定制基因编辑疗法治愈罕见遗传病患儿

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/33273.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！

定制基因编辑疗法治愈罕见遗传病患儿

。科技日报北京5月15日电（记者张梦然）美国费城儿童医院与宾夕法尼亚大学医学团队利用定制的CRISPR基因编辑疗法，成功治愈了一名患有罕见遗传病的儿童。这项研究成果已发表在《新英格兰医学杂志》上，并在美国基因与细胞治疗学会年会上进行了报告。该突破将为治疗目前尚无有效疗法的罕见疾病打开新的大门。

这名患儿名为KJ，出生时即患有严重的氨基甲酰磷酸合成酶1（CPS1）缺乏症，这是一种极为罕见的代谢性疾病。出生后的最初几个月，他一直在医院接受严格的饮食控制和管理。2025年2月，在他大约6—7个月大的时候，接受了第一次定制开发的基因编辑疗法。治疗过程安全顺利，目前KJ已健康地成长。

CRISPR基因编辑技术能够精准修正人类基因组中的致病变异。该技术目前已用于治疗镰状细胞病和β地中海贫血等常见遗传病，并获得美国食品和药物管理局（FDA）批准，但这些疾病的治疗方案适用于较广泛人群，属于“一刀切”的策略。由于许多遗传病存在多种变异类型，因此只有相对较少的疾病能从中受益。即便基因编辑领域不断进展，全球数百万有罕见遗传病的患者仍长期缺乏有效的治疗手段。

团队自2023年起开始探索为个体患者量身打造基因编辑疗法的可行性，最终针对KJ出生后不久发现的特定CPS1基因突变，设计并实施了一种基于碱基编辑技术的疗法。这种疗法通过脂质纳米颗粒将基因编辑工具输送至肝脏，从而修复其体内的缺陷酶。KJ于2025年2月下旬首次接受这种实验性疗法输注，随后在3月和4月分别接受了第二和第三剂治疗。最新发表的论文公布了这一专为KJ量身定制、开发迅速且高度规范的CRISPR基因编辑疗法。

截至2025年4月，在接受三剂治疗后，KJ未出现严重副作用。在接受治疗后不久，他便能够耐受更高的膳食蛋白质摄入量，所需的氮清除剂剂量也明显减少。此外，他还能从一些常见的儿童病毒感染中恢复，而不会出现血氨升高的情况。但还需要更长时间的随访以全面评估该疗法的长期疗效和安全性。

此次案例标志着基因编辑技术向个性化医疗迈进的重要一步，也为未来治疗更多罕见遗传病提供了现实可行的方向。

作者：张梦然 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转发