
渐冻症靶向治疗药物应用临床，患者完成全国首针注射

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/33766.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！

渐冻症靶向治疗药物应用临床，患者完成全国首针注射

。澎湃新闻获悉，6月10日6时，43岁的李女士在北京大学第三医院神经内科接受了托夫生注射液腰穿鞘内注射治疗。据了解，这是肌萎缩侧索硬化症（ALS，俗称“渐冻症”）靶向治疗药物托夫生注射液在国内正式商业上市后的全国首针注射治疗。

北京大学第三医院介绍，这标志着我国首个针对超氧化物歧化酶1（SOD1）基因突变所致成人渐冻症（SOD1-ALS）的疾病修正治疗药物正式应用于临床，为治疗这一罕见且致命的神经系统疾病带来源头干预的新希望。



患者在北医三院接受注射治疗。北京大学第三医院图

?

作为运动神经元病中最常见的一种类型，肌萎缩侧索硬化症通常会导致患者大脑和脊髓中与运动相关的神经细胞逐渐死亡，从而引起全身与自主运动相关的肌肉无力和萎缩，最终，患者往往因吞咽困难、呼吸肌无力等问题而死亡，生存时间通常为3-5年。

肌萎缩侧索硬化症的发病原因尚未完全明确，目前已知有多个致病基因被证实与肌萎缩侧索硬化症的发病有关。其中，超氧化物歧化酶1是首个被发现的肌萎缩侧索硬化症致病基因，也是中国肌萎缩侧索硬化症人群中最常见的致病基因。

澎湃新闻注意到，托夫生注射液于去年9月在中国获批，用于治疗携带超氧化物歧化酶1(SOD1)基因突变的肌萎缩侧索硬化成人患者。6月10日，托夫生注射液正式在中国商业上市。托夫生注射液是一种反义寡核苷酸(ASO)药物，可通过减少SOD1蛋白合成，减少毒性SOD1蛋白的蓄积，从而减轻运动神经元的损伤，减缓疾病进展。



樊东升教授看望患者。北京大学第三医院图

?

在所有肌萎缩侧索硬化症患者中，无论其有无家族病史，都有一定几率是由SOD1基因突变引起。《2023肌萎缩侧索硬化（ALS）基因检测与咨询的循证共识指南》指出，所有ALS患者都应接受包括SOD1在内的基因检测。基因检测可帮助患者明确自身所患肌萎缩侧索硬化症是否与特定基因突变相关，对于疾病的精准诊断、预后判断和精准治疗具有重要意义。北京大学第三医院神经内科主任樊东升表示，托夫生注射液在中国的上市，具有里程碑意义，将开启我国ALS对因治疗的新时代。“我们呼吁进一步推动基因检测与诊疗规范化，让更多符合条件的患者尽早受益于这一国际突破性疗法，把握治疗窗口期。”

作者：张依琳 来源：澎湃新闻

更多 科学进展 请访问 <https://www.iikx.com/news/progress/>

本文版权归作者所有，请勿用于商业用途，[爱科学iikx.com](http://iikx.com)转发