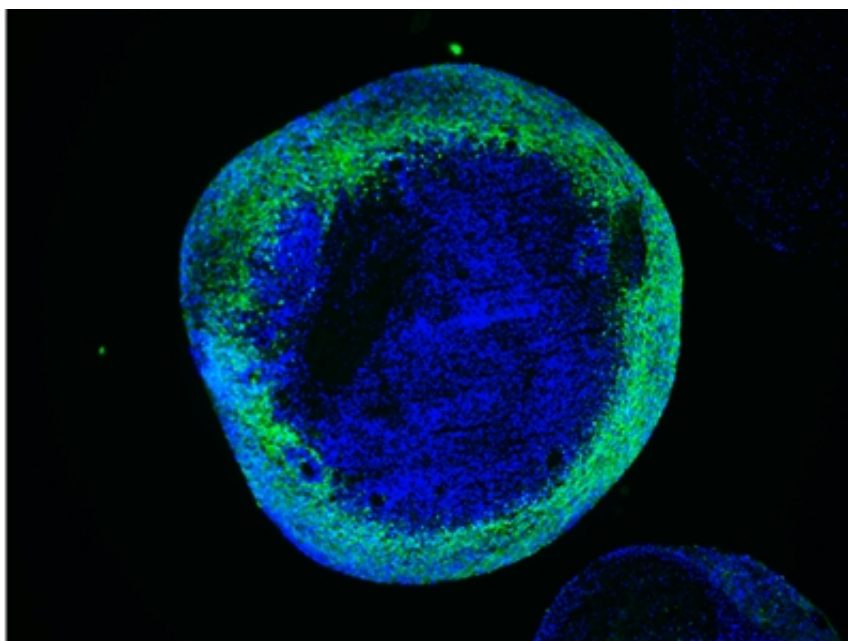

科学家创造首个莱氏症候群人类模型

作者：writer 来源：爱科学

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/13260.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！

科学家创造首个莱氏症候群人类模型。



在莱氏症候群患者的大脑类器官中，神经元不能正常成熟。图片来源：Agnieszka Rybak-Wolf

莱氏症候群是儿童中最严重的线粒体疾病。它会导致严重的肌肉无力、运动缺陷和智力残疾，通常会导致儿童早夭，目前尚无治疗方法。科学家已经知道，患者基因SURF1通常会发生突变，后者对一种参与细胞能量生成过程的蛋白质进行编码。基于此，研究人员创造了这种罕见疾病的首个人体模型。相关论文近日刊登于《自然—通讯》。

德国杜塞尔多夫大学医院教授Alessandro Prigione团队及合作者，采用了细胞重编程技术，能够将皮肤细胞转化为产生神经元的干细胞。然后，他们使用CRISPR/Cas9精确地从患者细胞中移除突变，并将突变引入控制细胞。因此，研究人员能够在受控的遗传背景下研究SURF1突变的具体影响。他们随后产生了神经元和大脑类器官，重现了早期人类大脑的特征。

通过这些模型，研究人员发现患者的神经元缺陷可能是由神经前体能量不足引起的。这些能量缺

陷导致神经元分支不足，从而导致发育过程中大脑功能不正常。最后，研究人员证明神经元分支缺陷可以通过使用SURF1基因替代疗法或使用目前在儿童临床安全使用的药物苯扎贝特改善祖细胞的能量输出。

该研究首次为SURF1突变引起的莱氏症候群的神经病理学研究提供了模型，并为治疗该罕见病提供了实用策略。（来源：中国科学报唐一尘）

相关论文信息：<http://dx.doi.org/10.1038/s41467-021-22117-z>

版权声明：凡本网注明来源：中国科学报、科学网、科学新闻杂志的所有作品，网站转载，请在正文上方注明来源和作者，且不得对内容作实质性改动；微信公众号、头条号等新媒体平台，转载请联系授权。邮箱：shouquan@stimes.cn。

作者：Alessandro Prigione 来源：《自然—通讯》

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