

## 【成大醫分館 8 月(上)醫學新知與延伸閱讀】

### [一、發現遺傳疾病罕見基因突變 成大助理教授陳芄潔跨國合作研究 躍登《美國科學院院刊》](#)

[延伸閱讀] Next-generation sequencing identifies rare variants associated with Noonan syndrome.

### [二、研究：維生素 D 不足易患失智症](#)

[延伸閱讀] Vitamin D and the risk of dementia and Alzheimer disease.

### [三、研究：兒童每天打電玩 1 小時竟有助於社交力](#)

[延伸閱讀] Electronic Gaming and Psychosocial Adjustment.

### [四、研究：調控基因 可解決時差問題](#)

[延伸閱讀] Lhx1 maintains synchrony among circadian oscillator neurons of the SCN.

### [五、美研究基因 盼驗血防自殺傾向](#)

[延伸閱讀] Identification and Replication of a Combined Epigenetic and Genetic Biomarker Predicting Suicide and Suicidal Behaviors.

《詳細醫學新知內容與延伸閱讀出處，請繼續往下閱讀.....》

### [一、發現遺傳疾病罕見基因突變 成大助理教授陳芄潔跨國合作研究 躍登《美國科學院院刊》【成大新聞中心 2014/08/11】](#)

找出致病基因是治療遺傳疾病的第一步，但是利用傳統基因定序的方法找尋基因突變往往耗時又非常昂貴，國立成功大學臨床醫學研究所助理教授陳芄潔跨國合作，利用次世代定序結合生物資訊方法分析了病人的全基因組，能快速從幾萬個基因點中，找出了與努南氏症候群相關之新的罕見致病單點基因突變，使該疾病的致病機制更被瞭解，該研究也榮登全世界最負盛名的學術雜誌之一《美國科學院院刊》(PNAS)，展現卓越的研發能量。

成大臨醫所助理教授陳芄潔的跨國合作團隊成員，包括美國哈佛醫學院、波士頓兒童醫院、貝勒醫學院、及加拿大多倫多大學等頂尖實驗室，他們透過次世代定序做全基因組檢測，不但能幫助醫生掌握有關病人的遺傳信息、協助鑑別診斷和預先判斷治療結果，也是實現個人化醫療的第一步。

陳芄潔助理教授說，雖然先前研究已經找到較常發生的基因突變，仍有約 30% 努南氏症候群的患者的致病基因是未知的，由於每位病人帶有的基因突變可能不同，表現出來的臨床症狀也就不完全一樣。因此，找出每位病人的基因突變就變得很重要，未來這項跨國合作仍會持續密切進行，希望能有更多突破。

陳芄潔助理教授指出，努南氏症候群是一種相對常見的遺傳疾病，發生率大約是 1/1000~2500，主要是由細胞內 RAS-ERK 訊息傳遞路徑的基因突變所引起。她進一步解釋，努南氏症候群患者其基因的異常會對生長發育產生影響，造成臉部特徵如：眼距過寬、小顎畸形、眼瞼下垂、蹼狀頸、漏斗胸，或是發育遲緩、心臟缺損，身材矮小等等症狀，部分則有輕度智能不足的問題，症狀是全身性，在胎兒時期也可以經過羊膜穿刺抽取 DNA 進行檢測。

[新聞閱讀] [全文瀏覽](#)

[延伸閱讀]

**Article:** Next-generation sequencing identifies rare variants associated with Noonan syndrome.

**Source:** Proc Natl Acad Sci U S A. 2014 Aug 5;111(31):11473-8. Epub 2014 Jul 21.

**DOI:** 10.1073/pnas.1324128111.

**Full text:** [全文瀏覽](#)

## 二、研究：維生素 D 不足易患失智症【法新社 2014/08/07】

「神經醫學」(Neurology) 期刊的研究報告今天指出，維生素 D 攝取量過低的年長者，更容易罹患失智症或阿茲海默症 (Alzheimer's disease)。

人類獲取維生素 D 的方式有很多種，可以透過陽光，食用富含脂肪的魚類，如鮭魚、鮪魚、鯖魚，和牛奶、雞蛋、起司，或是從補充食品來取得。

國際專家發現，體內維生素 D 含量嚴重不足的人比起含量足夠的人，發生失智症和阿茲海默症的機率高出 1 倍以上。

參與實驗對象為 1658 名大於 65 歲的老年人，他們都是身體健康而且能夠自行走路，研究的追蹤時間長達 6 年，最後有 171 人發生失智症，102 人罹患阿茲海默症。

維生素 D 含量稍微不足的人，罹患各類型失智症的機率增加 53%，而維生素 D 含量嚴重不足者則增加到 125%。

阿茲海默症型的失智症也有類似的數據，維生素 D 含量稍嫌不足者罹患的機率是 69%，嚴重不足者則是 122%。

艾克斯特大學醫學院 (University of Exeter Medical School) 的呂艾林 (David Llewellyn) 是這項研究的主要作者，他說：「我們希望找到低維生素 D 含量和罹患失智症風險之間

的關聯，但結果令我們很驚訝，事實上我們找到的關聯性，比原先預期的還要多出 1 倍。」

[新聞閱讀] [全文瀏覽](#)

[延伸閱讀]

**Article:** Vitamin D and the risk of dementia and Alzheimer disease.

**Source:** Neurology. 2014 Aug 6. [Epub ahead of print]

**DOI:** 10.1212/WNL.0000000000000755.

**Full text:** [全文瀏覽](#)

### 三、研究：兒童每天打電玩 1 小時竟有助於社交力【優活健康網 2014/08/06】

隨著科技進步的發展，使得現在的孩子們身處在螢幕的時代裡，長期接觸電腦、電視、電玩、智慧型手機等 3C 產品的時間，遠遠大過於從事戶外活動，如此一來的累積，就容易使身體失去動能。

不過你知道嗎？雖然長期使用對身體的害處多，但根據一項英國牛津研究報告指出，每天讓孩子玩電動，只要不超過 1 小時，其實是有助於他們的社交能力，也比較不會有過動及情緒的問題發生。

適度的打電玩 有助於社交、調適能力

該研究報告主要針對 5000 名 10~15 的兒童進行研究，結果發現若是每天花 1 小時玩電玩的人，比起一般完全不玩的人，更擅長社交，調適能力也比較好，所以也少有情緒問題，更比較沒有過動的情形發生。但若是增加到 3 小時的話，對他們來說只有害處沒有益處，目前刊登於《小兒科期刊》。

[新聞閱讀] [全文瀏覽](#)

[延伸閱讀]

**Article:** Electronic Gaming and Psychosocial Adjustment.

**Source:** Pediatrics. 2014 Aug 4. [Epub ahead of print].

**DOI:** 10.1542/peds.2013-4021.

**Full text:** [全文瀏覽](#)

### 四、美研究基因 盼驗血防自殺傾向【中央社 2014/08/02】

美國科學家發現，企圖自殺和自殺過世的人身上似乎都有某種基因突變，這可能有助於研究透過驗血預測自殺風險。

「美國精神病學期刊」(American Journal of Psychiatry) 昨天刊登馬里蘭州巴爾的摩 (Baltimore) 約翰霍普金斯大學 (Johns Hopkins University) 研究人員的小型研究。

研究主筆卡明斯基 (Zachary Kaminsky) 說：「我們沒有一一致的方法來預知哪些人有自殺傾向。」卡明斯基是約翰霍普金斯大學醫學院精神病學與行為科學助理教授。

「有了像我們這樣的檢測，或許能夠辨識有自殺傾向的人，並早期介入阻止悲劇發生，藉此遏制自殺率。」

不過這類檢測可能要多年後才會普遍提供給民眾。

研究人員目前表示，他們發現一種稱為 SKA2 的基因存在化學變化，而且這與大腦因應壓力荷爾蒙方式有關。

[新聞閱讀] [全文瀏覽](#)

[延伸閱讀]

**Article:** Identification and Replication of a Combined Epigenetic and Genetic Biomarker Predicting Suicide and Suicidal Behaviors.

**Source:** Am J Psychiatry. 2014 Jul 30. [Epub ahead of print].

**DOI:** 10.1176/appi.ajp.2014.14010008.

**Full text:** [全文瀏覽](#)

## 五、研究：調控基因 可解決時差問題【台灣醒報 2014/08/14】

因飛航時差、夜班造成的失眠或作息失調，已出現新的解決方法。美國加州沙克研究中心團隊發表於《eLife》期刊的研究發現，透過調節大腦中「Lhx1」基因及「血管活性腸勝肽」荷爾蒙的運作，可將生理時鐘「撥回」正常軌道，藉此改善失眠狀況。

人體每個細胞內部，都有一組由一連串蛋白質組成的「小時鐘」，會依照晝夜週期變化，啟動清醒、工作、休息、睡眠等活動。而大腦中位於「下視丘」部位、由 2 萬多顆神經細胞組成的「視叉上核」，則是負責讓所有細胞裡的小時鐘運轉同步化的中樞。

眼睛視網膜接受日照後，會將感光訊號傳至視叉上核彙整，使人類能配合「日出而作、日落而息」的時間作息。但因為視叉上核神經細胞間緊密連結的同步化運作，當時差或作息日夜顛倒時，大腦會無法快速因應外在照光週期的劇烈變動，因而導致精神不濟或失眠。

研究人員透過破壞實驗鼠的睡眠週期發現，Lhx1 基因是大腦能否快速因應時差變化的關鍵。過去研究僅知，Lhx1 基因與神經細胞發育有關，沙克中心博士後研究員路德維奇穆爾指出，抑制 Lhx1 基因的功能，可破壞視叉上核緊密的同步化作用，各神經細胞內部的小時鐘不再彼此連動，相對能較快因應外在日照時間的變化。

該團隊進一步研究細胞內受 Lhx1 基因影響的蛋白質，結果發現一個過去曾研究證實與消化有關，可促進小腸液分泌並延緩胃壁蠕動的荷爾蒙「血管活性腸勝肽」，在大腦 Lhx1 基因功能下降時，也會連帶減少。因此抑制 Lhx1 或血管活性腸勝肽，就能達到調整時

差、改善失眠的效果。

[新聞閱讀] [全文瀏覽](#)

[延伸閱讀]

**Article:** Lhx1 maintains synchrony among circadian oscillator neurons of the SCN.

**Source:** Elife. 2014 Jul 17:e03357. [Epub ahead of print]

**DOI:** 10.7554/eLife.03357.

**Full text:** [全文瀏覽](#)

註：新聞閱讀有可能因新聞網站已移除新聞而無法連結

相關資料亦歡迎至成大醫分館醫藥新知廣場公佈欄參閱

任何詢問，歡迎請洽分機 5122 參考服務或 E-mail: [medref@libmail.lib.ncku.edu.tw](mailto:medref@libmail.lib.ncku.edu.tw)

成大醫分館 參考服務彙整