

我国学者在急性白血病表观遗传调控机制研究中取得重要进展

日期 2014-02-18 来源: 医学科学部 作者: 孙瑞娟 [【大】](#) [【中】](#) [【小】](#) [【打印】](#) [【关闭】](#)

白血病是35岁以下、特别是青少年发病率、死亡率最高的恶性肿瘤。混和谱系白血病（MLL）发生率占婴儿白血病的70%，急性髓系白血病的10%。目前，肿瘤发生发展机制的多样性是肿瘤治疗面临的巨大挑战。科学家们对其认识也只有冰山一角。白血病发病机制特别是白血病干细胞方面的研究一直处于肿瘤研究的前沿。

中国医学科学院血液病医院（血液学研究所）程涛教授、竺晓凡教授和中国科学院北京基因组研究所王前飞研究员等带领的联合研究团队在表观遗传调控异常推动肿瘤发生和发展的研究方面取得了突破性的研究进展。该团队通过对一个MLL患者及其正常同卵双胞胎的血细胞进行全基因组测序，发现了罕见的MLL-NRIP3致癌基因和H3K36三甲基化的组蛋白甲基转移酶SETD2的遗传突变。进而在241位不同类型急性白血病病人中检测，发现有6.2%的患者含有SETD2突变。进一步的实验充分证实了SETD2是白血病的一个新的抑癌基因，而且SETD2-H3K36me3通路的功能破坏是白血病发生、发展，特别是促进白血病干细胞干性维持的一种新的表观遗传机制。深入探讨表观遗传基因组变异和人类肿瘤的关系，将促进对白血病乃至其它癌症发病机制的深入认识，有助于开发表观遗传调控的临床药物。该研究成果于2014年2月9日在国际著名学术期刊Nature Genetics（《自然遗传》）发表，随后受到国内外媒体的广泛关注，这标志着我国在白血病发生和发展研究方面取得了新的重要进展。该项研究成果得到国家自然科学基金重大项目(资助号81090410)和科技部“973”等项目的资助。