

apophasis / September 16, 2012 02:56PM

[\[基因體\] 領先全球！榮陽團隊找到小腦萎縮症22型致病基因](#)

[基因體] 領先全球！榮陽團隊找到小腦萎縮症22型致病基因 ([英文版](#))

《聯合新聞網》(2012/09/13) & 《中央廣播電臺》(2012/09/12) 臺北榮民總醫院與陽明大學腦科學研究中心攜手合作，領先全球，找出了第22型小腦萎縮症致病基因，不但有利於在產前、患者發病前提早篩檢，更替治療小腦萎縮症提供新方向。

小腦萎縮症是小腦神經系統退化疾病，分為散發型與遺傳型，遺傳型已知有40多型，家族若有人帶變異基因，遺傳機率高達五成。小腦萎縮症病友協會理事長黃玉春表示，小腦萎縮症盛行率為每10萬人5至10人，推估國內至少2300人有症狀，曾有一家族三代40人皆罹病。

今年82歲的林老先生，在45歲那年發病，開始出現走路不穩、說話咬字不清、經常摔得頭破血流的情況，10多年後才確定是罹患22型小腦萎縮症，家族3代人當中，目前也有接近10人出現類似症狀。

為了找出致病基因，林老先生的家族積極與臺北榮總及陽明大學組成的榮陽團隊合作，經過10年努力，終於領先全球，率先發現第22型小腦萎縮症的基因變異原因。

歷經10年研究，榮陽團隊找到第22型小腦萎縮症的致病原因。臺北榮總神經內科主治醫師宋秉文表示，人體23對染色體，其中第一對染色體分為40個區域，其中約有上百個基因，研究人員發現鉀離子通道基因中的某個胺基酸不見，導致鉀功能不正常，小腦神經細胞逐漸壞死。

小腦神經細胞壞死後，控制肌肉協調、走路平衡、說話清晰度、吞嚥順暢及眼球運轉功能受影響。

宋秉文表示，這項研究成果受到國際重視，在榮陽團隊有初步成果之後，包括美國密西根大學、日本東京大學都加入研究，證實在猶太人、日本人當中也有相同的基因變異。這項研究成果被刊登在神經醫學頂尖學術期刊《Annals of Neurology》。

深入資訊：

[聯合新聞網 2012/09/13](#)

[中央廣播電臺 2012/09/12](#)

[National Science Council International Cooperation Sci-Tech Newsbrief](#)
