

请输入关键字



中国科学院动物研究所  
INSTITUTE OF ZOOLOGY, CHINESE ACADEMY OF SCIENCES

献身科学 服务国家  
人才至上 追求卓越

公众版

科学传播版

[首页](#) > > [新闻动态](#) > [科研进展](#)

## 中科院动物研究所合作开发结晶样视网膜变性病的基因治疗

发布时间: 2020-06-03 | 来源: 科研与战略规划部 | [【打印】](#) [【关闭】](#)

结晶样视网膜变性 (Bietti crystalline dystrophy, BCD) 是一类会对视力健康造成严重危害的单基因遗传病, 以患者眼底的大量黄白色闪亮结晶沉积为代表性特征。它的另一个显著特征是, 相对于其他人群, BCD在东亚人群中具有显著增高的发病率。据估计, 中国人群中BCD的发病率约为1/24000, 占全部视网膜色素变性患者的1/6至1/10。大多数BCD患者于20-40岁发病, 出现夜盲和视力下降等症状, 在50-60岁发展为法定盲人。

虽然是一类危害严重的致盲性遗传眼病, 但与一些西方媒体高度关注的“明星遗传病”相比, 针对BCD的基础和临床研究都较为匮乏。迄今BCD仍然缺乏有效的动物模型, 导致一方面无法进一步了解BCD病程的影响因素; 另一方面也无法验证潜在的治疗药物。在意大利医生G.B. Bietti首次临床观察到并为这种疾病命名的八十年之后, BCD依然无药可治。

*CYP4V2*是体内的 $\omega$ -羟基化酶基因, 在多种代谢通路中发挥作用。遗传自父方和母方的*CYP4V2*基因同时发生突变, 导致了BCD的发病。相对于正常水平而言, BCD患者体内的脂类水平有着显著异常。通过敲除小鼠中包含整个*Cyp4v3* (*CYP4V2*的小鼠同源基因) 的完整基因座, 中科院动物所研究团队成功构建了*Cyp4v3*完全缺失的小鼠模型。进一步研究发现, 高脂肪饲料喂养的*Cyp4v3*缺失小鼠模型, 展现出眼底结晶和视力功能下降的双重BCD疾病表型。作为六大营养物质之一, 脂肪在日常饮食中无法避免。以上的研究结果表明, 过高的脂类水平不仅是BCD疾病的异常表征, 还是能加速BCD疾病进程的危险因素。这提示了控制日常脂肪摄入, 可能是改善BCD疾病护理、延缓疾病进程的重要手段。

基因治疗 (Gene Therapy) 是将外源基因导入细胞, 纠正或补偿因基因缺陷或基因表达异常引起的疾病的新治疗手段, 在对遗传性疾病的治疗上具有重大潜力。动物所研究团队通过与北京协和医院合作, 将腺相关病毒 (Adenovirus associated virus, AAV) 包装的人*CYP4V2*基因注射到高脂肪饲料喂养的*Cyp4v3*敲除小鼠模型眼底, 进一步验证基因治疗对BCD的适用性。研究发现, 经过基因治疗的小鼠眼底厚度显著增加, 视觉功能 (眼底的电生理反应水平) 也得到改善。这些结果首次在活体动物模型中展现了基因治疗对于BCD治疗的有效性, 为BCD患者带来了希望的曙光。

相关成果于2020年6月1日在国际学术期刊Gene Therapy发表[1]。该研究工作由中国科学院动物研究所、中国科学院干细胞与再生医学创新研究院和北京协和医院合作完成。中国科学院动物研究所李伟研究员和北京协和医院睢瑞芳教授为论文的通讯作者; 曲彬、吴世靖、焦贯怡、邹绚、李治琨、郭璐为共同第一作者。该研究受到科技部、基金委及中科院战略科技先导专项等项目的资助。



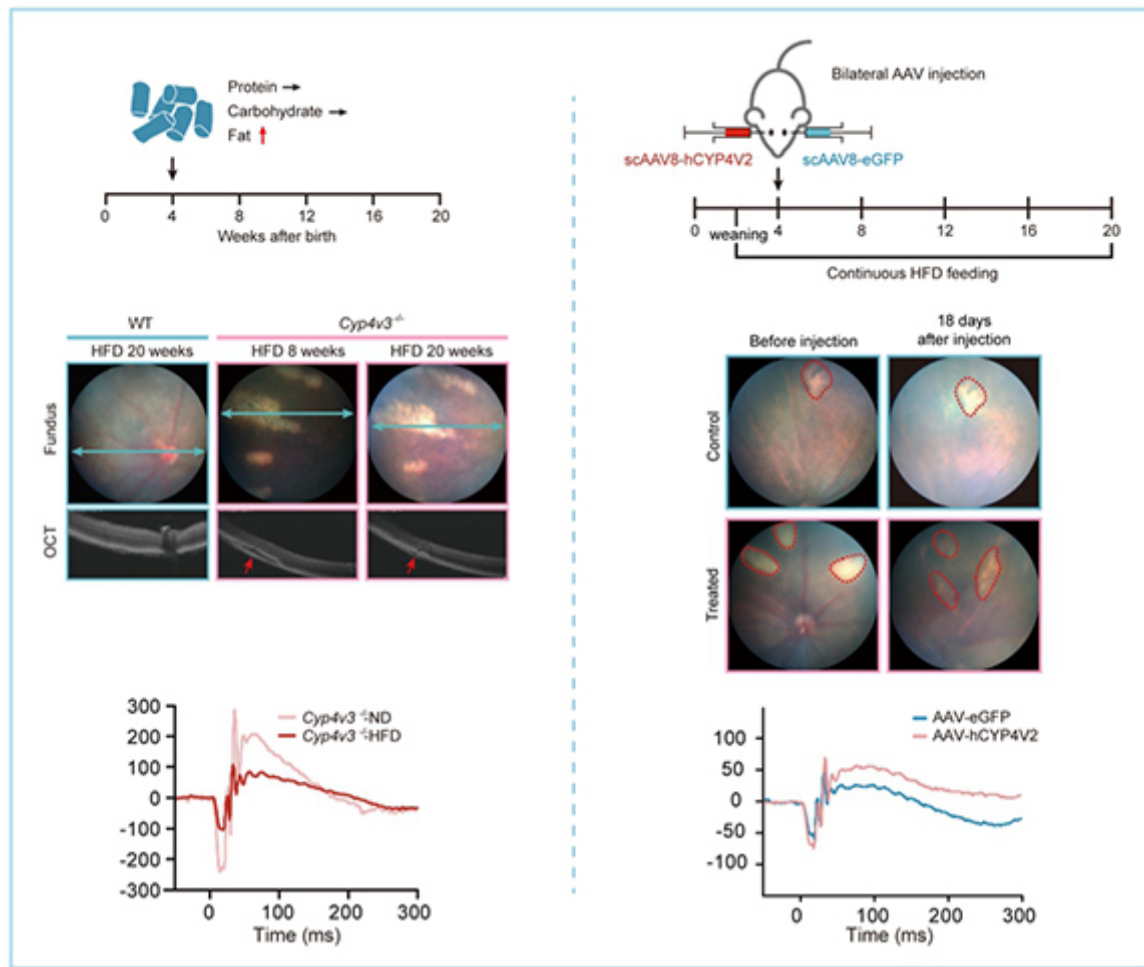


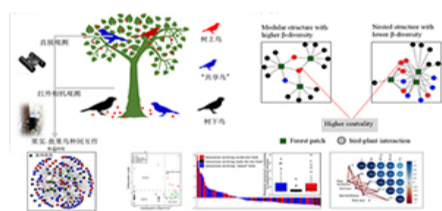
图1 高脂饮食加速BCD疾病进程，基因治疗改善模型鼠视觉功能

论文链接：<https://www.nature.com/articles/s41434-020-0159-3>

1. Qu B, Wu S, Jiao G, Zou X, Li Z, Guo L *et al.* Treating bietti crystalline dystrophy in a high-fat diet-exacerbated murine model using gene therapy. *Gene Therapy*. 2020.

<https://doi.org/10.1038/s41434-020-0159-3>

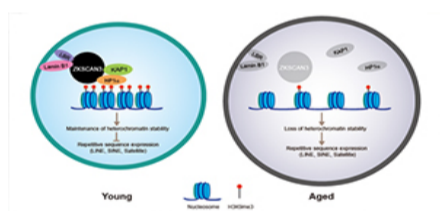
## 最新文章



2020-05-22

### 肖治术团队揭示了空间种子传播集合网络的结构及功能维持机制

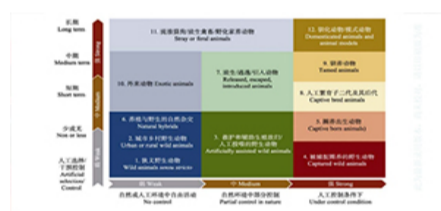
探究全球变化下区域生物多样性及其生态系统功能的维持机制和保护对策是生态学、生物地理学和保护生物学领域研究的重大课题。集合网络...



2020-05-20

### 动物所合作揭示ZKSCAN3延缓人干细胞衰老的表观遗传机制

2020年5月19日，中国科学院动物研究所曲静研究组、刘光慧研究组及中国科学院北京基因组研究所张维琦研究组合作，在Nucleic Acids Research上发表了题为“ZKSCAN3通过抑制H3K9me3和H3K27me3的沉积来维持人多能性”的研究成果。

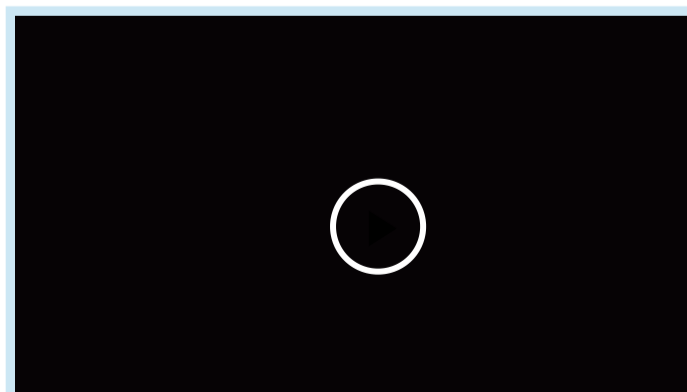


2020-05-13

### 国家濒科委办公室提出一种新的二维概念框架，科学客观定义“野生动物”

野生动物的生存状况与人类可持续发展息息相关。当前，保护野生动物的群众基础不断壮大，保护呼声高涨。在人们的一般理解中，“野生动物”即“不同寻常动物”，但...

## 关于我们



## 友情链接

## 联系我们

地址：北京市朝阳区北辰西路1号院5号

邮编：100101

电子邮件：[ioz@ioz.ac.cn](mailto:ioz@ioz.ac.cn)

电话：+86-10-64807098

传真：+86-10-64807099



=== 新闻媒体 ===

=== 政府机构 ===

=== 大学校园 ===

=== 科研机构 ===

=== 国际组织 ===



官方微信



官方微博



中国科学院  
CHINESE ACADEMY OF SCIENCES

版权所有 © 中国科学院动物研究所 备案序号: 京ICP备05064604号  
文保网安备案号: 1101050062 技术支持: 青云软件

