

臺大醫院發展尖端醫療技術

成功建構基因性視網膜退化本土基因資料

庫



臺大醫院發展尖端醫療技術 成功建構視覺神經性退化本土
基因資料庫記者會 眼科團隊大合照

臺大醫院致力發展尖端醫療技術，本院眼科與基因醫學團隊

合作，透過次世代基因定序技術平臺，逐步解密影響視覺神經性退化的關鍵基因。透過分析臺灣本土超過三百個家族患病病友的血液檢體，成功建構基因性視網膜退化本土基因資料庫，研究成果已發表於包含自然科學（Nature）之系列子期刊 – 基因體醫學（NPJ Genomic Medicine）在內之多篇國際醫學期刊。

先天性基因缺陷所造成的視覺神經性退化，常在孩童或青壯年時期就已發病，且多為雙眼同時發病，造成病患求學、就業、與生活的極大不便。以其中最常見的視網膜色素變性（retinitis pigmentosa）為例，許多患病學童從十歲左右起，就會有視野逐年縮小，夜間無法自行活動，再進一步影響到中心閱讀視力等症狀。受限於人體神經系統再生能力有限，此類疾病已經成為當今青壯年不可逆失明的主因，對病患以及家人，都是辛苦而漫長的歷程。過去因為相關基因複雜，病情多變，要給予病患準確診斷、病情諮詢、預後評估，以至於接軌治療，都非常困難。

本院眼科與基因醫學團隊合作，揭曉在臺灣人口中，造成早發性視覺缺陷的重要基因。針對破壞感光細胞為主的遺傳性視網膜退化疾病族群，透過單一病患的抽血基因檢測，即可達成近六成之基因診斷率；而針對破壞視神經節細胞為主的遺傳性視神經退化疾病族群，也可達成超過四成之基因診斷率；若有家族多重患者檢體的比對分析，診斷率可望再增加 10-15%。此一系列之成果，將可成為臺灣人口基因圖譜中，其中一項重要的資訊。

透過精確的基因診斷，加上影像分析技術的進展，醫師得以提供病友及其家屬較為準確的病情分析與預後評估，並且可以進一步判讀每位病友將來可接受治療的適當病情區間。目前國際上有多種新興醫療科技，皆針對視覺神經性退化疾病，努力開發治療方式，基因治療也是其中一種廣受期待的選項。以本院為例，透過解密本土重要之視覺缺陷基因，以及臨床診療與顯微手術設備之建立，目前已有兩種基因缺陷之病友，分別透過臨床試驗與罕病恩慈專案手術的形式，接

受基因相關療法，初步結果均有樂觀進展。目前能被治療的基因缺陷雖仍屬極少數，但隨著醫療科技的持續進步，期望有越來越多的病友，有機會能接受治療，改善或延緩原本普遍被認為無藥可治的失明困境。

從臨床發掘病情，透過分子診斷，再尋求針對致病基因之治療，可說是「精準醫療」與「個人化醫療」的範例。此次眼科團隊與臺大基因體暨蛋白體醫學研究所陳沛隆所長團隊之合作，解密視覺關鍵基因，並接軌新興臨床試驗治療，也是協助臺灣本土醫療再向前跨出重要的一步。多年來深耕並主持此計畫之眼科部陳達慶主治醫師，也於 110 年獲頒科技部吳大猷先生紀念獎，是對年輕醫師科學家的高度肯定。基因性視網膜退化之研究成果與臨床進展，希望能為臺灣病友，再提供一線新曙光。

公共事務室

NTUHF