

華人特有基因變異 易罹巴金森氏症 LRRK2，遺傳性巴金森氏症 R1628P變異點上的酵素改變， 神經系統發育異常，多巴胺分泌不足 ，偶發性巴金森氏症：肢體顫抖、僵硬…

據 97. 4/16 刊載於神經醫學領域排名第二的《神經學期刊》(Annals of Neurology)，一篇由台大醫院率領國際團隊破解華人後天罹患巴金森氏症的基因密碼的研究，證明：巴金森氏症病人得病與否「因人種有別」！

該研究的總主持人是台大神經主任吳瑞美，成員來自美國梅約醫學中心、新加坡醫院、日本順天堂大學及台大、長庚、國泰等醫院。

台大在已知關鍵基因上，找到華人特有的基因變異點，保守估計有此變異點者，得巴金森氏症的機會是常人的 2 倍，且每 100 位華人，就有 3 人帶有此變異點。

巴金森氏症是老人常見神經退化性疾病，患者腦內神經傳導物質多巴胺分泌不足，導致肢體顫抖、僵硬及動作緩慢的運動性障礙，最終造成病患喪失生活自理能力。醫界目前尚未完全解開巴金森氏症的成因，但已陸續找到幾個會導致家族遺傳的基因。

位於人體第 12 對染色體上的「LRRK2」基因是其中之一，2004 年底發現，被認為是引起遺傳性及偶發性(非遺傳性)巴金森氏症最重要的基因。LRRK2 若突變，引發遺傳性巴金森氏症的風險就會增加。

LRRK2 突變易造成家族性巴金森氏症，但並非偶發性巴金森氏症的主因。吳瑞美率研究團隊分析 1,079 位華人偶發性巴金森患者，及 907 位健康人士的基因，發現 LRRK2 上帶有 R1628P 變異點者，老年得偶發性巴金森氏症的機會較常人增加 2 倍。

研究團隊並發現「R1628P」是華人特有。

「變異點上的蛋白酵素改變，進而影響神經系統發育異常，引發偶發性巴金森氏症。」吳瑞美「R1628P」的發現，可讓醫界更瞭解巴金森氏症的致病機轉，也為新治療方法的開發找到契機。

本專欄之前曾有 2 篇關於巴金森氏症的相關論述，分別是《荷塘醫話：醫藥保健新知篇 4》：巴金森氏症可能從懷孕期種下禍根，及第 39 篇的：常碰殺蟲劑，小心帕金森氏症，有興趣了解的讀者，可導回去參看。(97.7/11: 摘錄、整理自 97.4/17 《中國時報·A10》)