

先天雙側無輸精管病人儲精囊的臨床表徵與纖維囊腫基因突變間的相關性

吳建志^{1,2}、劉家宏²、江漢聲^{1,3}

¹臺北醫學大學醫學院 醫學系 泌尿學科；²臺北醫學大學附設醫院 泌尿科；³輔仁大學醫學院

ASSOCIATION OF THE PHENOTYPE OF SEMINAL VESICLES AND *CFTR* GENE MUTATION IN THE PATIENTS WITH CONGENITAL BILATERAL ABSENCE OF THE VAS DEFERENS

Chien-Chih Wu^{1,2}, Chia-Hung Liu², Han-Sun Chiang^{1,3}

¹Department of Urology, School of Medicine, Taipei Medical University, Taipei, Taiwan

²Department of Urology, Taipei Medical University Hospital, Taipei, Taiwan

³Fu Jen Catholic University, Taipei, Taiwan

目的：纖維囊腫(cystic fibrosis, CF)的致病機轉是因為纖維囊腫基因(cystic fibrosis transmembrane conductance regulator, *CFTR*)的突變造成；不同的突變基因組合形成不等程度變異的臨床表徵，其中先天雙側無輸精管症(congenital bilateral absence of the vas deferens, CBAVD)被認為是一種CF的輕微表徵。CBAVD的病人除了雙側輸精管缺損之外，也同時出現儲精囊的變異；在儲精囊的變異之中，有的是完全發育缺損(agenesis)，有的則是發育不全(hypoplasia)，但是也有正常發育的。本研究的目的即在分析CBAVD病人不同的儲精囊臨床表徵與其*CFTR*突變間的關連性。

材料與方法：收集20位CBAVD病人的DNA，利用溫度梯度膠體電泳(temporal temperature gradient gel electrophoresis, TTGE)及DNA定序(sequence)的方法，篩檢*CFTR*的基因突變，分類為homozygous(兩股DNA帶有相同的*CFTR*基因突變)、compound heterozygous(兩股DNA各帶有不同的*CFTR*基因突變)、heterozygous(其中一股DNA有*CFTR*基因突變)、以及normal(兩股DNA皆未篩檢出*CFTR*的突變)。這20位CBAVD病人並且接受經直腸超音波(transrectal ultrasound, TRUS)檢查來記錄其儲精囊的臨床表現，分別分類為完全發育缺損、發育不全、及正常發育三組。

結果：有4位病人的*CFTR*基因突變為homozygous，其中2位的儲精囊呈完全發育缺損(50%)，另2位則呈發育不全(50%)；有9位病人的*CFTR*基因突變為heterozygous，其儲精囊的變異情形分別為完全發育缺損1位(11.1%)、發育不全7位(77.7%)、及正常發育1位(11.1%)；7位病人未篩檢出有*CFTR*的突變，其儲精囊的變異情形分別為完全發育缺損1位(14.3%)、及發育不全6位(85.7%)；所有20位CBAVD病人未篩檢出compound heterozygous情形的*CFTR*突變。

結論：雖然病例數不足，在統計學上也無明顯的差異，但是仍可看出其趨勢，當CBAVD病人的兩股DNA均帶有*CFTR*突變之時(即homozygous或compound heterozygous)，其儲精囊較易呈現完全發育缺損；而當只有一股DNA出現*CFTR*突變(heterozygous)，或是兩股DNA皆未發現*CFTR*突變時，其儲精囊的表現則以發育不全為主。