
新基因疗法或能减缓“渐冻症”病程

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/27046.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！

新基因疗法或能减缓“渐冻症”病程

肌萎缩侧索硬化症（ALS）研究取得突破性进展。据瑞典于默奥大学官网27日报道，一种美国研发的反义寡核苷酸（ASO）药物Toferson显著减缓了一名ALS患者的疾病进程。服药4年后，该患者仍可爬楼梯、从椅子上站起来、正常吃饭说话，过着积极而充实的社交生活。



研究护士使用肺活量计测试ALS患者的呼吸能力。

图片来源：于默奥大学

患者来自瑞典南部，患有由SOD1基因突变引起的ALS疾病。ALS俗称“渐冻症”，是一种累及上

、下运动神经元和躯干、四肢及头面部肌肉的慢性进行性神经系统病变。自2020年夏天以来，该患者一直在参与一项 期临床研究，每4周接受一次实验性治疗。

该研究旨在评估一种为SOD1突变渐冻症患者开发的新基因疗法。通过鞘内注射给药，靶向突变SOD1基因的mRNA，促进其降解，从而减少突变型SOD1蛋白和神经丝轻链NFL（渐冻症生物标志物）。

2020年确诊时，患者脑脊液中NFL浓度高达11000纳克/升。接受治疗4年后，NFL浓度降至1200—1290纳克/升，下降了近90%。科学家用一种渐冻症量表测试患者身体的功能水平，健康个体功能水平为48分。在过去18个月里，患者的功能水平一直保持在35—37分。

研究团队指出，一般而言，此类ALS患者身体的功能水平每月会损失1—1.5分。如不治疗，疾病会快速恶化，在6—12个月内导致严重残疾。但这名病患在发病4年后仍可爬楼梯，这在某种程度上是一个奇迹。

研究负责人、于默奥大学神经学家彼得·安德森指出，ALS有多种类型，其中只有2%—6%的患者是由SOD1基因突变引起。目前尚不清楚这种药物对其他类型ALS是否有效。而且，并非所有实验参与者都能取得同样的积极结果，这可能与剂量或何时开始治疗有关。他们希望进一步研究以厘清这些问题

作者：刘霞 来源：科技日报

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](https://www.iikx.com)转发