

收藏本站 设为首页

English 联系我们 网站地图 邮箱 旧版回顾



面向世界科技前沿, 面向国家重大需求, 面向国民经济主战场, 率先实现科学技术跨越发展,
率先建成国家创新人才高地, 率先建成国家高水平科技智库, 率先建设国际一流科研机构。

——中国科学院办院方针



官方微博



官方微信

[首页](#) [组织机构](#) [科学研究](#) [人才教育](#) [学部与院士](#) [资源条件](#) [科学普及](#) [党建与创新文化](#) [信息公开](#) [专题](#)

搜索

首页 > 科技动态

科学家首次发现多发性硬化症致病基因突变

文章来源: 新华网 林小春 发布时间: 2016-06-03 【字号: 小 中 大】

我要分享

加拿大科学家6月1日报告说, 一个可遗传的基因突变能引发多发性硬化症。这是首次发现多发性硬化症的致病基因突变, 并第一次证实, 一些多发性硬化症是遗传所致。

多发性硬化症是一种中枢神经系统退行性疾病, 可引起运动能力、平衡能力和视力下降, 严重可导致瘫痪, 其临床分型有4种, 分别是复发缓解型、继发进展型、原发进展型和进展复发型。80%的患者为复发缓解型多发性硬化症, 其中三分之二会转为继发进展型; 原发进展型占10%至15%。

先前研究认为, 多发性硬化症的发病与自身免疫、病毒感染、环境等多种因素有关, 而遗传因素可增加个体患病风险, 但此前未曾发现直接致病的基因突变。

加拿大不列颠哥伦比亚大学研究人员在新一期美国《神经元》杂志上报告说, 对加拿大2053名多发性硬化症患者研究中, 他们发现同一家族的5名患者都携带了NR1H3基因突变, 另外一个家族中的两名患者也携带此基因突变。

研究负责人之一宋伟宏告诉新华社记者说: “我们首次发现了一个导致多发性硬化症发病的基因突变, 证明了一部分多发性硬化症是家族遗传性的, 因此对以后有家族史的患者应该进一步检测他们是否有基因突变。”

据介绍, 新发现的NR1H3基因突变会引起肝X受体α蛋白中的一个氨基酸改变, 造成这一蛋白功能缺失和异常, 进而导致原发进展型多发性硬化症的发生。研究人员估计, 每1000名多发性硬化症患者中有1人携带此基因突变。

宋伟宏表示, 这个发现也有助于建立多发性硬化症的转基因动物模型, 并为多发性硬化症新药开发提供一个全新平台。但他也指出, 两个有多发性硬化症病史的家族中, 有个别基因突变携带者在检测时没有发病, 表明还有其他因素能够作用于多发性硬化症的发病。

多名多发性硬化症研究领域的专家对这一研究给予高度评价。美国加利福尼亚大学欧文分校的迈克尔·季米特里里乌教授在一份声明中说: “现在没有任何药物可以治疗进展型多发性硬化症, 所以这一发现可能非常重要。”

(责任编辑: 侯茜)

热点新闻

习近平向“一带一路”国际科学...

中科院与巴基斯坦高等教育委员会和气象...

白春礼: 以创新驱动提升山水林田湖草系...

中科院第34期所局级领导人员上岗班开班

第二届《中国科学》和《科学通报》理事...

中科院卓越创新中心建设工作交流研讨会召开

视频推荐



【新闻联播】“率先行动”
计划 领跑科技体制改革



【朝闻天下】“吴文俊人工
智能科学技术奖”揭晓: 首
次评出人工智能最高成就奖

专题推荐



© 1996 - 2018 中国科学院 版权所有 京ICP备05002857号 京公网安备110402500047号 联系我们

地址: 北京市三里河路52号 邮编: 100864