



中國醫藥大學附設醫院  
China Medical University Hospital

# 發現感動 *Touched and Inspired* e報

主編/沈茂忠 編輯/劉孟麗 美術編輯/盧秀禎 網頁維護/張瑜婷

2012/03/16 **N0.55**

## 川崎氏病的基因 BLK 和 CD40 首度解密 台灣團隊研究成果獲國際肯定

文/中國醫藥大學研發處

台灣 8 個醫學中心 14 位醫師及國家基因體醫學研究中心共同研究發現，造成川崎氏病的致病基因 BLK 和 CD40 找到了。

中國醫藥大學校長黃榮村 28 日主持記者會表示，這是台灣本土醫師及科學家共同合作創新研究成果，也是中國醫大近年來最重要的一項研究發表，有助於川崎氏症治療與新藥的設計與開發，証明了台灣的醫療研究已與先進國家並駕齊驅。

尤其難得的是，國際上最重要的遺傳學領導期刊「自然遺傳期刊」(Nature Genetics) 於 2012 年 3 月 25 日同步刊登台灣與日本研究團隊發表的這項重要研究論文，然研究結果完全一樣，科學競爭的激烈，為國際科學界寫下了一頁傳奇。

川崎氏病是一種急性多系統血管發炎候群，好發於五歲以下的幼童。中國醫藥大學研發長蔡輔仁表示，目前造成的原因仍不清楚；川崎氏病的臨床表現特點為持續發燒超過五天，雙側非化膿性結膜炎，多形性皮膚紅疹，擴散性的黏膜發炎，頸部淋巴結病變，四肢末端充血浮腫與脫皮。然而近年來亦發現許多疑似川崎氏病，但又無法完全符合診斷條件者，稱為非典型或不完全性川崎氏病，大約占全部川崎氏病的 15%，必須配合輔助性的診斷指標，並排除其他疾病才能加以確認。目前治療是以高劑量靜脈注射免疫球蛋白為主，但有些病童對免疫球蛋白治療效果不好。冠狀動脈病變是川崎氏病最嚴重的後遺症，尤其是冠狀動脈瘤的產生，在許多國家，川崎氏病目前已成為後天性心臟病的主要原因。

在流行病學研究發現川崎氏病在亞洲的發生率是歐美地區的十多倍，顯示遺傳基因在川崎氏病佔有高重要性。台灣川崎氏病發生率僅次於日本跟韓國，列名全世界第三高。台灣平均約每 10 萬個 5 歲以下小孩，會有 69 個病例。本研究係利用高密度基因型鑑定方法進行全基因體關聯性研究，共累積 4 年的病例以及回溯過去病例，始獲得這項結論。本研究在第一階段分析了 622 位川崎氏病病童之基因，第二階段在 261 位病童做更進一步驗證。找出川崎氏病可能致病基因 BLK 和 CD40。其中，BLK 主要表現在免疫 B 淋巴球，參與在免疫 B 淋巴球的活化訊息傳遞過程。BLK 基因之前也被發現參與全身性紅斑狼瘡、類風濕關節炎，等自體免疫相關疾病的發病機制。CD40 主要表現在免疫 B 細胞以及其它免疫細胞以及表皮細胞，參與發炎反應以及免疫反應活化機制的調控。過去 CD40 曾被發現參與許多自體免疫相關疾病，例如：葛瑞夫滋病、遺傳性一型糖尿病、多發性硬化症、乾癬、克隆氏症、全身性紅斑狼瘡、類風濕關節炎等等。這些發現顯示發炎反應，免疫活化及自體免疫機制在川崎氏病扮演重要角色。

參與這項研究的八家醫院為高雄長庚紀念醫院、中國醫藥大學兒童醫院、國立台灣大學附設醫院、馬偕紀念醫院、彰化基督教醫院、林口長庚兒童醫院、臺北市立聯合醫院忠孝院區、以及台北榮民總醫院。經費來源為中央研究院以及行政院國家科學委員會。

合作醫師包括：張正成醫師(中國醫藥大學兒童醫院)、郭和昌醫師(高雄長庚紀念醫院)、張鑾英醫師(國立台灣大學附設醫院)、黃立民醫師(國立台灣大學附設醫院)、陳銘仁醫師(馬偕紀念醫院)、梁啓迪醫師(高雄長庚紀念醫院)、紀鑫醫師(馬偕紀念醫院)、黃富源醫師(馬偕紀念醫院)、李孟倫醫師(彰化基督教醫院)、黃玉成醫師(林口長庚兒童醫院)、黃碧桃醫師(臺北市立聯合醫院忠孝院區)、邱南昌醫師(馬偕紀念醫院)、黃高彬(中國醫藥大學兒童醫院)、李必昌(台北榮民總醫院)。以及，國家基因體醫學研究中心張儷澗、中研院國家轉譯醫學資源中心劉怡敏、陳盈如。經費來源為中央研究院以及行政院國家科學委員會。



全國八家醫學中心合作研究發現川崎氏病的致病基因



蔡輔仁研發長剖析研究川崎氏病基因的指標意義

[回到電子報首頁](#)