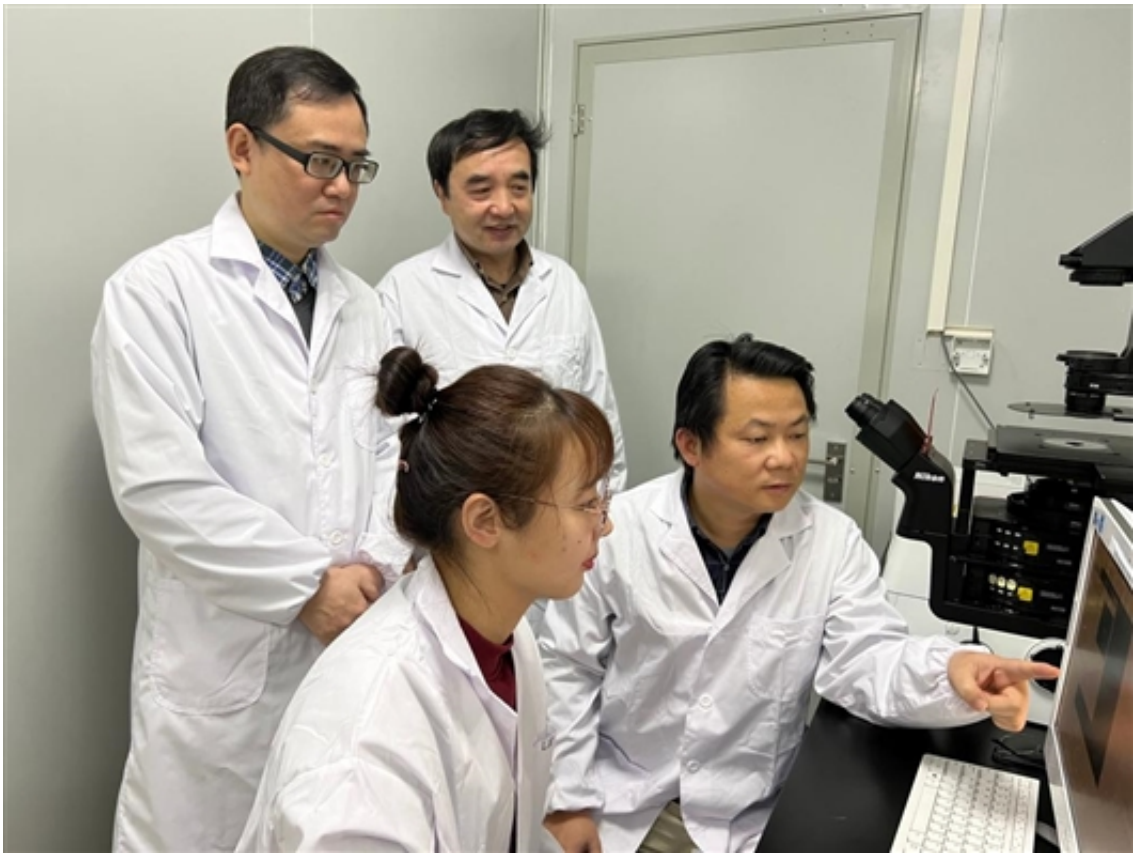
华中科大师生姓氏命名新罕见病

作者：writer 来源：爱科学

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/17558.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！

华中科大师生姓氏命名新罕见病。



华中科大教授王擎（右一）及其团队成员 （华中科大供图）

被称为孤儿病的罕见病频频引发关注。日前，华中科技大学关于罕见病梁-王综合征的研究获得突破，两个新的致病基因突变现身，该疾病以其发现者、华中科大生命学院人类基因组研究中心教授王擎团队博士生梁丽娜和王擎的姓氏命名。

2月13日，王擎团队在生理学权威期刊Acta Physiologica发表相关研究成果。论文报道了两个新发现的导致梁-王综合征的KCNMA1基因突变，并揭示了该突变导致疾病发生的分子机制，再次为深度解析梁-王综合征的遗传基础提供了科学证据。

梁-王综合征是一种先天性多系统畸形综合征，是由于KCNMA1基因突变导致的常染色体显性遗传病。其临床主要表现为神经功能障碍，如严重的全面发育迟缓，智力发育受损，语言能力差或缺失，癫痫，共济失调，肌张力障碍等，此外，还有多系统畸形的表现，如明显的颅面畸形，内脏畸形，骨骼和血管异常等。

王擎介绍，早在2004年，团队就展开对KCNMA1基因突变致病机制的研究。2005年，研究人员在Nature genetics上首次将KCNMA1基因突变与癫痫和运动障碍神经系统疾病联系起来；2018年，在European Journal of Human Genetics上报道了该基因突变和癫痫的关联。

随着研究的深入和样本增多，一种新罕见病渐渐浮出。2019年，国际遗传学权威期刊《人类分子遗传学》刊发该团队研究成果，首次报道了一种新的神经系统病变伴多发性畸形综合征及其致病基因KCNMA1。2020年1月，医学遗传学最权威的百科全书在线人类孟德尔遗传数据库（OMIM）将这种新的罕见病收录，以该论文第一作者梁丽娜及通讯作者王擎的姓氏将其命名为梁-王综合征，并被整个医学遗传学界正式采纳。国内外多项研究也跟踪报道了该疾病。据悉，疾病通常会以首发者姓名来命名，比如帕金森综合征、唐氏综合征等，在国际学术界内以中国人姓氏命名的罕见遗传性疾病非常少见。

罕见病一般为慢性、严重性疾病，常危及生命。尽管目前全球已知的罕见病超过7000种，但仍有很多罕见病尚未被报道，机制不明，缺乏诊断和治疗措施。王擎团队的研究将为梁-王综合征的早期诊断和治疗措施打下基础。

王擎表示，作为一名多年聚焦于罕见病研究的科研人员，希望能够有更多人关注罕见病领域的研究，共同推动中国罕见病的研发诊疗，促进罕见病患者准确诊断和治疗。（来源：中国科学报荆淮侨）

相关论文信息：https://doi.org/10.1111/apha.13800

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：王擎等 来源：《生理学报》

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