中国阿尔茨海默病家系遗传机制被揭示

作者：writer 来源：爱科学

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/8095.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！

中国阿尔茨海默病家系遗传机制被揭示。阿尔茨海默病（AD）是老年人群的常见疾病，但家族性阿尔茨海默病（FAD）却十分罕见。不过，因FAD患者集中了AD疾病的所有病理生理特点，故而成为业内专家研究AD发病机制的最佳人群。

自1906年第一例AD患者报道以来，重要的发病机制进展如Aβ学说、tau学说、炎症学说等都来源于FAD的研究。因此，多数学者普遍认为，研究AD需要从FAD入手。

近日，首都医科大学宣武医院教授贾建平团队对404个中国FAD家系进行了长达17年的追访研究，深入系统揭示了这一疾病的遗传规律，为中国AD的遗传学干预和基因治疗提供了理论基础。相关研究发表在Alzheimer’s Dementia。

据了解，该团队自从2002年开始建立全国最大的FAD登记网络（CFAN），在全国收集FAD病例。至2019年9月共收集404个家系、共3700余名家系成员。CFAN也是目前世界最大的FAD登记网络。

研究人员发现有50种PSENs/APP突变，其中有11个突变为国际上首次报道，表明中国人与其他种族之间发病机制的异质性。但404个家系中有83.17%的家系不携带已知基因PSENs/APP突变，尚有大量未知基因有待我们挖掘，这种挖掘将对发现中国人AD的特色基因产生重要影响。贾建平说，该团队于2005年报道了中国第一例FAD，由此开启了从遗传学方面研究AD的先河。经过长期系统研究，他们逐步揭开了中国人FAD基因突变的奥秘，这对理解中国人AD的发病机制产生了重要影响，也为国人AD遗传干预和基因治疗提供了思路和平台。

未来，或许有望从编辑方面入手，逆转基因缺陷，为最终治愈AD找到新的突破点。贾建平说。（来源：中国科学报 张思玮）

相关论文信息：https://doi.org/10.1002/alz.12005

作者：贾建平等 来源：ALZ

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