



论文

[生命科学](#) | [医学科学](#) | [化学科学](#) | [工程材料](#) | [信息科学](#) | [地球科学](#) | [数理科学](#) | [管理综合](#)
[站内规定](#) | [手机版](#)
[首页](#) | [新闻](#) | [博客](#) | [院士](#) | [人才](#) | [会议](#) | [基金·项目](#) | [大学](#) | [论文](#) | [视频·直播](#) | [小柯机器人](#) | [专题](#)
[本站搜索](#)

作者: Francisco Lopera 来源: 《自然—医学》 发布时间: 2023/5/16 15:12:20

 选择字号: [小](#) [中](#) [大](#)

罕见！抗阿尔茨海默第二人出现

德国科学家在一名男性身上一个新识别出的RELN基因罕见遗传变异（编码信号蛋白reelin），与常染色体显性遗传性阿尔茨海默症（ADAD）超过20年的复原力有关。这是此类复原力的第二例报告，凸显出一个新的分子通路，或可作为治疗目标，以潜在地增加所有形式阿尔茨海默症的复原力。相关研究5月15日发表于《自然—医学》。

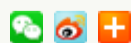
ADAD是一种罕见的遗传形式阿尔茨海默症，最常见是因为PSEN1 基因（编码跨膜转运蛋白早老素 1）一个特定突变所致。其特点为早发认知损伤，如年龄较轻（通常在40-50岁）时就出现记忆减退。此前报告的一个案例描述一名ADAD女性有一个罕见的突变，称为“Christchurch”，在编码载脂蛋白E（APOE）的基因上，她在预计发病年龄后保持认知无障碍近30年，尽管在大脑中显示出阿尔茨海默症的迹象。

汉堡-埃彭多夫大学医学中心的Francisco Lopera、Yakeel T. Quiroz、Joseph F. Arboleda-Velasquez、Diego Sepulveda-Falla和同事分析了来自哥伦比亚的1200名携带PSEN1 变异、有ADAD倾向者的临床和遗传数据。他们发现一名男性尽管携带早发ADAD的PSEN1变异，但直到67岁仍保持认知完整。作者比较了这名男子与此前报告ADAD延迟的女性。两人大脑中都出现了广泛且大量的淀粉样蛋白病理，这是阿尔茨海默症的病理特点。但是tau蛋白（大脑中一种微管稳定蛋白）在内嗅皮质的积聚有限，这一脑区典型地受阿尔茨海默症早期临床阶段影响。作者进行了遗传测序，发现第二名患者有一种不同类型的变异：一种罕见的RELN新变异（H3447R，称为COLBOS）。作者认为，这一变异导致了一个RELN 配体（一种结合分子）或可更有效限制tau蛋白积聚，但还需要进一步研究探索这一点。参与保护这些人的APOE和reelin蛋白，其功能作为一般细胞受体的配体发挥作用，作者说这可能意味着耐受阿尔茨海默症的共同机制。

研究者表示，该发现凸显了一个此前未知的分子通路，或可赋予阿尔茨海默症风险升高的人对认知障碍的复原力。（来源：中国科学报 冯维维）



图片来自: Pixabay

 相关论文信息: <https://doi.org/10.1038/s41591-023-02318-3>


打印 发E-mail给:



相关新闻

相关论文

- 1 罕见！抗阿尔茨海默第二人出现
- 2 他们俩，天生不得老年痴呆！
- 3 为何阿尔茨海默病女性患者病情恶化更快？
- 4 深度睡眠可能缓解阿尔茨海默病导致的记忆丧失
- 5 阿尔茨海默病新药可减缓早期认知衰退
- 6 一79岁女性接受阿尔茨海默病试验性治疗后死亡
- 7 成年新生神经元刺激有助缓解阿尔茨海默氏症
- 8 我国科学家拨开阿尔茨海默症治疗迷雾

图片新闻



>>更多

一周新闻排行

- 1 论文署名赠送行为上热搜说明了啥
- 2 网传“男子制止校园霸凌遭辱骂围堵”，校方回应
- 3 科技部发布国家重点研发计划重点专项申报指南
- 4 中国科学院学部道德委办公室工作人员：希望饶议科学提供证据
- 5 年轻PI靠“冷门”研究发首篇Nature
- 6 转录因子调控番茄碱代谢合成新机制获解析
- 7 穿越万年驯化史：葡萄美酒的风味密码
- 8 29岁海归博士回老家淄博，成为“双非”高校首位直聘教授
- 9 人工智能改进算法加速全球计算速度
- 10 中国科协组织推选2023年两院院士候选人

更多>>

编辑部推荐博文

- 科学网5月十佳博文榜单公布！你的上榜了吗？
- 哥德尔不完全性定理的涵义及有效范围
- 南极冰事（6）南极冰盖——一朵大型的雪蘑菇
- 科学家职业影响子女的职业选择
- 也谈利己与利他的相互转化
- 科研如其人

更多>>