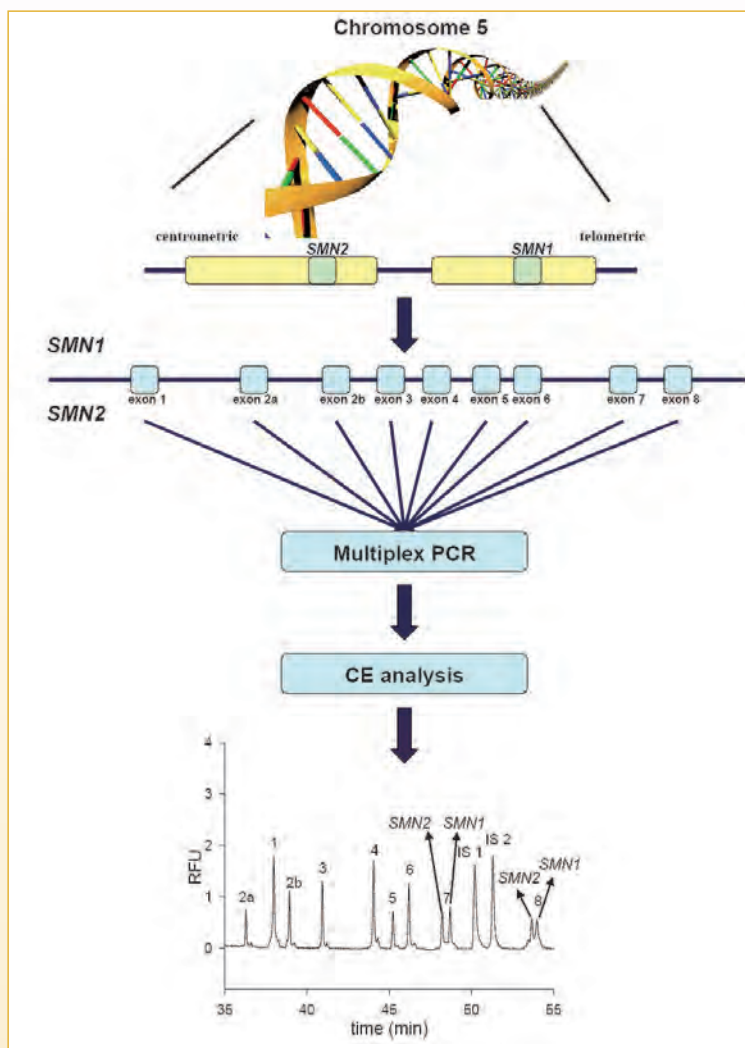


測定SMN基因 發生基因轉移或突變的方法

■ 香粧品學系 吳秀梅 主任

本發明之構想源自擬解決臨床診斷脊髓肌肉萎縮症(spinal muscular atrophy, SMA)之困難。此疾病為發生頻率相當高的隱性遺傳疾病，目前尚無有效治療方法，僅依賴正確的早期基因診斷，做好優生保健的預防工作。此疾病之控制基因分成2型：SMN1和SMN2。其中僅SMN1基因可製造出完整功能的蛋白質，SMN2基因則否，然而SMN2含量多寡卻會影響疾病的嚴重程度，因此目前臨床診斷此並皆以定量SMN1/SMN2 基因為主，但依據臨床證據，一部分之SMA病人為SMN基因上之exons具有突變或序列差異所致，因此僅定量分析SMN1/SMN2，常會出現誤診的案例。基於以上之原因，我們便建立一可同時分析SMN基因上所有exon片段(exon 1, 2a, 2b, 3, 4, 5, 6, 7, 8)之方法，不僅可定量分析SMN1/SMN2基因，並且同時偵測所有exons片段是否具有突變，對臨床診斷SMA提供更準確且更全面的基因訊息。

由於此疾病之帶因者比率甚高(1/40-1/50)，而目前大眾已相當重視早期的基因診斷，不僅有許多大醫院有基因檢測的服務，亦有許多大型的基因檢測公司為大眾提供相關基因訊息，因此基因檢測的市場不僅於國內，甚至於國外皆有日益成長的產值。而本法對於婚前健康檢查及欲孕育新生兒之族群，能提供SMA疾病相關基因之



全面且準確的篩檢，目前大眾對於SMA疾病之基因篩檢已相當普及，而此技術不僅定量SMN1/SMN2基因且同時偵測SMN基因上之所有exons是否具有突變，相對於目前臨床僅分析exon 7上的SMN1/SMN2之診斷方法，本法可提供更全面的基因訊息給消費者，對優生保健做更嚴格的把關。

教學研發

18