



罕见基因突变或能预防阿尔茨海默病

发布时间: 2019-11-06 15:57:57 分享到:

科技日报北京11月5日电 (记者张梦然) 英国《自然·医学》杂志5日发表的一项案例研究发现, 一名女性体内的一个APOE3基因的罕见突变或帮她预防了阿尔茨海默病的相关症状。这个个例是在一项对1200名哥伦比亚人的研究中发现的, 这些人极易因遗传易感性患上阿尔茨海默病。

大部分阿尔茨海默病的致病原因尚不明确。但是, 少部分携带一个早老素1 (presenilin 1) 蛋白基因特定突变的人更容易患上阿尔茨海默病, 而且基本都会在特别年轻时 (通常从40多岁开始) 就发展出认知问题和痴呆症。

此次研究中, 一名女性的大脑淀粉样蛋白病理改变程度较高, 这也是阿尔茨海默病的一大特征。但是, 这名女性并没有出现与该病相关的症状。美国麻省总医院、麻省眼耳医院Schepens眼科研究所与哈佛大学医学院眼科系以及Banner阿尔茨海默病研究所的科学家们, 一同研究了她的基因组, 发现除致病突变外, 她还携带一个APOE基因的罕见突变, 名为“Christchurch”。

研究人员认为, 这一突变可能抵消了早老素1突变的有害作用, 导致该女性脑内的淀粉样病理改变程度虽高, 但却并没有患上该疾病。这名女性的认知健康一直维持到70多岁。经过多次实验, 团队认为这种突变可能破坏了APOE与阿尔茨海默病有关糖类的结合, 从而产生了保护作用。

团队总结称, 这一案例研究为阿尔茨海默病发展、治疗和潜在预防的相关机制带来了新的认识, 并为开发阻断疾病进展的干预手段提供了首个已知候选基因。



总编辑圈点

阿尔茨海默病的治疗，前几天由于中国发明的新药上市，成为舆论热点。然而目前各种疗法加在一起，也只能延缓病情，不能治愈。或许基因疗法会是一种彻底的解决方案。尽管阿尔茨海默病困扰相当大比例的人群，但对抗它的基因并未散播流传，这可能因为发病基本都在老年，不利于抑病基因获得优势。人工干预也许可以让新发现的抑病基因在更多病例中展现威力。

来源：科技日报

联系我们 | 人才招聘

© 版权所有 中国实验动物学会 京ICP备14047746号 京公网安备11010502026480

地址：北京市朝阳区潘家园南里5号（100021） 电话：010 - 67776816 传真：010 - 67781534 E-mail: calas@cast.org.cn

技术支持：山东瘦课网教育科技有限公司

| 站长统计

