

研究發現兩個可能導致阿茲海默症的基因型病因

作者是 朝榮

週三, 11 十一月 2009 22:22

在法國，每年有超過 850,000 人罹患阿茲海默症，該症為老年人口因失憶所苦得最大病因。因此，如何治療阿茲海默症便成為公共衛生醫療相關單位的重大課題。最近法國和歐洲的研究員共同發現了導致阿茲海默症的兩個病因，這兩個新的要素可能與基因體的組成方式有關。本研究是由法國國家衛生暨醫學研究院（Inserm，744 混合研究單位）與法國原子能署（CEA，隸屬於基因學研究院（Institut de génomique）的國家基因組態研究中心（CNG，Centre National de Génotypage））、Jean Dausset-CEPH 基金會及另外 25 個歐洲研究團隊聯袂合作。本研究在法國國家科學合作基金會「防治阿茲海默症研究計畫」的計畫贊助下發表其研究成果，該計畫於 2008 年 2 月開始施行，旨在匯集並發布有關防治阿茲海默症的相關研究成果。

事實上，阿茲海默症為年長者常患的疾病之一，它會導致腦神經病變及惡化，而其最常見的病徵就是喪失記憶與認知功能，以及不自主的行為失調。在臨床上，我們可以觀察到阿茲海默症患者腦部出現兩種類型的病變：類澱粉蛋白沉積與腦神經纖維失調。類澱粉蛋白沉積與 β 類澱粉蛋白在腦部不正常增加累積所致；而腦神經纖維失調與 Tau 蛋白異常增生有關。

老化是阿茲海默症主要的病因，另外家族病史與脂蛋白元的轉錄基因 E4 都疑似與阿症的成形有關，但尚未有研究實際證實其間的相關性。法國學者與歐洲團隊在國家科學合作基金會的贊助下，得以展開大型的基因計畫研究，專職探討基因與阿茲海默症間的關聯。研究分析了 2 萬個試驗者的基因體組成方式，其中 6,000 人患有阿茲海默症，研究結果得出兩個可能與阿茲海默症有關的基因型病因。這項成果為日後阿茲海默症的醫療診斷與治療開啓了新的視窗。本研究也刊登在 2009 年 9 月 6 號出版的《自然基因學（Nature Genetics）》期刊中。

諸如絕大多數的慢性病一般，阿茲海默症的形成與先天複雜的基因預設方式及後天的環境影響有關。少數病症（約佔總數的 3%）隸屬於阿茲海默症家族且出

現在年紀不到 60 歲的病患，這些症狀已被證明出與基因體組成有關；不過，絕大多數的病因仍尚未證實與任何基因相關，唯一的例外就是脂蛋白元的轉錄基因 E4。因此，為了解決這個問題，本研究進行兩階段的大型實驗計畫，參與試驗的對象多達 2 萬人。實驗第一階段包括比較 2032 名患有阿茲海默症的法國病患以及 5328 正常民眾體內的基因體，也就是 50 萬個基因。這項實驗是在研究老化的計畫「三大城調查」名義下進行。在這個階段中，科學人員主要的目的在比對出人體基因體上 11 處可能與阿茲海默症成因有關的地方。到了第二階段，這每 11 個關鍵處再進行獨立的比較分析，這時的受測對象是 3978 名比利時、芬蘭、義大利和西班牙等國的阿茲海默症病患與 3297 名正常民眾。

這些實驗得以讓研究員辨識出兩個與阿茲海默症有直接相關的基因：第一個是 CLU (clunsterine) 基因，也就是一般俗稱的 J 脂蛋白，其位於第八號染色體上；另外一個是 CR1 (composant 3b/4b du complément) 基因，位於一號染色體上。目前研究學者尚未得知這兩個基因如何影響阿茲海默症的生成，但是就後續的研究報告看來，這兩個基因可能會介入 β 類澱粉蛋白清除去除類澱粉蛋白沉積的過程，而患有阿茲海默症的病患身上都可以找到類澱粉蛋白沉積。於是乎，計畫研究員便開始專注於了解這兩個新目標的作用機制，以便於將來得以應用在阿茲海默症的臨床治療與預防上。

作者：駐法國代表處科技組 現職：駐法國代表處科技組

文章來源：駐法國代表處科技組

發佈時間：98.10.13

http://stn.nsc.gov.tw/view_detail.asp?doc_uid=0981007021&kind_no=A04

健康文章內文主要提供民眾降低對疾病因不了解產生之不安和恐懼，但不可取代實際的醫療行為，所以身體如有不適請您前往醫院就醫治療。