

中文題目：原住民痛風之遺傳特質

作者：葛應欽¹ 章順仁¹ 陳忠仁² 馮毓屏¹ 張建國³

單位：¹高雄醫學大學 公共衛生學科 ²內科學

³中國醫藥學院分子醫學科

痛風是個古老的疾病，在二千多年前即發現痛風致病之相關因子，一直到十九世紀才知道痛風與尿酸的密切關係。痛風盛行率在西方白人約千分之三，同樣的痛風在非洲黑人亦是少見的疾病。在本人和同事的研究中發現台灣閩南人的痛風盛行率為千分之五；然而，痛風在某些台灣原住民則是相當的盛行(40歲以上之盛行率2.8-28%)，與台灣原住民同屬是南島族的波里尼西亞人及毛利人其痛風盛行率則亦高達8%-10.4%。

由於同樣是南島族的原住民其痛風盛行率皆比其他族群為高，因此，遺傳因素可能是痛風形成之主要因素。由於某些台灣原住民族群的痛風盛行率較閩南人高，而且若成人之痛風盛行率較高的話，其同族的小孩，亦有較高盛行率的高尿酸血症；反之亦然。台灣原住民痛風盛行率之性別比率為3:1，男性約佔四分之三，這種比率與顯性遺傳或性染色體遺傳有顯著的意義存在。於是我們又分析痛風家族之基因分離，結果顯示有一主基因與痛風的形成有關，但尚不知此主基因位於何處。與痛風形成有關的基因，已知有HPRT及PRPS等基因；他們皆位於X染色體，我們分析30位男性嚴重痛風病人的HPRT cDNA，結果顯示只有一位患者與其家屬其HPRT cDNA有一點突變(HPRT_{TSOU})，此突變經證實與痛風的形成有關。由於HPRT cDNA突變率於族群的解釋率1-4%，而其性別比率又支持X性染色體遺傳及顯性遺傳，根據以上的心得，於是我們又分兩步驟來進行，一、藉由HPRT酵素活性分析來了解genomic DNA是否有變異，二、藉由基因連鎖分析來探討其他有關的基因所在位置。希望藉此能更進一步了解與痛風有關的因子。

總之，痛風雖是個古老的疾病且具有多重治病因子，但台灣原住民裡，在在顯示痛風不但具有家族聚集，且有遺傳的相關因素存在，目前雖尚未得之台灣原住民痛風疾病的致病模式，我們相信，在往後幾年中，能藉由先進的技術早日解開此一謎題。