
全球首例！定制基因编辑疗法治疗婴儿罕见病初见成效

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/33312.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！

全球首例！定制基因编辑疗法治疗婴儿罕见病初见成效。美国一名患有严重遗传病的婴儿在接受针对其特定突变设计的基因编辑治疗后，已显现出病情改善的迹象。《新英格兰医学杂志》5月15日刊发研究报告介绍了该婴儿的治疗情况，称这一病例为其他罕见病寻求基因疗法带来希望。



接受基因编辑治疗的婴儿KJ与研究团队成员。图片来源：费城儿童医院

?

在近日召开的新闻发布会上，美国费城儿童医院的Rebecca Ahrens-Nicklas表示，这是首次为个体患者设计针对其独特致病突变的基因编辑治疗。他已显现出一些早期获益迹象，但目前判断治疗效果还为时尚早。

研究团队成员、美国宾夕法尼亚大学的Kiran Musunuru表示，他们尽快公布细节是希望激励同行。毫不夸张地说，这就是医学的未来。他补充道，这是将基因编辑疗法应用于治疗各类罕见遗传病的第一步。目前这些疾病几乎没有任何在研疗法。

患儿KJ Muldoon出生不久即确诊患有氨甲酰磷酸合成酶1型（CPS1）缺乏症。CPS1编码一种肝脏酶，缺乏这种酶会导致蛋白质分解时血液中氨含量升高，进而损伤大脑。Ahrens-Nicklas指出，超过半数先天性CPS1缺乏症患者会死亡。

她和Musunuru团队一直致力于开发针对肝脏的碱基编辑疗法——CRISPR技术的一种形式。通过快速开发，他们成功修正了KJ两个CPS1基因拷贝中的一个突变版本。

研究团队早期就与美国食品药品监督管理局（FDA）沟通。他们意识到这是特殊情况。Musunuru说，KJ当时病情极其危重，常规流程已来不及。当KJ 6个月大时，我们正式向FDA提交申请，仅一周就获得了批准。

2025年2月，6个月大的KJ接受了低剂量治疗，随后在3月和4月接受更大剂量治疗。目前他已能在减少其他控制病情药物用量的情况下，摄入更多蛋白质。

理想情况下，这类患儿应接受更早期治疗以预防长期损害。Musunuru的终极目标是实现产前基因编辑。

其他基因编辑疗法通常设计为通用型，不针对具体突变。例如首个获批的镰状细胞病基因编辑疗法，其机制是激活胎儿血红蛋白生成，而非修正导致疾病的成人血红蛋白突变。尽管是通用型疗法，其在英格兰的单疗程费用仍高达161.5万英镑。

个性化治疗成本可能更高。Musunuru表示无法给出KJ治疗的确切费用，因为相关公司承担了大部分成本。但他相信价格会下降：随着技术的进步，规模效应将显现，预计成本将降低数个数量级。

此前个性化基因疗法发展受阻，部分原因是监管机构将针对同一基因不同突变的疗法视为独立产品，要求企业每次都要重新走审批流程。但当前监管趋势转向平台化审批，即对某种疾病的治疗方式给予整体批准，不论针对的具体突变。

英国遗传病联盟的Nick Meade表示：KJ接受的基于平台的CRISPR基因组编辑疗法，为治疗极罕见疾病提供了可扩展方案，终于让数千家庭看到了治疗曙光。（来源：中国科学报 李惠钰）

相关论文信息：<https://doi.org/10.1056/NEJMoa2504747>

作者：Rebecca Ahrens-Nicklas 来源：《新英格兰医学杂志》

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](http://www.iikx.com)转发