焦慮症	4%
行為障礙/行為規範障礙症	5%

(Dammeyer, 2011)

雙障支持

- 引入聽力和視覺輔助設備
- 觸覺手語或其他觸覺溝通方法支持溝通技巧和發展
- 社會支持

學習目標

熟悉遺傳學常用的名詞和基本概念

對導致視聽障礙的遺傳學有基本了解

視聽雙障礙者的語言溝通與支持

“Although the
world is full of
suffering, it is also
full of overcoming.”

Helen Keller

“雖然這世界
充滿苦難，但
也充滿克服苦
難的故事”

海倫凱勒





