

貳、研究目的

臨床上各型的 SCA 有共同之症狀，難以單區分，必須進一步藉分子診斷區分。目前台灣雖未發現 SCA12 的患者，但是 *PPP2R2B* 基因啓動子上 CAG 三核苷重複或單一鹼基多型性的變異，可能影響基因轉錄的活性，進而影響 PP2A 的活性、Tau 蛋白的磷酸化程度等，影響阿茲海默氏症、原發性顫抖症等神經退化性疾病的感受性。本論文的研究方向包括：(1)擴大建立起國人正常族群和運動失調症(ataxia)、失智症(dementia)、帕金森氏症(Parkinson's disease)、原發性顫抖症(essential tremor)、舞蹈症(chorea)、肌張力異常症(dystonia)等神經疾病病患族群 *PPP2R2B* 基因 5'端 CAG 三核苷擴增數目的遺傳資料庫，來提供臨床上診斷諮詢的參考；(2)分析 *PPP2R2B* 基因啓動子片段上的單一鹼基多型性點與阿茲海默氏症、原發性顫抖症感受性的相關性；(3)探討 *PPP2R2B* 基因 4 kb 長的遠端啓動子片段的轉錄活性。