基因治疗让全色盲患者看到红色

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/23641.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！

基因治疗让全色盲患者看到红色。



色盲是家族遗传而非由药物或潜在疾病引起，目前尚无治疗手段。图片来源：Guido Mieth/Stone RF/Getty Images

一种基因疗法使罕见的全色盲患者能够隐约看到红色。在一项小型试验中，那些以前只能识别灰色阴影的人可以从较暗的背景中区分出红色物体。相关研究成果近日发表于《当代生物学》。

目前，大约每3万至4万人中就有1人患有色盲。以色列希伯来大学的Ayelet Mckyton和同事研究了4名色盲患者。他们中有3名成年人、一名7岁儿童，都患有一种由单一基因突变引起的色盲。

色盲会干扰眼睛中负责色觉的视锥细胞，因此，研究人员希望将缺陷基因的工作副本插入到视锥细胞中，从而可以为患者提供一定程度的色觉。

为了验证这个想法，他们将携带正确基因的病毒注射到每个参与者一只眼睛的视网膜下区域，即视锥细胞的所在地。然后病毒进入细胞纠正缺陷基因。Mckyton说。

Mckyton说，在手术后的几个小时内，参与者的视力没有发生重大变化，但在随后的几个月里，一些人报告说，他们看到的灰色阴影与注射前有所不同。

在进行了一系列测试后，研究人员发现，参与者接受治疗的眼睛可以看到深色背景下的红色物体，而之前他们根本看不到这种颜色。

此前有研究用羊模拟人类色盲对其进行了基因治疗，并发现这些动物发展出完整的色觉。对于患有此类疾病的人来说，他们的杆状细胞对光线高度敏感，这种细胞在光线下活跃，防止在白天失明。而没有色盲的人身上，这些细胞在白天是不活跃的。

Mckyton说，在试验中，活性杆状细胞可能干扰了视锥细胞产生的信号，使参与者无法看到完整的颜色。然而，由于杆状细胞对其波长特别不敏感，它们可能已经能够看到红色。因此，当暴露于红色时，杆状细胞保持不活跃，视锥细胞的信号就不会受到干扰。

Mckyton不确定这种治疗方法是否可以更有效地治疗色盲。我们不知道如何让这些杆状细胞沉默下来。但我认为，这些人有活跃的杆状细胞通常是件好事，否则他们就会失明。

美国迈阿密大学的Abigail Hackam说：这是一项有趣的研究，表明了开发恢复色觉疗法的复杂性。但她同是表示，参与者的色觉脑回路可能相对处于休眠状态，尚未被充分激活，无法在注射后恢复色觉，因此治疗效果有限。

Mckyton说，参与者将被监测数年，然后可能会在他们的另一只未经治疗的眼睛上重复注射。(来源：中国科学报 李惠钰)

相关论文信息：https://doi.org/10.1016/j.cub.2023.06.041

作者：Ayelet Mckyton 来源：《当代生物学》

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