

::: 首頁 / 認識陽明交大 / 關於我們 / 新聞專區 / 焦點新聞

## 焦點新聞

</>  
XML

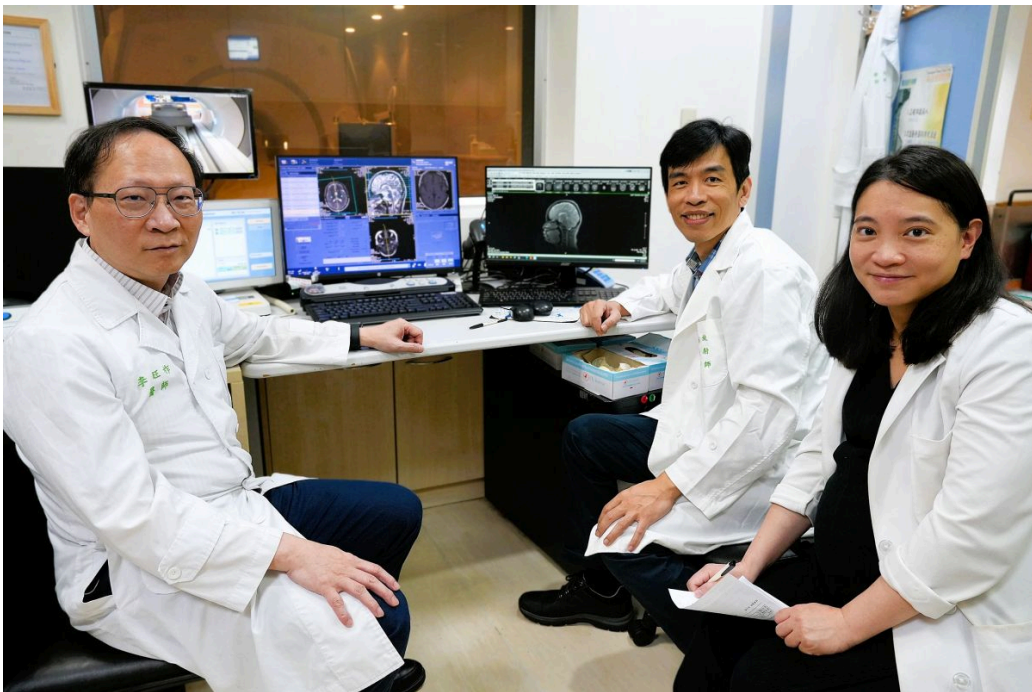
{...}  
JSON

↺ EN

科學

發布日期：114-06-30

### 陽明交大與台大兒醫合作 開發罕病預測新技術



圖說：蔡金吾教授(中)與台大兒醫李旺祚院長(左)團隊合影

文/公關組 圖/趙之偉、研究團隊

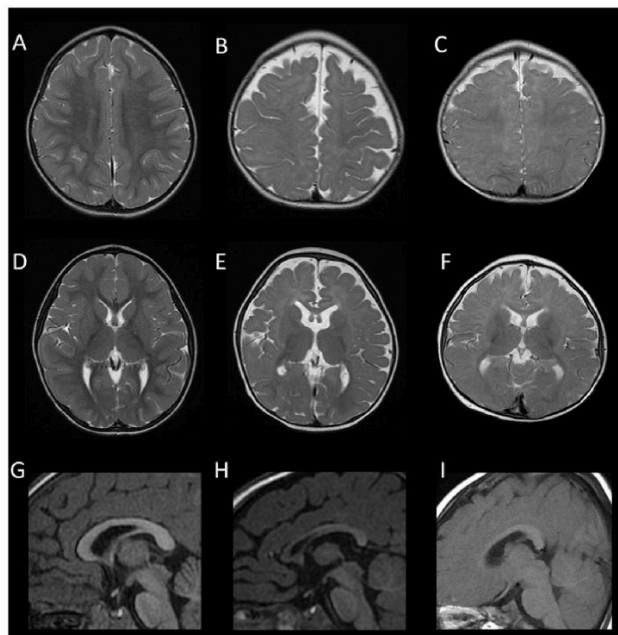
提早診斷胎兒可能罹患的罕見疾病，是每對父母最深的期盼。現在，陽明交大與台大兒童醫院開發一項預測罕病FOXG1症候群嚴重程度的檢測流程，為全球相關家庭帶來希望。

FOXG1症候群是一種罕見的神經發展疾病，症狀表現多樣，從嚴重的癲癇、運動障礙、進食困難與智能發展遲緩，到較輕微的自閉症皆可見。患者通常無法言語與行走，且臨床嚴重度因人而異。其病因為FOXG1基因突變所導致，早期被稱為非典型的雷特氏症(Rett syndrome)，每三萬名新生兒會有一人罹患此罕見疾病，目前全球患者約有1200人。FOXG1基因在胎兒大腦早期發育扮演關鍵角色，一旦

發生突變將可能導致大腦發育異常。

雖然目前已有次世代基因定序來檢測FOXG1變異，但FOXG1的不同變異位點所造成的病情嚴重程度也十分迥異，不僅父母因資訊不足而焦慮無助，醫師也難以判斷是否該介入治療。

陽明交大腦科學研究所蔡金吾特聘教授與台大兒童醫院院長李旺祚醫師，分析來自歐洲、北美、日本與台灣等國共14名FOXG1症候群患者的臨床症狀與腦部影像資料，建立一項結合實驗室功能檢測的創新流程，包含蛋白表現分析、基因調控測試與小鼠胚胎細胞遷移實驗三種方式，成功預測超過九成病患腦部異常的嚴重程度。這項突破刊登在國際權威《Molecular Psychiatry》。



圖說：FOXG1症候群的腦部磁振造影

「這種方法讓醫師不只是知道有突變存在，更能理解其實際危險性，」蔡金吾表示，「這是首次我們能夠評估特定FOXG1基因突變的致病性，並預測病人的不同嚴重程度——這對受到這類疾病影響的孩童與家庭來說是關鍵的一步。」

「罕見疾病往往讓家庭充滿疑問卻找不到答案，」李旺祚表示，我們希望這項診斷工具能夠縮短這段資訊落差。若能在產前或新生兒階段透過次世代定序技術及早準確預測疾病嚴重性，就能幫助規劃後續的介入策略，並更好地支持受此嚴重疾病影響的兒童與家庭。

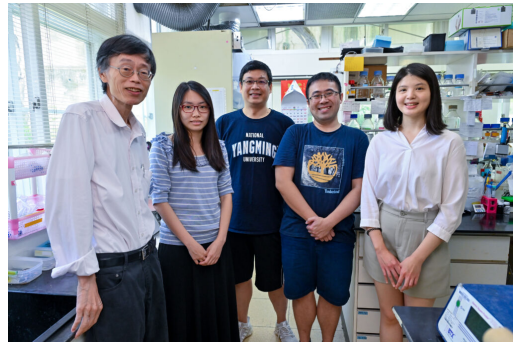
儘管專業實驗室技術目前尚未普及於常規醫療檢測流程中，但這些結果仍提供初步證據，顯示未來可發展更個人化的診斷方式。研究團隊指出，在臨床廣泛應用前，仍需進一步驗證與推廣更可普及的檢測工具。

#FOXG1症候群 #雷特氏症 #罕病

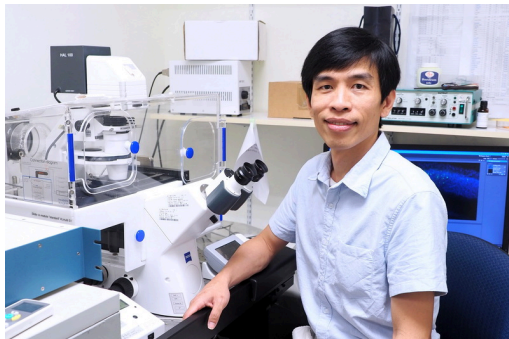
## 延伸閱讀：



聚焦神經免疫治療，攜手創新藥物開發

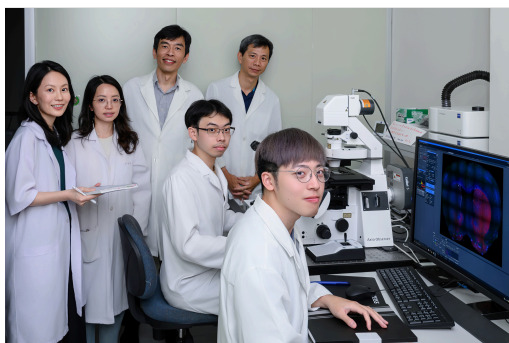


發現語言基因突變如何導致說話能力缺陷



腦科所蔡金吾教授再獲第二屆「伍焜玉  
院士學術講座」肯定

## 相關圖片：



陽明交大研究團隊

# NYCU 國立陽明交通大學

📍 校址：300093 新竹市東區大學路1001號 [↗](#)

☎ 電話：+886-3-571-2121

從美國免費撥打：+1-833-220-6426

## 陽明校區

📍 地址：112304 臺北市北投區立農街2段155號 [↗](#)

☎ 電話：+886-2-2826-7000

## 交大校區

📍 地址：300093 新竹市東區大學路1001號 [↗](#)

☎ 電話：+886-3-571-2121

Copyright © 2023 National Yang Ming Chiao Tung University All rights reserved.

