



LINE



陽明焦點

全球首例，陽明、長庚與跨國研究團隊合作發現「平腦症」新基因

陽明與長庚9月22日公布跨國團隊合作「發現平腦症新基因」研究成果（圖／長庚醫院提供）

陽明腦科學研究所蔡金吾教授與高雄長庚醫院腦功能暨癲癇科蔡孟翰主任、陽明生化所王琬菁副教授聯合多國研究團隊，成功運用次世代基因體分析，發現腦部發育疾病「平腦症」的新基因CEP85L。團隊在小鼠模式動物上，確認CEP85L功能缺失造成神經細胞遷移之缺陷，以及其在中心體中的相關功能，這也是第一個被發現與「平腦症」相關的中心體組成基因。這項重要研究結果，已於今年（2020）四月刊登於神經科學重量級期刊《神經元》（Neuron）。

「平腦症」是一種嚴重的腦部發育異常，患者常常合併嚴重的發展遲緩以及頑固型癲癇症。嚴重的病患常常沒有語言、吞嚥或是行走能力，因此對於生出這樣病患的家庭來說，是很沉重的負擔。平腦症非常罕見，每一百萬位新生兒大約只有12個這樣的個案，預估台灣約有300個這樣的病人。

正常人的大腦表面會有許多皺褶，稱之為「腦迴」，和高階認知功能發展息息相關。動物界只有海豚的腦迴比人類多，也因此有人推測海豚可能跟人類智商一樣高。而平腦症的病人，大腦表面的這些腦迴沒有發育或是發育不良，因此呈現沒有皺褶、「平滑」的外觀，故稱之為「平腦症」。

本篇論文的主要通訊作者蔡金吾教授表示，有一部分的平腦症病人，是因為基因突變所造成的。因大腦在發育時，神經細胞需要移動到大腦表面（皮質），而這個過程需要很多基因來調控，當這些基因出了問題，神經細胞無法移動到對的地方，就會引起大腦的皺褶無法正常發育，而產生平腦。

帶有CEP85L基因突變的「平腦症」病人腦造影圖，可明顯看出大腦表面平滑的病徵

這項研究，最早是由高雄長庚醫院神經醫學部腦功能暨癲癇科蔡孟翰主任的研究團隊，與林口長庚醫院皮膚部鐘文宏主任合作，應用次世代定序技術，在一位本土的平腦症合併癲癇病人身上，發現這個新的平腦致病基因「CEP85L」。由於CEP85L基因之前從未被發現和人類疾病相關，因此這項研究發現為世界首例。

其後，蔡孟翰醫師進一步與陽明腦科所蔡金吾教授的基礎研究團隊合作，由陽明團隊負責所有相關動物與細胞實驗，在動物及細胞模式上確認此基因在老鼠確實會影響大腦發育。由於此基因製造的蛋白質位於中心體上面，因此這也是第一個被發現和平腦症相關的中心體組成基因。其後更透過與澳洲、美國以及馬來西亞等團隊跨國合作，發現全世界其他12個同樣是CEP85L基因突變的病人，更確認中心體蛋白CEP85L在人類大腦發育疾病的重要角色。

甫獲得科技部「吳大猷先生紀念獎」的王琬菁副教授表示，中心體是細胞一個重要的結構，主要是在細胞分裂時，負責將染色體分離成兩個細胞的重要結構，在胚胎神經細胞則和細胞移動有很重要的關係。中心體在細胞移動時類似前導車，拖著後面的細胞核往前移動，因此當中心體出問題，細胞就停留在原地不動。這項研究在人體上證實了，中心體組成的基因和平腦症的產生有密不可分的關係。

這項研究主要由科技部「領袖學者助攻方案 - 沙克爾頓計畫」支持，在執行期間獲得了振奮人心的成果。此一重要基因研究的發現，有助於加速未來醫師在診斷這類大腦發育異常疾病的速率；並解答了為何沒有任何家族史，但小孩會得到這樣嚴重的疾病；甚至未來可提供作為產前篩檢的基因，減少這個疾病的發生機會。在科學方面，亦可提供科學家對於人類大腦發育機轉有更深入的了解，並擬定未來藥物或基因治療發展的方向。

相關媒體報導

- [自由時報：全世界只13名病患！長庚陽明合作發現新「平腦症」基因](#)
- [環球生技月刊：陽明、長庚攜手國際團隊合作 揪出「平腦症」元兇基因](#)
- [中央社：長庚陽明跨界合作 找出平腦症致病新基因](#)
- [蘋果日報：平腦症導致發展遲緩 長庚陽明團隊發現致病新基因](#)
- [聯合報：長庚團隊發現平腦症新致病基因 致病人數全球僅13人](#)
- [ETtoday健康雲：大腦平滑無皺摺！長庚發現「平腦症」致病新基因...全球僅找到13名患者](#)
- [華人健康網：罕見！「平腦症」常合併頑固型癲癇症 長庚陽明研究發現致病新基因](#)
- [Heho健康網：大腦表面光滑是罕病「平腦症」！研究找出致病新基因產前預防](#)

←→Prev. ≡ Next.→

[關於電子報](#) [訂閱電子報](#) [聯絡編輯小組](#) [友站連結](#) [上期電子報](#) [校友服務](#)

發行人：郭旭崧 總編輯：陳怡如 執行編輯：彭琬玲 網頁維護：創創數位科技 瀏覽人數：**1 2 3 4 1 1 6**