

論文中文摘要

中文題目	在 <i>CYP4V2</i> 基因異常引起之BIETTI結晶性視網膜失養症不同程度之蛋白結構病變可指向不同嚴重程度的臨床表現
英文題目	Predicted Protein Structure Variations Indicate the Clinical Presentation of <i>CYP4V2</i> -Related Bietti Crystalline Dystrophy
作者群	1詹立璋, 2宋羽琪, 3吳東祈, 4陳倩瑜, 5楊長豪, 5楊中美, 6, 7, 8陳沛隆, 5陳達慶*
單位群	1 台北慈濟醫院眼科部, 2 台大醫院教學部, 3 台灣大學基因體與系統生物學程, 4 台灣大學生物機電工程學系, 5 台灣大學醫學院眼科部, 6 台灣大學醫學院臨床醫學研究所, 7 台灣大學醫學院基因體與蛋白學研究所, 8 台大醫院基因醫學部
摘要內容	<p>在台灣的基因性視網膜退化疾病中, Bietti 結晶性視網膜失養症, 是其中單一基因-單一疾病表型疾病(single-gene disorder)發生率最高的一型。患者由於隱性遺傳帶有 <i>CYP4V2</i> 異常基因, 造成體內代謝脂質的酵素 CYP450 功能異常, 導致一些無法正常代謝的脂質, 形成琥珀色的結晶狀物, 堆積在眼底視網膜及脈絡膜, 造成網膜的感光細胞及視網膜色素上皮細胞逐漸凋亡。</p> <p>本研究旨在分析數十位Bietti 結晶性視網膜失養症患者, 不同 <i>CYP4V2</i> 基因變異點, 對於患者的臨床病程、疾病嚴重程度是否有影響。本研究沿自「台灣視網膜失養症計畫」, 搜羅來來自 19 個家庭的 21 位 Bietti 結晶性視網膜失養症患者, 依照各患者不同的 <i>CYP4V2</i> 基因變異點, 預估造成 <i>CYP4V2</i> 蛋白功能損害之嚴重程度不同, 建立一嚴重程度積分 (Severity Score), 將患者分為輕微(嚴重程度積分 &lt;4)、中等(嚴重程度積分 4~6)、嚴重(嚴重程度積分 7~8)三組, 經長期追蹤患者視力變化、眼底網膜退化幅度、視網膜電位圖, 發現嚴重程度積分較高的患者視力惡化的速度較快、在年紀較輕時網膜就呈現幅度較大的退化。此研究首次指出在Bietti結晶性視網膜失養症, 不同的基因變異點引起蛋白受損程度不同, 對臨床症狀的嚴重程度也有相對應不同程度的影響。</p>
刊載雜誌資訊	<p>英文: RETINA, THE JOURNAL OF RETINAL AND VITREOUS DISEASES</p> <p>中文: 視網膜</p> <p>卷(冊): 42(4)</p>

	起始頁碼-結束頁碼：797-806
發表年代	2022
SCI 影響係數	SCI 影響係數: 3.975 (學門Ophthalmology；排名 19/61 ，百分比 31%)
本論文在學術上之重要發現或貢獻	<p>在台灣的基因性視網膜退化疾病中，Bietti 結晶性視網膜失養症，是其中單一基因-單一疾病表型疾病(single-gene disorder)發生率最高的一型。患者由於隱性遺傳帶有 <i>CYP4V2</i> 異常基因，造成體內代謝脂質的酵素 CYP450 功能異常，導致一些無法正常代謝的脂質，形成琥珀色的結晶狀物，堆積在眼底視網膜及脈絡膜，造成網膜的感光細胞及視網膜色素上皮細胞逐漸凋亡，患者常於青壯年時期，就發生視力模糊、夜視力減弱、視野縮小、辨色力異常等等症狀，一半以上甚至到達法定失明之程度。目前醫界對於此疾病所知仍僅限於自然史研究階段，更遑論有效治療方法。此研究首次指出在Bietti結晶性視網膜失養症，不同基因變異點會引起不同程度的臨床症狀表現，足可作為日後研究基因療法之重要參考基石。</p>