



NEWSPAPER COLUMNS

港大發現原發脊柱側彎主因

25 Jan 2024

鍾培言 教授

香港大學李嘉誠醫學院臨床醫學學院

矯形及創傷外科學系

臨床教授

本港有 3.5% 介乎 10 至 18 歲青少年為原發性脊柱側彎患者，脊柱偏移角度超過 10 度，成因未明。港大醫學院研究發現「SLC6A9」基因變異為青少年原發性脊柱側彎（AIS）主要成因，令神經訊號的傳遞和協調中斷，誘發脊柱側彎。團隊利用斑馬魚研究，發現有藥物可改善脊柱側彎。港大醫學院臨床醫學學院矯形及創傷外科學系主任鍾培言稱研究有助找出新治療方案，並針對識別潛在患者，及早介入治療，避免脊柱偏移問題在青春期惡化。

研究團隊對 1701 名 AIS 患者和 3219 名對照組做基因檢測，發現 SLC6A9 基因變異體常見於脊柱側彎群體。鍾培言稱變異基因令甘氨酸攝取和細胞膜受損，影響神經訊號的傳遞和協調，導致脊骨兩邊肌肉的控制不對稱，誘發脊柱側彎。鍾稱，脊柱彎曲一般於青春期惡化，可引致背痛、高低膊，以及影響心肺功能等，影響患者社交活動和心理健康。

年過 50 歲的羅小姐小五、六時被診斷出脊柱側彎，高中時轉介至專科中心跟進，其後一度離港發展，直至 30 多歲一次返港覆診，醫生指其脊柱彎曲程度已嚴重至會壓住心胸，影響心肺功能，她才決心做手術。

背上駝峰一直令她有所介懷，羅小姐稱年輕時經常頭痛，少許運動亦引起不適。她說家族三代 9 人有不同程度脊柱側彎，早已懷疑會否與遺傳有關。研究團隊發現其

患有脊柱側彎的家庭成員帶有遺傳性 SLC6A9 基因變異，她冀研究能持續進行，研究以藥物等方式幫助更多病人。

現時治療僅靠矯正器手術原發性脊柱側彎治療方案只有佩戴矯正器或手術，未有預防和早期干預方法。為探索更多潛在治療方案，研究團隊在有同一基因變異的斑馬魚測試苯甲酸鈉，即一種臨牀上用於治療甘胺酸腦患者的甘氨酸受體拮抗劑。結果顯示，苯甲酸鈉可中度減輕斑馬魚彎曲程度，有望為甘氨酸水平較高的 AIS 患者提供預防治療。