



臺大醫院獲邀參與 美國國家衛生研究院之 全球巴金森全基因組關聯研究

資料來源／朱永載 臺大醫院神經部
訪談、整理／趙瑜玲

由於臺大醫院神經部具備優良的臨床照顧體系及傑出的學術研究論文發表量能，備受國際矚目。美國國家衛生研究院 NIH 的「全球巴金森全基因組關聯研究計畫」亦邀請台灣參加。在 Michael J. Fox Foundation 經費支持下，臺大醫院串聯國內大型醫學中心共襄盛舉，除了貢獻病例採樣參與研究、接軌國際，也期望能找出台灣本土的巴金森致病基因位點，對於台灣患者的精準醫療十分有幫助。

醫學進步讓人類的壽命漸增，相應的，退化性疾病也越加普遍。根據美國巴金森基金會（Parkinson's Foundation）的估計，全球巴金森病患者約有 1,000 萬人；¹ 60 歲以上長者盛行率約 1%，80 歲以上則增加一倍達到 2%，因此各國醫學界對巴金森的研究多所投入。

美國國家衛生研究院（National Institutes of Health, NIH）神經系統疾病和中風研究所（NINDS）與國家老齡化研究所（NIA）在 Michael J. Fox Foundation 的經費贊助下，正在進行一項大規模的跨國性「全球巴金森全基因組關聯研究」。

全球性研究納入東亞病患樣本

過去，這項研究的取樣對象多為歐美人士，缺乏東亞病患樣本。2021年12月，倫敦大學學院（University College London, UCL）與香港科技大學（HKUST）合聘研究員莫健英（Mok, Kin-Yin）於神經學雜誌《Lancet Neurology》發表一篇文章“**The East Asian Parkinson Disease Genomics Consortium**”，宣告「東亞巴金森基因研究聯盟（East Asian Parkinson's Disease Genomics Consortium, EAPDGC）」已成立，並正在進行「東亞巴金森全基因組關聯研究（Genome-wide Association Study in Parkinson's Disease among East Asian）」，NIH的研究計畫採樣對象將擴及英國、日本、南韓、台灣、香港、越南。²

台大醫院獲邀並串聯多院參與

臺大醫院神經部因為有良好的臨床照顧體系，榮獲美國巴金森基金會（Parkinson's Foundation）國際傑出中心的認證（Center of Excellence, COE），基因研究相關學術論文發表能量備受矚目，而吳瑞美教授亦積極參與國際各神經學會之交流，因此受邀加入此計畫，並於2020年正式簽訂合作備忘錄。

本次計畫在臺大醫院的負責人為神經部朱永載醫師，他表示，過去東亞僅有一篇由新加坡主持的全基因組分析，³當時台灣雖有參與其中，但病人數僅約500多人。此次以臺大醫院為首，已號召串聯多家醫學中心共同參與，包括：長庚醫院、成大醫院、高雄醫學院、部立雙和醫院等，預計採樣病人數量將突破兩千

人；若能達到三千人，樣本將更具台灣病患的族群代表性。而參與採樣的患者只需接受一般的抽血、神經學檢查、認知功能檢驗即可。

貢獻國際同時提升實力

臺大醫院方面，除了提供病人樣本、由臺大生物科技研究所蔡孟勳教授實驗室進行基因定型與資料分析，提供參與NIH的研究計畫；在神經部及巴金森中心吳瑞美教授、戴春暉醫師、林靜嫻醫師、朱永載醫師及呂幸樺護理師、彭福娣護理師、蘇雨恩博士生的共同參與之下，也將獨立分析台灣族群之基因特性，期望找出台灣本土巴金森致病基因位點，以供未來診斷與治療研發之參考，對於建構台灣患者的精準醫療十分有幫助。

朱醫師也表示，過去台灣容易被國際社會忽略；但台灣醫界累積的臨床與研究實力，透過這次的參與，將更容易被看見。目前，台灣方面除了已獲得來自NIH相當的經費贊助，更重要的是：過去的跨國合作形式多數為臺大提供檢體給國外進行基因定型與分析；此次則由臺大自己建立大規模分析全基因組之流程與平台，從檢體取得、基因定型到分析資料都能在國內自行完成。對國人而言，也能獲得屬於台灣本土，能嘉惠台灣病患的巴金森病基因相關研究成果，意義十分重大。

| 參考資料 |

1. <https://www.parkinson.org/understanding-parkinsons/statistics>
2. [https://www.thelancet.com/journals/lanneur/article/PIIS1474-4422\(21\)00373-2/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/lanneur/article/PIIS1474-4422(21)00373-2/fulltext)
3. <https://academic.oup.com/hmg/article/26/1/226/2608017>