
人类胚胎首次实现精准基因编辑

作者：writer 来源：科学网

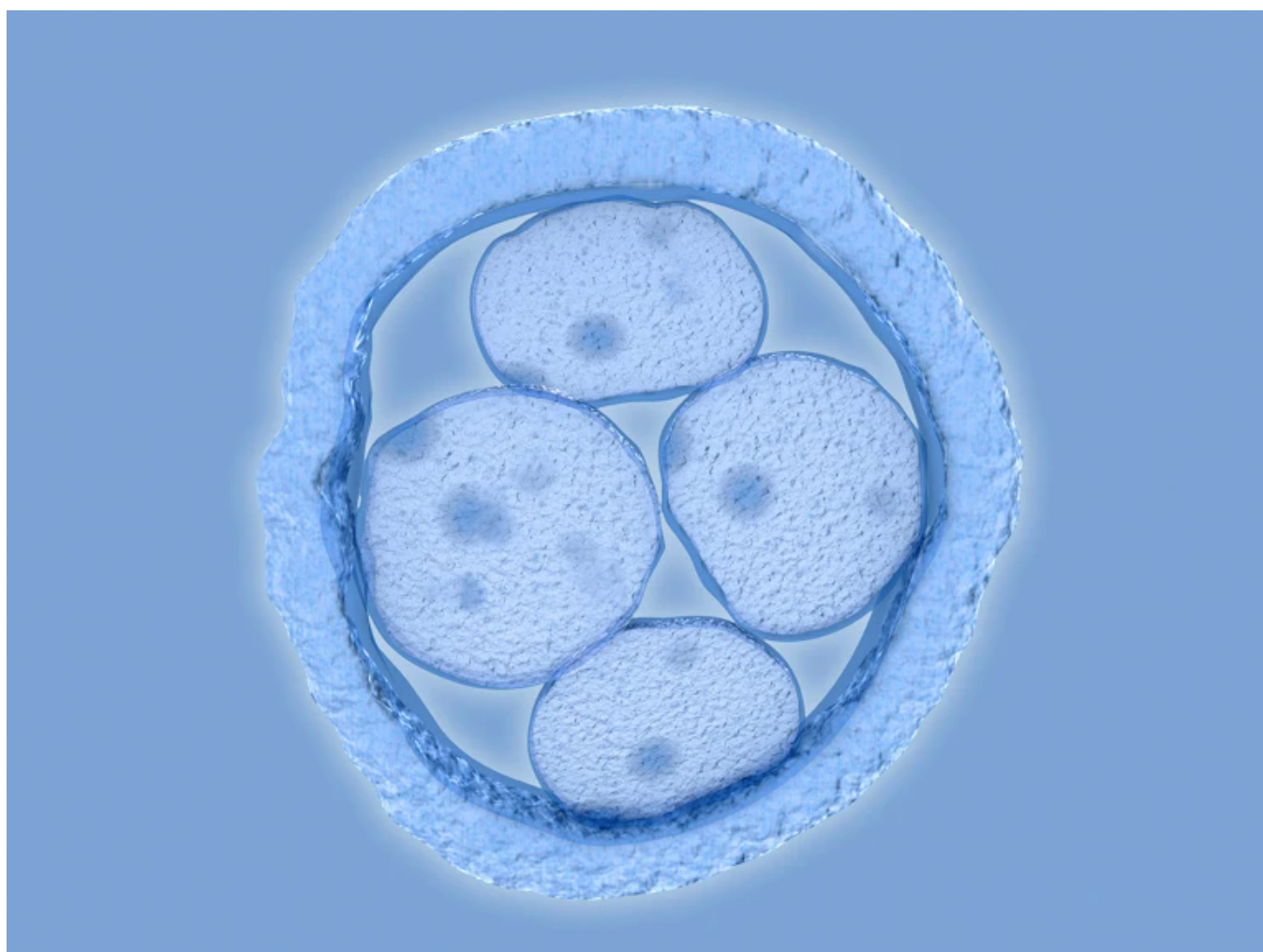
本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/40161.html>

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！

人类胚胎首次实现精准基因编辑

。研究人员首次利用碱基编辑这一精准的基因编辑技术，对人类胚胎基因组完成改造。美国哥伦比亚大学的Dieter Egli团队于6月1日在预印本平台bioRxiv上公布了相关研究成果。

消息一出，科学界与生命伦理学界反响复杂，既有欣喜也不乏担忧。不少学者认为，这项成果为修复胚胎中的致病基因突变迈出了重要一步。但也有人担心，该技术会被滥用于筛选、培育拥有超高智商等特征的“定制胚胎”。



四细胞阶段的人类胚胎。图片来源：Juan Gaertner/Science Photo Library

以往研究发现，传统基因编辑技术精准度较低，用于胚胎编辑时可能造成编辑后的染色体缺失，这一致命缺陷导致该技术无法应用于人类胚胎。美国耶鲁大学的Emre Seli评价称，这项新研究带来了理念上的突破，有望推动整个领域向前发展。澳大利亚悉尼大学的Greg Neely表示：“这项研究将被载入史册。相比以往尝试，它更加审慎，也更恪守伦理底线。”

但部分学者对该技术的潜在风险表示忧虑。美国斯坦福大学的Hank Greely担心，富裕人士可能受这项研究启发，尝试对胚胎开展碱基编辑。“搭建一家试管婴儿与基因检测实验室，或许只需数百万美元便可落地。而盲目开展这类工作，很可能诞下身患重病的婴儿。”

对此，Egli回应，预印本论文中的数据已证实，现阶段将碱基编辑技术应用于胚胎还为时过早，仍存在诸多风险。

碱基编辑属于第二代基因编辑技术，能够精准修改DNA上单个碱基位点。它虽然也可能引发非预期的基因改变，但安全性远优于传统CRISPR技术，后者会切断DNA双链，大幅增加脱靶变异风险。

Egli团队选取人类早期胚胎为实验对象，利用碱基编辑技术对3个基因进行单碱基改造。第一个是PCSK9基因，参与调控血液中“坏胆固醇”水平，目前已有多款靶向该基因的药物用于预防心梗与中风；另外两个基因为HBG1与HBG2，负责调控胎儿血红蛋白的合成。科研人员正探索通过改造这两个基因，治疗镰状细胞贫血、地中海贫血等血液疾病。

针对PCSK9基因，研究团队将基因组特定位点的碱基A改为G，使该基因功能失活。自然界中存在同类天然突变，已证实该突变能够降低冠心病发病风险。针对HBG1与HBG2基因，研究团队同样完成A到G的单碱基替换，模拟一种天然良性突变。该突变可促使人体合成具有保护作用的血红蛋白，缓解镰状细胞贫血、地中海贫血的病症。

实验发现，基因编辑并未在胚胎所有细胞中均匀生效，部分细胞完成碱基改造，另一部分仍保留原始基因序列，这种现象被称为嵌合效应。

Egli表示，论文相关实验结束后，团队已优化操作流程，有效减轻了嵌合问题。他同时明确，该技术目前绝对不能应用于临床。实验中用于递送基因编辑工具的信使RNA（mRNA）一旦剂量超标，会导致胚胎细胞停止分裂。“这类碱基编辑工具会对胚胎造成损伤，在风险未完全排除前根本不该投入使用。当下的技术水平距离临床应用还差得很远。”

多位研究人员对该研究的后续影响表达担忧。美国加州大学伯克利分校的Fyodor Urnov指出，目前试管婴儿结合胚胎基因筛查技术已经可以有效阻断遗传病代际传递，针对疾病开展胚胎基因编辑属于“多此一举”。“从实际应用来看，这篇预印本论文只会助长‘定制婴儿’的风潮。”

Egli则认为，相比等到人体发育成熟后再修复基因缺陷，胚胎阶段编辑基因在逻辑上更合理。基因突变会在人体生长过程中不断累积，最终演变成海量异常；而在胚胎阶段，基因仅存单套拷贝，修复难度与风险更低。他表示，开展这项研究的核心初衷是探究人类胚胎的DNA修复机制，该机制与人体发育后期存在显著差异。

面对“企业会借机滥用技术”的质疑，Egli强调，鉴于现存风险，盲目落地胚胎编辑并不可取。他与美国企业Nucleus Genomics展开合作，论文的一名作者就来自该公司。公司推出多项“基因优化检测”项目，除筛查严重遗传病外，还借助基因模型预测智商、身高等。

公司创始人兼首席执行官Kian Sadeghi认为，在现有业务基础上新增胚胎编辑服务是顺理成章的发展方向，不过短期内仍难以落地。“我们的初衷始终一致，帮助准父母做出更科学的生育选择，孕育健康后代。”

不过，Egli明确表态，坚决反对利用基因编辑技术“改良”胚胎性状。他认为，严谨的基础研究恰恰能厘清技术风险，从而遏制滥用行为。“只有充分开展研究、摸清原理，才能阻止技术被错误使用。”

相关论文信息：<https://doi.org/10.64898/2026.05.30.728989>

作者：王方 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