
个性化基因编辑拯救了一名婴儿：它能否广泛推广？

作者：writer 来源：科学网

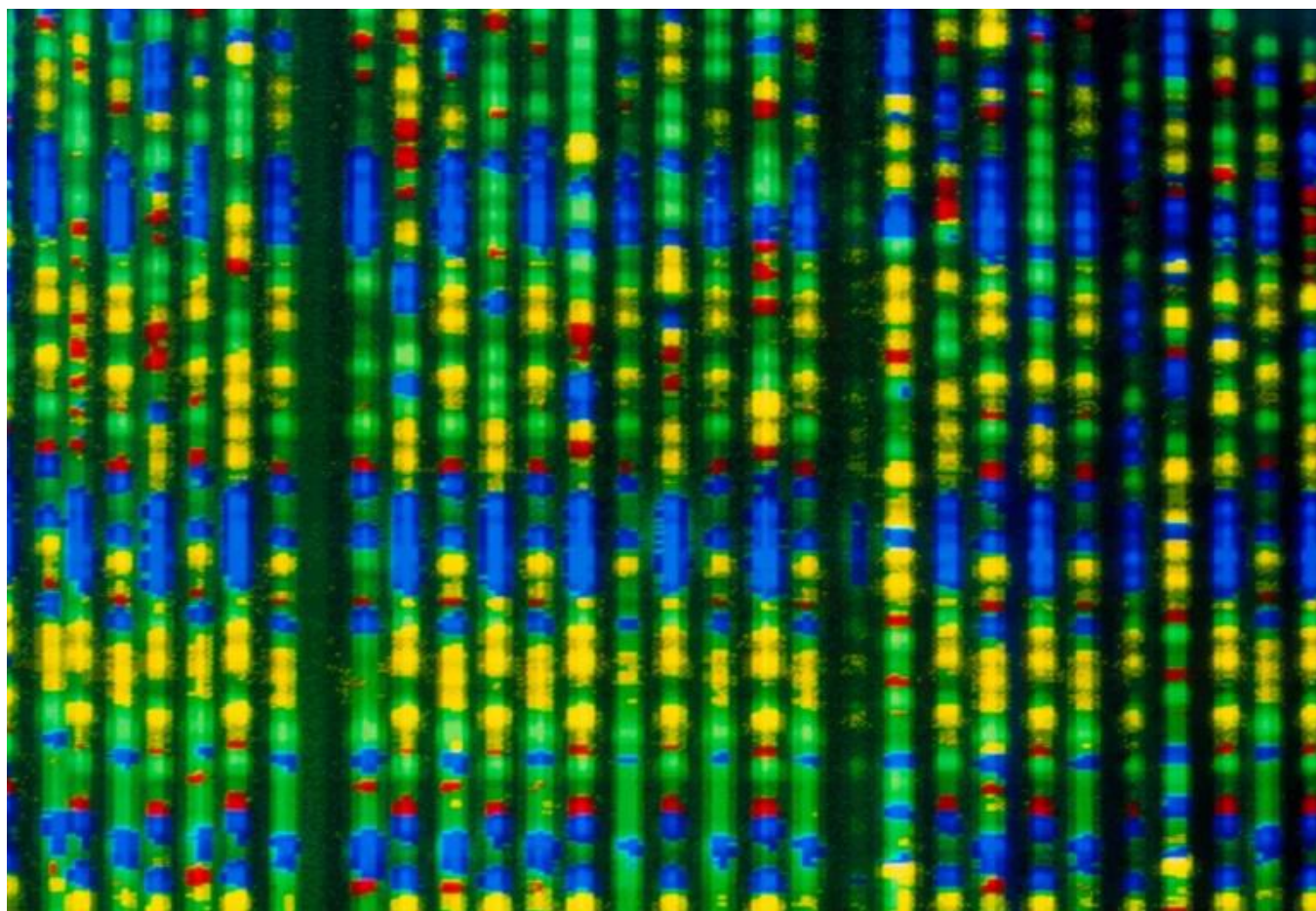
本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/36394.html>

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！

个性化基因编辑拯救了一名婴儿：它能否广泛推广？

。去年年底，数十名研究人员跨越数千英里携手合作，展开了一场拯救一名男婴生命的竞赛。最终诞生了一个世界首创——一种为单个人量身定制的尖端基因编辑疗法，并在破纪录的6个月内研发完成。

如今，婴儿KJ Muldoon的医疗团队正准备重复这一疗法至少5次，且速度将进一步提升。



碱基编辑器可以在特定目标位点修改DNA序列，从而允许纠正引起疾病的突变。

图片来源：Hank Morgan/Science Photo Library

这项开创性临床试验10月31日发表于《美国人类遗传学杂志》。该研究将采用CRISPR-Cas9基因编辑技术的一个分支——碱基编辑，它允许科学家对DNA序列进行精确的“单字母”修改。研究计划于明年启动，此前组织者已花费数月时间与美国监管机构谈判，旨在简化基因编辑疗法进入试验前通常必须经过的复杂程序。

参与治疗KJ的医生、美国宾夕法尼亚大学佩雷尔曼医学院的心脏病专家Kiran Musunuru说，开发KJ的疗法是紧张忙碌的6个月，“但我认为可以进一步缩短时间”。

自KJ成功治疗的消息公布以来，有个问题始终困扰着许多罕见病患儿家庭：何时能轮到我们？过氧化物酶体疾病全球基金会的执行董事Ryan Maple说：“这一领域没有‘放之四海而皆准’的方法。”

目前发展势头正在增强。除了计划在费城进行的临床试验外，今年7月在美国加州大学伯克利分校和加州大学旧金山分校成立的儿科CRISPR治疗中心，也致力于开发个性化基因编辑疗法。今年9月，美国政府高级卫生研究计划局宣布启动两项资助计划支持“精密基因医学”研发。

“我现在比过去更加乐观。”美国南加州大学凯克医学院的医学遗传学家Joseph Hacia说。

去年八月，在KJ出生后不久，医生意识到他有一个基因突变，导致无法正常合成一种至关重要的肝酶——磷酸氨基甲酰合成酶1（CPS1）。CPS1能解毒氨，是身体分解蛋白质时形成的天然废物。氨如果不从血液中清除，会损害大脑。多数CPS1缺乏症患儿在等到目前唯一已知疗法肝移植前就已生命垂危。

美国费城儿童医院的Rebecca Ahrens-Nicklas一直在与Musunuru合作开发一种碱基编辑疗法，该疗法可以迅速部署以治疗患有代谢紊乱的儿童。KJ将成为他们的第一个案例。

今年二月底，KJ接受了一种只为他设计的碱基编辑疗法。CPS1缺乏症的发生率大约为百万分之一。KJ接受的疗法旨在找到他CPS1基因DNA序列中的一个错误碱基，并将其替换成一个不同的碱基，从而能够产生完整的CPS1蛋白。

经过治疗后，KJ的氨水平下降了，药物使用量得以减少。从那以后，他努力学习独立站立，吃固体食物，并迈出他的第一步。

与此同时，Musunuru和Ahrens-Nicklas一直忙于研究如何治疗更多儿童。他们的试验将聚焦于7个基因（包括CPS1）中有一个发生突变的儿童，这些基因损害了处理氨的能力。他们计划使用几乎与治疗KJ时完全相同的碱基编辑组件。

美国食品药品监督管理局（FDA）通常会要求每种新配方进行单独的临床试验，并进行安全测试

，以确保基因编辑组件没有毒性。但在这种情况下，FDA已表示将接受来自KJ治疗的一些安全数据。

有了这些变化，Musunuru预测团队能够将生产疗法所需时间从6个月缩短到3或4个月。Musunuru希望，一旦另外5到15名儿童得到治疗，FDA会考虑批准这种治疗方法。但研究人员需要找到一家公司来赞助申请。

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

作者：李惠钰 来源：中国科学报

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