

科大揭兩基因成「腦退化幫兇」

可導致發病年齡提前 冀建中國人數據庫利預警

香港文匯報訊（記者 姜嘉軒）香港人口老化問題嚴重，令包括阿茲海默症（Alzheimer's Disease）等長者常見認知障礙疾病發病率亦日益加劇。科技大學研究團隊開展全球首個針對中國人群體的阿茲海默症全基因組測序（WGS）研究，成功發現兩個可能令患病機會提高的相關新型風險基因，其中之一或可導致發病年齡提前。團隊指，有關成果將有助阿茲海默症的早期診斷，亦可推動相關藥物研發，期望未來能建立更全面的有關中國人阿茲海默症的臨床及生化指標數據庫，為疾病的預警及診治作貢獻。

研究團隊由科大副校長（研發及研究生教育）、分子神經科學國家重點實驗室主任葉玉如帶領，與內地及英美學者合作，對內地近3,000名年齡介乎55歲至90歲的阿茲海默症患者、潛在患者及健康對照人群進行全基因組測序研究；包括獲得上海醫院及社區機構協助，取得逾1,200名阿茲海默症基因組數據，並從內地多個省市中採集逾1,700名健康老年人血液樣本作對照，建立遺傳數據庫並通過大數據分析，以確認基因變異和中國人群特有的遺傳信息。

「壞腦」原理有待研究

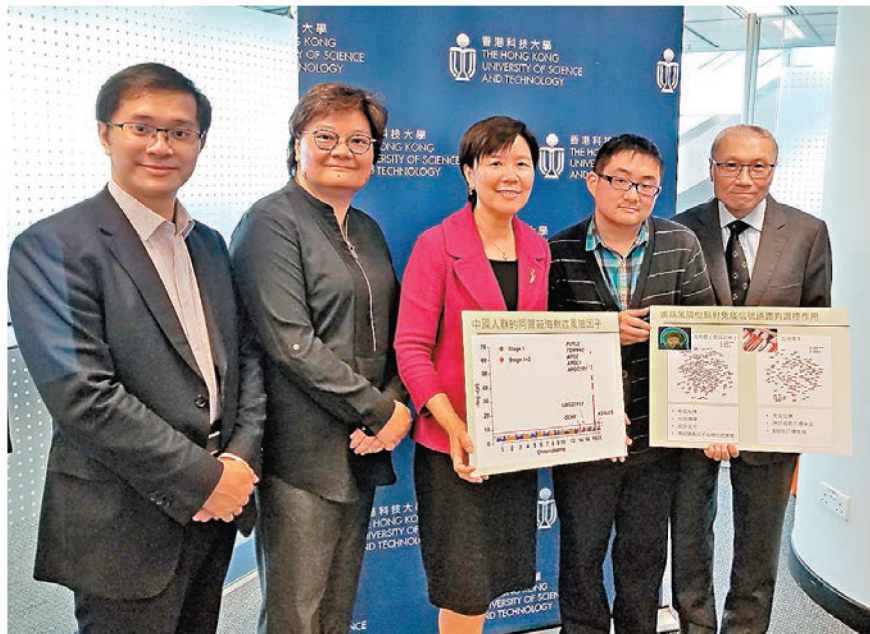
從有關分析中，研究團隊不單確認了已被廣泛研究的APOE遺傳基因，其突變令阿茲海默症發病風險較高，更成功發現了兩個與阿茲海默症相關的新型風險基因GCH1和KCNJ15，當中帶有KCNJ15風險基因患者，阿茲海默症平

均發病年齡會提前約兩年。不過，有關風險基因如何參與發病機制仍有待進一步研究。

葉玉如解釋，目前診斷阿茲海默症主要依賴醫生臨床經驗，缺乏客觀量化依據，而大部分情況只能在病發後期才能確診，是次研究可望幫助醫學界，透過檢驗病人是否帶相關的遺傳風險因子，於個體層面上預測罹患阿茲海默症的風險，「同一個個體有可能同時出現多個風險因子，簡單說愈多風險因子（發病）風險愈高。」如醫學界能為不同群體進行病變風險綜合評估，將潛在風險量化為低、中、高不同程度，也有利發展阿茲海默症的精準醫學診斷和治療。

添港病人情況 擴展資料庫

談及未來方向，葉玉如指下一步希望能透過擴大研究和醫學合作規模，建立更全面的中國人群阿茲海默症相關生物標誌物數據庫，涵蓋遺傳學、轉錄組



科大的研究團隊發現中國人群阿茲海默症相關的遺傳風險因子。葉玉如（左三）指研究有助深入了解致病原因。香港文匯報記者姜嘉軒 攝

學、蛋白質組學和腦成像數據，以期早日實現對疾病的診治、預防及監測。

葉玉如又提到，其團隊現正與中文大學及香港醫院管理局合作，加入香港患者情況以擴展資料庫，當中包括兩項計劃，分別與威爾斯親王醫院及伊利沙伯醫院合作，搜集相關數據。

其中與伊院合作的項目，會長期追蹤300多名自願參加的阿茲海默症患者3年至5年，從而收集患者的遺傳信息及各項臨床及生化指標，並與健康老年人群

作對比對照，令建設中的中國人群阿茲海默症數據庫更完善。

團隊成員、科大生命科學部訪問學者暨腦神經科醫生莫健英進一步解釋，伊院項目將為每位患者都作長時間追蹤，「觀察包括遺傳因子、血液、臨床、認知、顯影等不同變化」，連同事後的分析，預期可於8年後完成。

他期望香港特區政府亦能多加支持相關研究，令數據收集及分析診斷更有成效，以助應付老齡化問題。