

---

# 两项研究表明利用CRISPR-Cas9基因组编辑有望治疗 $\alpha$ -1抗胰蛋白酶缺乏症

作者：writer 来源：本站

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/1091.html>

**本文仅供学习交流之用，版权归原作者所有，请勿用于商业用途！**

2018年7月6日讯，在两项开创性的概念验证研究中，两个研究团队利用CRISPR-Cas9基因组编辑技术校正导致 $\alpha$ -1抗胰蛋白酶(alpha-1 antitrypsin, AAT)缺乏症的基因突变，成功地在 $\alpha$ -1抗胰蛋白酶缺乏症(AATD)模式小鼠的肝脏中进行靶向基因校正，将低水平的正常AAT恢复到正常水平。

在第一项研究中，来自美国马萨诸塞大学、中国同济大学和武汉大学的研究人员同时注射两种腺相关病毒(AAV)载体：一种AAV载体用于运送CRISPR-Cas9系统中的Cas9组分；另一种AAV载体编码靶向AAT的向导RNA(gRNA)并携带一种同源依赖性修复模板。

相关研究结果于2018年5月14日在线发表在Human Gene Therapy期刊上，论文标题为In vivo Genome Editing Partially Restores Alpha1-Antitrypsin in a Murine Model of AAT Deficiency。

在第二项研究中，来自美国Editas医药公司和圣路易斯大学医学院的研究人员证实了一种基因敲降方法导致肝细胞中的有毒性的发生突变的AAT表达下降了98%以上，并且利用一种双载体系统在靶突变位点上实现了4%~5%的核苷酸校正。相关研究结果于2018年6月22日在线发表在Human Gene Therapy期刊上，论文标题为Amelioration of Alpha-1 Antitrypsin Deficiency Diseases with Genome Editing in Transgenic Mice。

Human Gene Therapy期刊编辑Guang-ping Gao博士说，在Human Gene Therapy期刊上发表的这两篇背靠背论文代表了AATD基因治疗的一个重要里程碑，并且首次证实通过rAAV介导的CRISPR-Cas9运送进行的体内基因组编辑有潜力作为一种治疗AATD的新疗法。

更多 科学进展 请访问 <https://www.iikx.com/news/progress/>

本文版权归原作者所有，请勿用于商业用途，[爱科学iikx.com](https://www.iikx.com)转发