

# 白胺酸於神經纖維腫瘤第一型及VCP/p97相關疾病之治療

## 本院覽號

13A-1030918

## 公告日期

## 智財權狀態

美國臨時案已獲證、美國US10,034,848 B2已獲證、台灣(發明)I 561235已獲證

## 摘要

神經纖維腫瘤第一型的發生率約1/3500。病人常伴隨有認知功能異常症狀。已知神經纖維腫瘤第一型致病基因所製造的蛋白質分子neurofibromin可以和另一分子VCP結合而控制神經元突觸形成 (dendritic spine formation)。VCP是多個遺傳疾病的致病基因，含 Inclusion body myopathy associated with Paget's disease of bone and frontotemporal dementia (IBMPFD)、漸凍人症 (amyotrophic lateral sclerosis, ALS)、及自閉症 (autism spectrum disorders, ASDs)。控制突觸形成可以解釋這兩個基因突變後所造成的神經性症狀。在此，我們發現一安全有效的方法可以改善NF1和VCP相關的神經性病徵。

## 技術優勢

現今並無藥物治療NF1和VCP相關的神經性病徵。

## 應用範圍

NF1和VCP相關的神經性病徵。

## 創作人

薛一蘋、石育慈



中央研究院  
ACADEMIA SINICA