



今日动态 返回首页

关注微博

会员注册

生物通快讯免费订阅

10x GENOMICS 单细胞分析灵活之至 Chromium X   [点击下载](#)

今日动态 今日视角	生物通商城 新技术专栏	人才市场 技术讲座	核心刊物 技术期刊	特价专栏 会展中心	关注 生物通人才市场 微信公众号 每天获得最新的 招聘信息	免费试用 正牌代理商
--------------	----------------	--------------	--------------	--------------	---	---------------

生物通首页 > 今日动态 > 正文

## Stargardt病的视力丧失和视网膜改变

【字体：大 中 小】 时间：2022年01月26日 来源：NIH/National Eye Institute

### 编辑推荐：

研究人员开发并验证了一种基于人工智能的方法来评估Stargardt患者，Stargardt是一种可能导致儿童视力丧失的眼病。该方法量化了光感视网膜细胞与疾病相关的损失，为监测患者、了解疾病的遗传原因以及开发治疗方法提供信息。

现货小鼠周周秒，野生鼠、KO、CKO、免疫缺陷、人源化小鼠，48小时内发货！





- 微信
- 新浪微博
- 我要投稿

生物通微信公众号

搜索 国际 国内 人物 产业 热点 科普

热搜： Stargardt病|视力丧失|视网膜改变|

急聘职位

高薪职位

知名企业招聘

为了促进科学的传播，生物通采集了这篇文章，如需索取英文原文，请点击！

[索取原文](#)

“这些结果提供了一个评估Stargardt疾病进展的框架，这将有助于控制患者之间的显著差异，并促进治疗试验，”Michael F. Chiang医学博士说，NEI是美国国立卫生研究院的一部分。

大约每9000人中就有1人会患上最常见的Stargardt或ABCA4相关视网膜病变，这是一种常染色体隐性疾病，由ABCA4基因变异引起，该基因包含感光细胞中跨膜蛋白的遗传信息。当人们继承了两个ABCA4的突变副本时，就会患上Stargardt。只有一个ABCA4突变副本的人是基因携带者，但不会患上这种疾病。更罕见的Stargardt与其他基因的变异有关。

[下载《人源化小鼠模型的构建和应用》手册](#)

[领取](#)

然而，即使所有的患者都有ABCA4基因变异，在发病年龄和疾病进展方面也有很大的差异。一名患者可能很早就失去了整个视网膜的感光感受器，而另一名患者可能是青少年，只受到视网膜中央凹的影响，而中央凹是视网膜提供最清晰的中央视觉的区域，人们需要阅读和看到其他细节。然而，另一个病人可能到了中年却没有视力下降。

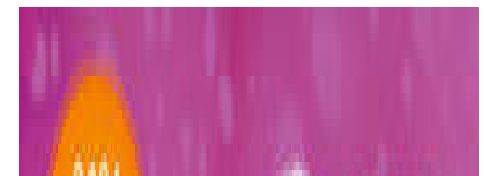
“ABCA4基因的不同变体可能导致了不同的疾病特征或表型。然而，传统的分析视网膜结构变化的方法不允许我们将基因变异与表型联系起来，”该研究的共同领导者，Brian P. Brooks博士说，医学博士，NEI眼科遗传学和视觉功能分支主任。布鲁克斯博士与Brett G. Jeffrey博士共同领导了这项研究，Brett G. Jeffrey博士是NEI眼科遗传学和视觉功能部门人类视觉功能核心的负责人。

关注  
生物通人才市场  
微信公众号  
每天获得最新的  
招聘信息



- 1 2022-02-26 生命科学与医学部宋晓...
- 2 生命科学与医学部宋晓元课题组报...
- 3 刘俊杰课题组与Jennifer Doudna课...
- 4 刘俊杰课题组与Jennifer Doudna课...
- 5 宗秋刚教授团队发现水星存在磁暴...
- 6 南京农业大学最新Cell发表重大研...
- 7 Science Advances令人惊讶的小细...

## 新闻专题



2022/2/27

研究人员使用一种称为光谱域光学相干断层扫描(SD-OCT)的视网膜成像技术,对66名Stargardt患者(132只眼睛)进行了5年的跟踪研究。3D SD-OCT视网膜横断面图像通过深度学习进行分割和分析,深度学习是一种人工智能,可以将大量的图像数据输入算法,然后学习检测模式,从而对图像进行分类。

利用深度学习的方法,研究人员能够根据患者的表型和ABCA4变异,量化和比较感光器和视网膜各层的损失。

具体来说,研究人员将注意力集中在一个被称为椭球带的感光器的健康状况上——这是感光器内外段边界的一个特征,由于疾病而减弱或消失。研究人员还检查了紧邻椭球区周围区域的外层核层。

他们发现,椭球区(一种严重的感光细胞退化的测量方法)的缺失,以及这些区域之外的外层核层的变薄(一种微妙的感光细胞退化的测量方法),遵循着一种可预测的时间和空间模式。在这种可预测性的基础上,他们可以产生一种方法来对31种不同ABCA4变异的严重性进行分类。

#### 广告

高纯高滴度、高感染力的AAV包装是实验成功的重要因素!派真生物(PackGene Biotech)专注腺相关病毒AAV包装服务,AAV基因治疗CDMO、慢病毒包装及载体克隆服务,经济高效合规、快速交付——

重要的是,他们还发现,光感受器退化并不局限于椭球区丧失的区域。相反,逐渐变薄的光感受器层——对医生的眼睛来说很微妙,但可以定量测量——在远离椭球区消失边界的区域明显可见。这代表了该疾病的实际前沿,表明这将是一个密切监测的领域,以确定一种新疗法是否有效果。

创新产品大奖  
www.ebiotrade.com  
生物通

## 2021生命科学 十大创新产品揭晓

关注  
生物通人才市场  
微信公众号  
每天获得最新的  
招聘信息

发文:  
胞分辨率的癌细胞中  
谢

迟洪波博士Nature发文:  
CRISPR-Cas9技术  
解析关键免疫细胞的选择性调控

闫威教授PNAS发文:  
解决了长期以来关于输卵管运输的争论

Jeffrey说：“我们现在对Stargardt疾病有敏感的结构性结果指标，适用于广泛的患者，这对推进治疗性试验至关重要。”

这项研究由NEI校内研究项目资助。这项研究由美国国立卫生研究院临床中心进行，ClinicalTrials.gov标识:NCT01736293。

#### Journal Reference:

1. Maximilian Pfau, Catherine A. Cukras, Laryssa A. Huryn, Wadih M. Zein, Ehsan Ullah, Marisa P. Boyle, Amy Turriff, Michelle A. Chen, Aarti S. Hinduja, Hermann E.A. Siebel, Robert B. Hufnagel, Brett G. Jeffrey, Brian P. Brooks. **Photoreceptor degeneration in ABCA4-associated retinopathy and its genetic correlates.** *JCI Insight*, 2022; 7 (2) DOI: 10.1172/jci.insight.155373

**赛默飞超低温系列新品上市填写问卷下手册100%领取科研人专属盲盒!**

**对同一细胞中的转录组和表观基因组进行同时分析**

**10x Genomics与您一起利用单细胞和空间多组学技术解决癌症问题!**

**安捷伦细胞培养和成像微孔板免费索取**

				
<p>引领行业   聚焦麦特绘谱代谢组学整体解决方案&gt;&gt;</p>	<p>从基因编辑模型、手术疾病模型、繁育服务到表型分析等大鼠模型综合解决方案。&gt;&gt;</p>	<p>对同一细胞中的转录组和表观基因组进行同时分析&gt;&gt;</p>	<p>世界著名Thermo Fisher赛默飞世尔科技招聘Field Application Scientist、Marketing Develop等职</p>	<p>听说过吗? 超过14天实验窗口的肝脏细胞! &gt;&gt;</p>



关注生物通人才市场微信公众号 每天获得最新的招聘信息

博士Cell解析: 让我们打喷嚏?

www.ebiotrade.com

生命科学 新产品评选

投票时间: 2021年12月1日 - 2022年1月12日

位, 详情请查看生物通人才  
市场栏目! >>

## 相关新闻

[今日动态](#) | [生物通商城](#) | [人才市场](#) | [核心刊物](#) | [特价专栏](#) | [仪器云展台](#) | [免费试用](#) | [今日视角](#) | [新技术专栏](#) | [技术讲座](#) | [技术期刊](#) | [会展中心](#) | [招聘](#)

版权所有 生物通

Copyright© eBiotrade.com, All Rights Reserved

联系信箱: [ebtservice@sina.com](mailto:ebtservice@sina.com)

粤ICP备09063491号

