

## 臺大醫院注意力不足過動症及自閉症研究成果

**注意力不足過動症**（簡稱 ADHD，盛行率 5-8%），為早發型的兒童神經精神發展疾患。因特定腦部功能異常，造成兒童不專心、過動或衝動，容易坐不住、忘東忘西、情緒及動作控制失調、組織計畫能力不佳，嚴重影響其學習、人際互動與社會功能，若未經治療，其症狀及認知缺損較會持續至成人，對個人、家庭及社會造成長遠衝擊。由高淑芬醫師所領導的臺大醫院兒童精神研究團隊，已建立國際少有的 ADHD 家族完整、長期的追蹤資料庫。在長期追蹤、神經心理、基因、藥物、腦影像學上均有重大發現。



研究發現：透過藥物能確實改善症狀、注意力、記憶、執行功能與行為及認知衝動，提升其社交與學業表現，增進神經認知與腦部功能；額葉紋狀體及額頂葉腦區活性與神經纖維連結的改變，與專注力、衝動控制、執行功能與視覺分析等認知功能缺損相關；神經認知功能與基因存在關聯性，未來有可能利用藥物基因學找到有效的治療方式；良好的家庭功能與親子關係、學校老師與同儕的支持，能改善 ADHD 患者成人期的社會功能障礙及生活品質。另外，研究團隊所發展的多種臨床診斷評估工具，可供華人患者族群的臨床研究使用，提高診斷正確性與治療效果評估。未來團隊將進一步藉由分析藥物基因學和腦部功能異常之間的關係，期能建立 ADHD 的病理生理機轉與有效的治療方式。

**自閉症類群**（簡稱自閉症，盛行率 1%），為早發型的兒童神經精神發展疾患。患童會在一歲多開始出現核心特徵，包含社會互動和語言溝通障礙、明顯特定的興趣、與重複刻板的行為，長期影響其社會功能。由臺大醫院高淑芬醫師所領導的兒童精神研究團隊，建立起國際少有的自閉症家族（父母及手足）基因、臨床、環境、行為、神經心理及神經影像生理（部分個案）的龐大資料庫。同時翻譯編製中文版診斷（ADI-R、ADOS）及多種評估工具。透過正確的診斷，有助於對疾病的認識、父母的身心調適及早期療育，而這些研究基礎工具的建立與個案家族蒐集的紮根工作，將促進提升華人社會對自閉症的臨床評估及研究能力。

時至今日，自閉症病因仍待探索，尚無藥物可有效治療其核心症狀，亦缺乏適當的生物學診斷工具，為國際間公認最需突破的重點疾病之一。本團隊在基因學研究中，發現某些基因（例如：*SLC25A12*、*DLGAP2*、*FOXP1*、*WNT2*、*EN2*等）的變異，可能與自閉症有關；*WNT2*和 *EN2* 基因變異、染色體 11q22.3 之同型接合子的連續片段和自閉症的語言發展遲緩可能有關。基因套數變異分析也顯示，自閉症病因具高度複雜性，絕非單一基因所致。透過腦造影研究，發現語言神經網絡社交神經網絡結構性及功能性的異常，可能導致自閉症患童在語言、社交或語意處理上的缺損。自閉症的致病機轉與治療研究之路依然漫長，團隊將針對完成基因套數變異分析的患者，了解這些變異的來源，進行特殊基因體位點功能性及基因表現型分析，並持續進行神經心理、生理、影像學及基因學研究，以了解自閉症核心症狀（溝通社交困難，認知/偏執行為）的相對應腦區及其功能變異，深入探討自閉症的病理生理機轉，以期儘早發展早期診斷及有效預防治療方法，嘉惠自閉症患者。

相關研究論文請參閱: <http://www.ntuh.gov.tw/PSY/physician/ShurFenGau/default.aspx>

公共事務室