



助兒童骨骼正常生長 無副作用 港大研新法 抑制侏儒症



二〇一八年十月二十二日 星期一 農曆戊戌年九月十四日



助兒童骨骼正常生長 無副作用 港大研新法 抑制侏儒症



■港大研究人員成功利用抑制劑，幫助患上侏儒症的老鼠生長骨骼。 黃耀興攝

【本報訊】罕見病患者往往需要面對昂貴的醫療開支，負擔沉重，但新科技或能帶來一線治療曙光。香港大學的研究人員成功利用「特異性內質網應激抑制劑」(ISRIB)，阻止細胞內的異常合成，患上罕見「史密德氏幹骨軟骨發育不良」(MCDS)的侏儒症老鼠注射抑制劑後，幫助骨骼生長至少10%，恢復至接近正常水平。研究團隊指製造抑制劑的費用不昂貴，亦不見有明顯的副作用，若未來能進行醫學臨床試驗，將為患者帶來新希望。

記者：李思穎

史密德氏幹骨軟骨發育不良是罕見的先天性侏儒症，估計每1萬人中約有1人會患上。患者在嬰兒時期開始，會發現雙腿彎曲，走路不穩定，並會有腰部畸形和胸骨發育不良，亦有關節炎和關節僵硬等。港大生物醫學學院講座教授謝賞恩表示，患者的疼痛感覺會隨着年齡增長，亦因身材矮小，容易受到歧視。

港大醫學院生物化學系教授陳振勝指出，因患者身高所限，要面對日常生活不少難題，例如一般開門、開燈，甚或連如廁也有困難。目前的治療主要在患者的長骨和股骨施手術治療，把彎曲的骨骼拉直，但始終手術有感染風險等，但已能減輕疾病對患者日常生活的影響。

科研團隊的最新研究發現，此病的骨骼生長不良是源於骨骼內蛋白質不能正常折疊，導致細胞應激反應(ISR)過量出現，以致軟骨細胞發育異常。團隊發現使用特異性內質網應激

抑制劑(ISRIB)，能阻止細胞內的異常合成。研究以老鼠作試驗，把ISRIB注射於有MCDS基因的懷孕老鼠和新出生老鼠身上，成功在1個月內矯正骨骼畸形的問題，骨骼生長由85%恢復至接近正常95%，而且沒有明顯副作用。研究結果已於生物科學學術期刊《eLife》發表。

青春期過後治療無用

參與研究的王承博士表示，ISRIB的藥物分子容易合成，價錢並不昂貴，從老鼠試驗中發現，越早使用ISRIB，所發揮的效用則越大，若應用人體上，患者過了青春期的使用，因骨骼生長板已關閉，則較難產生作用。陳振勝則表示，ISRIB並不是適用各種侏儒症，因此必須經過基因測試，確保適合才能使用。

陳指，相關的研究仍要進行更深入的老鼠測試，即使通過測試後，亦要再進行申請，經批准後才能進行人體臨床試驗，因此還需要一段長時間才能應用在病人治療上。