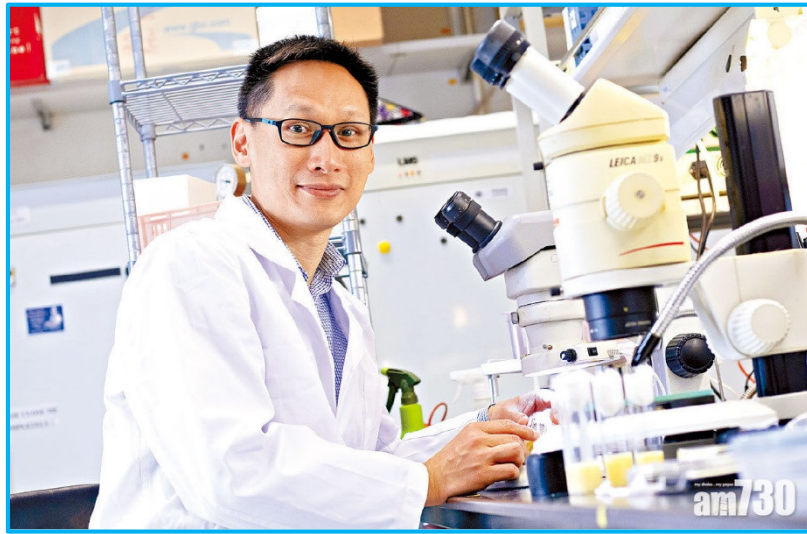


小腦萎縮症 新藥成果在望

2019-04-17

AM 730



中大生命科學院教授陳浩然選擇罕見疾病作科研，以病友作為動力。

14年前日劇《一公升的眼淚》令更多人認識小腦萎縮症，但多年來醫學研究裹足不前，仍屬不治之症。香港中文大學生命科學院教授陳浩然的團隊，多年來努力研發藥物醫治方案，最近更準備臨床前期試驗階段，成果在望。然而缺乏經費資助，令這條科研路增添變數。



認識曹綺雯(右)所創立的病人組織，陳浩然深感病人頑強的生命力。

多屬家族遺傳

簡稱 SCA 的小腦萎縮症，全名為脊髓小腦運動失調症，基於患者小腦、腦幹和脊髓的基因突變，產生退化性萎縮，一般於 20 至 40 歲發病。初期由影響身體平衡，走路步履不穩，到中期手腳失去協調能力，說話含糊不清，晚期病徵更嚴重至不能自理。

陳浩然指出疾病多屬顯性家族遺傳，當父母一方患病，子女不分性別也有 50% 機率確診，且發病年齡更比上一代推前，直至未到生育年齡已確診，終令家族絕後，「推斷本港約有三百多名 SCA 患者，常見為小腦萎縮症第三型/Machado-Joseph，患者有眼球震顫和顯著的肢體僵硬症狀。」現時 SCA 並無根治方法，主要在復健治療上，以延緩退化程度，令患者維持最高生活自理能力。

研究舉步維艱

陳浩然團隊早於 2016 年發明了一種抑制劑「P3」的多肽分子，有效抑制神經細胞退化。他們發現 SCA 患者細胞中，具毒性的 RNA 分子會干擾蛋白質「核仁素」的功能，阻止「核仁素」在細胞核內製造核糖體維持生命，從而令細胞凋萎。而研究證實 P3 能直接跟致病的 RNA 產生作用，並壓制其毒性。當中針對藥效的研究，陳浩然的團隊已分別在果蠅和小鼠實驗中取得初步成果，並朝著臨床前期試驗階段進發，可是在技術和資助上仍挑戰重重。陳浩然表示，「從人類培植出的誘導性多能幹細胞，透過基因改造轉化成小腦神經元細胞，這方面的技術在港並不成熟，而且耗時。另一方面，尋找大型動物如猴子為 P3 作劑量和毒性測試，同樣需要經費援助。」他形容現時資助只能走到培植幹細胞階段。「未計針對罕見疾病的藥物開發，藥廠多抱審慎態度，現在科研已走到最後一段，也是最艱辛的道路。」

病友成動力

藥物研究從實驗室走到推出市面讓病人受惠，往往要 10 至 15 年時間。陳浩然認為如選擇常見疾病，科研路當然易行得多。選擇小腦萎縮症是因為機緣遇上病友家屬組織，得悉香港竟有人患上這種罕見病，決心貢獻。「在一次分享活動上見到一位 17 歲女孩確診此病，雖然每次見到她病情一直在轉壞，但仍對生命充滿期盼，令我相當感觸。」而這個自發家屬組織小腦萎縮症協會，就是由因一家五口患上 SCA，辭任教席的曹綺雯所創立。她笑言家屬指陳教授猶如他們的曙光，每次相聚都會為雙方給予同行動力。曹綺雯認為照顧 SCA 患者並不等於照顧周到，「要令他們活得有尊嚴，多嘗試讓他們學習自理。同時病友和家人也需時刻溝通，別要令家屬覺得因照顧奪去了生活空間，最終捱出情緒病來。」



針對藥效方面的研究，團隊已在果蠅取得初步成果。