

作者: 黄辛 来源: 科学新闻双周刊样刊一 发布时间: 2008-10-31 15:4:5

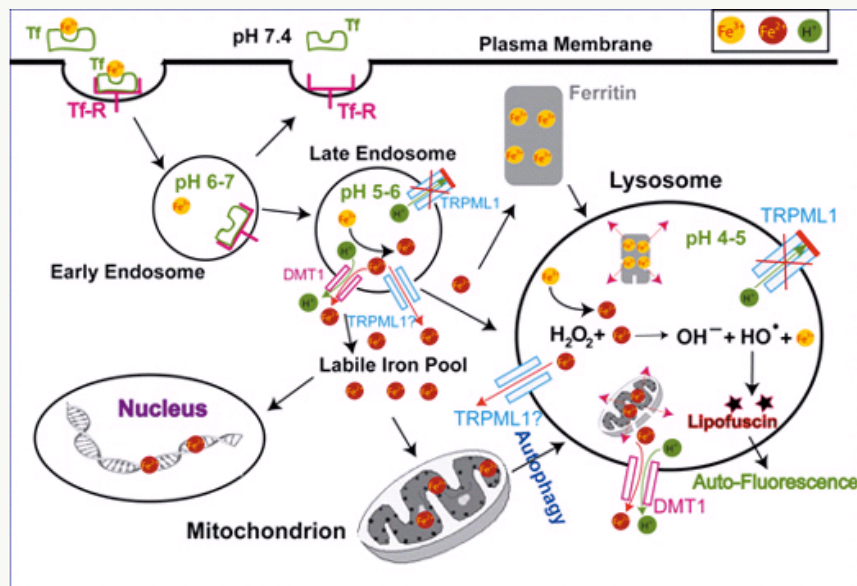
小号

中字号

大字号

健康

科学家阐明罕见遗传病致病通路



中国科学院上海生命科学研究院营养科学研究所王福倬博士研究组与美国、瑞典等科学家合作，首次阐明了TRPML1是一种Fe²⁺通道。这一研究为揭示一种罕见的严重遗传病的病因提供了线索。

TRPML1是TRP (transient receptor potential) 离子通道蛋白，分布在细胞内体和溶酶体中，在人类黏脂质累积病IV型 (Mucopolysaccharidosis, ML4) 患者中发现有突变。ML4是一种罕见的严重遗传性神经疾病，其主要临床表现为运动障碍、智力低下、视网膜变性和缺铁性贫血，且随着患者年龄增长，症状会逐渐加重。以往研究推测，TRPML1是一种Ca²⁺通道，Ca²⁺代谢紊乱导致ML4发病。

王福倬研究组及其合作者利用多种前沿生物学技术，包括放射性铁离子吸收定量测定、金属离子特异荧光成像以及细胞内体溶酶体膜片钳揭示TRPML1实际上是Fe²⁺通道。

在酸性条件下，正常晚期内体和溶酶体中TRPML1具有非常强的泵出Fe²⁺的能力；而ML4突变的TRPML1蛋白却表现为泵出Fe²⁺的功能受到抑制或被阻断。因此，细胞内铁离子转运障碍是导致ML4发病的真正分子机理。基于TRPML1在细胞内铁代谢中的重要作用，设计针对溶酶体靶向的铁螯合物可能会成为治疗ML4患者的新举措。

专家认为，“TRPML1是分布在细胞内体和溶酶体的二价铁离子通道”这一重要发现，不仅极大地丰富和完善了细胞铁稳态调控理论体系，而且还为铁代谢相关疾病，包括癌症、糖尿病、神经退行性疾病等预防和治疗研究开辟了新的途径。

TRPML1是继Mon1a (Nature Genetics, 2007) 和Sec15L1 (Nature Genetics, 2005) 之后，王福倬博士独立或参与发现的第三个铁代谢调控新基因。目前，该研究组正与多家科研单位合作，继续对TRPML1导致ML4的分子机理进行深入研究。

参考文献:

Nature, 2008, 9月4日在线, doi:10.1038/nature07311

更多阅读

[《科学新闻》双周刊样刊一](#)

[《科学新闻》双周刊](#)

发E-mail给:



| [打印](#) | [评论](#) | [论坛](#) | [博客](#) |

读后感言:

发表评论

相关新闻

世卫组织：心血管疾病仍是人类死亡首要原因
贺林院士：20岁左右最易患精神类疾病
科学家列举出十二种最致命传染性疾病
英研究显示安定药可能诱发脑部疾病
美科学家“创作”用于诊断疾病的音乐旋律
调查表明：活动频繁使马赛人远离心血管疾病
研究指出：沉迷赌博也是一种病
BMJ：减缓衰老是21世纪防御疾病最佳策略

一周新闻排行

中国政法大学副教授课堂上被男生砍死 学校发讣告
教育部公布2008年国家级教学团队名单
杨振宁：孤独不是我的个性 没遇到翁帆也会再婚
DNA之父沃森探访清华：你们的发现很有趣！
首届“丘成桐中学数学奖”揭晓
教育部2009年研究生教育创新计划项目开始申报
袁隆平回访母校西南大学 在校成绩首次曝光
访《科学》总编辑：中国的科学技术正在不断进步