

gustav / June 15, 2010 11:55AM

[\[生物醫學\] 國際研究團隊首度證實棕櫚酸酯化作用基因突變造成骨質疏鬆、落髮及多重致命疾病](#)

[生物醫學] 國際研究團隊首度證實棕櫚酸酯化作用基因突變造成骨質疏鬆、落髮及多重致命疾病 ([英文版](#))

《中央研究院》(2010/06/11) 中研院生物醫學科學研究所特聘研究員兼所長陳垣崇院士與研究員嚴仲陽博士，日前帶領一組國際團隊進行老鼠試驗，成功證實一種生物體常見的分子機制—「棕櫚酸酯化作用」(palmitoylation) 之失調，能導致一系列重大致命疾病。這項創新結論將有助未來科學家發展更有效的醫療方式，此突破性研究成果並於2010年6月10日(美國東部時間)發表在國際重要專業期刊《PLoS 遺傳學 (PLoS Genetics)》。

棕櫚酸酯化作用 (palmitoylation) 係蛋白質轉譯後，蛋白質上的半胱胺酸 (cysteine) 與棕櫚酸 (palmitic acid) 間形成硫酯鍵 (thioester bond) 的現象。這種蛋白質修飾作用存於許多參與訊息傳遞的蛋白質上，且潛在影響蛋白質的結構及功能。目前已知生物體內約有20餘種基因會產生棕櫚酸酯化作用，多係可溶性蛋白與插入性膜蛋白 (integral membrane protein)，包括訊息蛋白質 (signaling proteins)、酵素、摺疊蛋白質 (scaffolding proteins)、離子通道 (ion channels)、細胞粘著分子及神經軸突蛋白質 (neuronal proteins) 等。科學家過去僅知棕櫚酸酯化作用於細胞與生物化學層次的重要，而對這項作用失調所導致的基因突變，居然能危害維繫生命之生理功能，則是一無所知。

本研究結果發現，一個名為「Zdhc13」的基因 (稱之棕櫚酸醯基轉移酶 (palmitoyl acyltransferase)，係導致蛋白質棕櫚酸酯化的酵素) 之突變會導致老鼠的多重生理功能失調與身體器官/系統之惡性病徵，包括：惡病體質 (體力衰退)、落髮、骨質疏鬆、全身性澱粉樣變性病 (systemic amyloidosis，澱粉樣蛋白沈積於全身組織及血管所引起之系統性疾病，致命率極高) 與早死症等。此結果直接證實了棕櫚酸酯化作用與體內各種重要生理功能的關連性，並間接證明缺乏Zdhc13能導致致命疾病。

本研究之老鼠試驗模式也有助科學家進一步瞭解這些病症的分子機制，包括禿頭症、骨質疏鬆及由摺疊錯誤的蛋白質 (protein misfolding) 或澱粉變樣症 (amyloidosis) 所造成之神經性衰退症等。

參考網站：<http://www.plosgenetics.org/home.action>

新聞聯絡人：

嚴仲陽博士，中央研究院生物醫學科學研究所 bmjyen@ibms.sinica.edu.tw

葉方珣，中央研究院總辦事處公關室 hongsum@gate.sinica.edu.tw

(Tel)886-2-2789-8820 (Fax)886-2-2782-1551 (M)0922-036-691

林美惠，中央研究院總辦事處公關室 mhlin313@gate.sinica.edu.tw

(Tel)886-2-2789-8821 (Fax)886-2-2782-1551 (M)0921-845-234

深入資訊：

[中研院新聞稿 2010/06/11](#)
