



新研究发现中国家族性阿尔茨海默病遗传规律

发布时间: 2020-01-16 09:03:42 分享到:

科技日报讯 (实习记者代小佩) 北京宣武医院贾建平教授团队近日在《阿尔茨海默病和老年痴呆症》杂志在线发表一项研究。该研究对404个中国家族性阿尔茨海默病 (FAD) 家系进行了17年的追访, 系统揭示了这一疾病的遗传规律, 为中国阿尔茨海默病 (AD) 的遗传学干预和基因治疗提供了理论基础。

据悉, FAD十分罕见, 但它集中了阿尔茨海默病所有病理生理特点, 成为研究发病机制最佳人群。自1906年第一例阿尔茨海默病患者报道以来, 重要的发病机制进展如A β 学说、tau学说、炎症学说等都来源于FAD的研究。因此, 研究者提出, 阿尔茨海默病研究要从FAD入手。

贾建平团队从2002年开始建立全国最大的家族性阿尔茨海默病登记网络, 在全国收集FAD病例。截止到2019年9月, 共收集404个家系, 3700余人的家系成员。此次研究发现50种PSENs/APP突变, 其中有11个突变在国际上首次报道, 表明中国人与其他种族之间发病机制的异质性。404个家系中有83.17%的家系不携带已知基因PSENs/APP突变, 尚有大量的未知基因有待挖掘, 这种挖掘将会对发现中国人阿尔茨海默病的特色基因产生重要意义。

该研究对理解中国人阿尔茨海默病的发病机制产生重要影响, 也对国人阿尔茨海默病遗传干预和基因治疗提供了思路 and 平台, 有望从编辑方面入手, 逆转基因缺陷, 为最终治愈阿尔茨海默病找到新突破点。

来源: 科技日报

