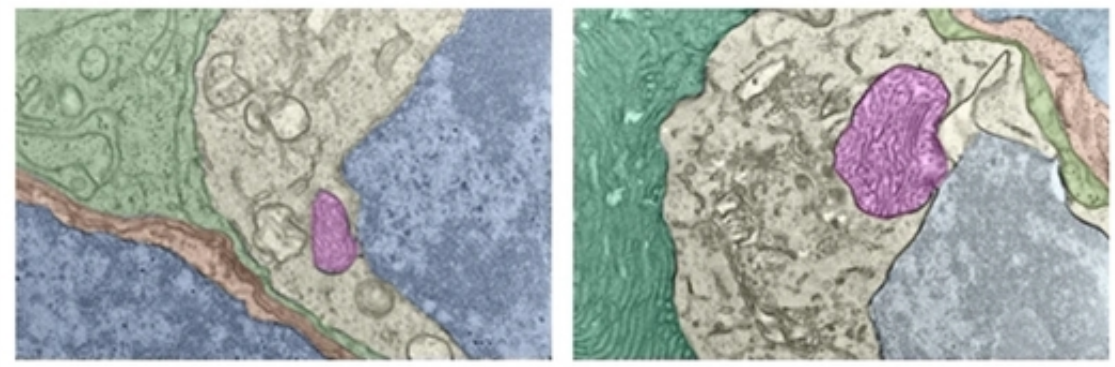
基因疗法有望治疗罕见眼病

作者：writer 来源：爱科学

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/13471.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！

基因疗法有望治疗罕见眼病。



高倍电子显微镜拍摄的图像，聚焦于退化的视锥光感受器中的线粒体（洋红色）。图片来源：Yunlu Xue

一种基因疗法可以保护患罕见眼病小鼠的眼细胞。这种眼病会导致小鼠视力丧失。4月13日，相关论文刊登于eLife。研究结果表明，这种疗法无论是单独使用，还是与其他促进眼睛健康的基因疗法结合使用，都可能为色素性视网膜炎等眼病患者提供一种保留视力的新方法。

色素性视网膜炎是一种缓慢进展的疾病，它始于夜间视力丧失，这是由于遗传病变影响了眼睛中的杆状光感受器——这种细胞在光线暗淡时能感知光线。这些光感受器的死亡是由于它们内在的遗传缺陷。这进而会影响视锥细胞的光感受器，也就是在白天探测光线的眼细胞，最终导致白天视力的丧失。有理论认为，视锥细胞死亡与营养供应的损失有关，尤其是葡萄糖短缺。

科学家已经开发出了一些靶向基因疗法，以帮助那些有光感受器特定突变的个体，但目前还没有有效疗法可以广泛应用。该研究的第一作者、美国哈佛大学医学院博士后研究员薛云璐（音译）说：一种可以保留色素性视网膜炎患者的光感受器，而不考虑其特定的基因突变的基因疗法，将帮助更多患者。

为此，研究人员在小鼠模型中筛选了20种潜在的治疗方法，这些小鼠与患有色素性视网膜炎的人类具有相同的基因缺陷。研究小组根据对糖代谢的影响选择了这些疗法。

实验表明，在3种不同的小鼠模型中，使用病毒载体传递一种名为Txnip的基因是治疗这种疾病最有效的方法。一种名为C247S的Txnip版本尤其有效，因为它帮助视锥细胞使用替代能源，并改善细胞内线粒体的健康。

研究小组随后证明，对小鼠进行减少氧化应激和炎症的基因治疗，加上Txnip基因治疗，能为眼细胞提供额外保护。但现在还需要进一步研究证实这种方法是否有助于保护患有色素性视网膜炎的人类的视力。

下一步是在小鼠以外的动物上测试Txnip的安全性，然后再进行人体临床试验。该研究资深作者、哈佛医学院遗传学和神经科学教授Constance Cepko说，如果最终证明它对人体是安全的，那么我们希望看到它成为治疗色素变性视网膜炎和其他进行性视力丧失（如年龄相关性黄斑变性）的有效方法。（来源：中国科学报鲁亦）

相关论文信息：http://doi.org/10.7554/eLife.66240

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：Constance Cepko 来源：eLife

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转发