

• 計畫中文名稱	台灣地區先天兩側無輸精管症男性病人纖維囊腫基因的全面篩檢		
• 計畫英文名稱	Complete Screening of Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator Gene for Male Patients with Congenital Bilateral Absence of Vas Deferens in Taiwan		
• 系統編號	PC9308-0679	• 研究性質	基礎研究
• 計畫編號	NSC93-2314-B038-025	• 研究方式	學術補助
• 主管機關	--	• 研究期間	9308 ~ 9407
• 執行機構	台北醫學院附設醫院泌尿科		
• 年度	93 年	• 研究經費	420 千元
• 研究領域	臨床醫學類		
• 研究人員	吳建志,江漢聲		
• 中文關鍵字	纖維囊腫; 先天性無輸精管症; 基因突變; 男性不孕症		
• 英文關鍵字	--		
• 中文摘要	<p>先天性無輸精管(congenital absence of vas deferens), 是男性不孕症的原因之一, 在歐美國家的研究中, 被認為與纖維囊腫(cystic fibrosis)有關。纖維囊腫是高加索民族中最為常見的遺傳疾病之一, 其病因為纖維囊腫基因突變造成。有超過 800 種的纖維囊腫基因突變被發現, 這些不同的基因突變決定了不同的生物表徵: 包括纖維囊腫、先天性無輸精管、肺氣腫、及胰臟炎等。台灣目前尚無纖維囊腫的病例報告, 文獻上先天性無輸精管病人的研究尚缺乏東方民族的資料。在我們初步進行的研究結果顯示, 台灣地區 27 位先天性無輸精管病人都無 <math>\Delta F508</math> 及 R117H 的基因突變, ISV8-5T 的出現頻率也與歐美國家的報告有很大的不同。初步結果也發現, 一些 CBAVD 的病人帶有 7T/7T 的正常基因型, 可以預見這些病人可能潛藏一些尚未為人知的突變基因。因此本研究希望採取 TTGE (Temporal Temperature Gradient Gel Electrophoresis)偵測基因突變的方法, 針對 CBAVD 的病人進行全面的 CFTR 基因篩檢。期望能有新的突變基因發現, 提供做為 CFTR 基因變異的資料庫, 也可做為探討先天性無輸精管與纖維囊腫基因突變相關性研究的參考。</p>		
• 英文摘要	查無英文摘要		