



NEW WORLD TIMES
全美首家中文简体字报纸
1997年9月19日创刊
www.newworldtimes.us

新世界时报

2025年
11月28日
第1473期
每星期五出版 本期48版
ISSN 1543-7930

全球首个亨特综合症基因治疗,效果震惊



美国一名3岁华裔男童先天患上罕见的遗传病,并成为全球首个患该病并接受突破性基因疗法治疗的人,他的康复进展令医生震惊。奥利弗·朱(Oliver Chu)患有罕见的遗传疾病黏多糖症第2型,又称亨特综合症(Hunter syndrome, 又称 MPSII),该病会对身体和大脑造成持续损害。最严重患者通常在20岁前死亡,其影响有时被形容为一种儿童时期失智症。

由于基因缺陷,治疗前奥利弗无法产生维持细胞健康所需的酶(enzyme)。

英国曼彻斯特的医疗团队全球首次尝试透过基因疗法改变奥利弗的细胞,以阻止这种病症。试验共同负责人西蒙·琼斯(Simon Jones)教授告诉BBC,“我等了20年,才看到像奥利这样的孩子有如此好的表现,这真的令人振奋。”这个非凡故事的核心人物是奥利弗——全球首位接受该疗法的五名男童之一——以及来自美国加州的朱家,他们将信任寄托在曼彻斯特皇家儿童医院的医疗团队。开始治疗一年后,奥利弗如今似乎发展正常。“每次谈到这件事我都想哭,因为真的太不可思议了。”他的母亲景如(Jingru,音)说。

2024年12月:干细胞移植

斯凯勒曾在语言和协调方面出现一些迟缓,但最初被认为是因在新冠疫情期间出生所致。瑞奇(Ricky)告诉我,两个儿子的诊断结果令他感到非常震惊。

“当你得知亨特综合症时,医生首先告诉你的是:‘不要上网搜寻,因为你会看到最糟糕的案例,会非常非常令人沮丧。’”

孩子出生时看似健康,但大约在两岁时开始出现症状。

这些症状各异,可能包括外貌变化、四肢僵硬和身材矮小。该病会损害全身,包括心脏、肝脏、骨骼和关节,在最严重的情况下会导致严重的智力障碍和持续的神经退化。

亨特综合症几乎只发生在男孩身上,极为罕见,全球每10万名男性新生儿中仅有一例。奥利弗正接受基因治疗,进行细胞移植——这是尝试透过一次性治疗来阻止其基因疾病发展的首个关键步骤。

“他的血液通过一台精密机器,收集一

种特定类型的细胞,称为干细胞,这些细胞将被送往实验室进行改造,然后再回输给他。”儿科血液学顾问克莱尔·霍根(Claire Horgan)医生解释。

奥利弗的血细胞被改造了

奥利弗的血细胞被仔细包装后送往伦敦的大奥蒙德街医院(Great Ormond Street Hospital, GOSH)实验室。

在亨特综合症中,基因错误导致细胞缺乏制造酶——硫酸酯酶(IDS)——的指令,该酶对于分解长期在组织和器官中累积的大型糖分子至关重要。科学家将缺失的IDS基因插入一种病毒,该病毒的遗传物质已被移除,因此不会引起疾病。

来自大奥蒙德街医院细胞与基因疗法服务部门、同时是伦敦大学学院高级研究员的凯伦·巴克兰(Karen Buckland)解释:“我们利用病毒的机制,将缺陷基因的正常拷贝插入每个干细胞。”仍然存在一个问题:如何让足够的缺失酶进入大脑。为解决这一问题,插入的基因被修改,使其产生的酶能更有效地穿过血脑屏障。

2025年2月:输入新细胞

一个小型透明输液袋被取出,放在液体托盘中慢慢加热至体温。

经过多次检查后,护士将含有约1.25亿个基因改造干细胞的透明液体抽入注射器。过程似乎很快结束,但其目标极为宏大:以一次性治疗阻止奥利弗病情恶化。

几天后,奥利弗与景如飞回加州。现在,家人和医疗团队只能等待,看看基因疗法是否奏效。

2025年5月:初期进展迹象

5月,奥利弗回到曼彻斯特,接受关键检测以确认基因疗法是否奏效。瑞奇欣喜若狂:“他表现得非常好。我们看到他的语言和行动能力都有进步。仅仅三个月,他就成熟了许多。”真正的大喜讯是,奥利弗已经可停止每周注射所缺失的酶。

瑞奇解释,斯凯勒在语言和运动技能方面发展迟缓,但正在接受注射治疗,该疗法能将治疗送达身体,但无法进入大脑。

“永远心存感激”

奥利弗每三个月回一次曼彻斯特,进行

持续数天的后续检测。8月底,进一步检查确认基因疗法正在发挥作用。奥利弗显然状况良好,距离治疗开始已过九个月。然而,琼斯教授仍保持谨慎:“我们必须小心,不要过度兴奋,但目前情况已经非常理想。”

目前,共有五名男童参与试验,来自美国、欧洲和澳洲。英国没有患者参与,因为确诊太晚不符合资格。所有孩子将至少接受两年的监测。如果试验成功,医院和大学希望与另一家生物技术公司合作,推动治疗获得许可。

琼斯教授表示,同样的基因疗法正应用于其他基因疾病。

曼彻斯特目前也在试验针对黏多糖症第一型(MPS I——Hurler syndrome,赫勒氏症)和三型(MPS III——Sanfilippo syndrome,圣菲利柏氏症)的类似疗法。

他们对奥利弗近月的进展感到惊讶。奥利弗现在能制造缺失的酶,身体和大脑保持健康。

几乎未能成行的试验

曼彻斯特大学的研究团队由布莱恩·比格(Brian Bigger)教授领导,花费超过15年研发亨特综合症的基因疗法。

2020年,该大学宣布与一家美国小型生物技术公司 Avrobio 合作,开展临床试验。

但三年后,该公司因另一项基因疗法研究结果不佳及资金不足,将许可退还给大学。这项原本将帮助奥利弗的首次人体试验,尚未开始就陷入危机。

琼斯教授说:“我们必须迅速行动,挽救整个构想,并寻找新的赞助方和资金来源。”此时,英国医学研究慈善机构 LifeArc 介入,提供250万英镑资金。

执行长萨姆·巴雷尔(Sam Barrell)博士表示:“对英国超过350万名罕见病患者而言,获得有效治疗是一项巨大挑战——目前95%的疾病没有任何治疗方法。”

朱家庆幸试验未被迫中止,并希望斯凯勒有一天能像弟弟一样受益于基因疗法。

瑞奇说:“我愿意走到天涯海角,无论往前走、向前走、倒着走、光着脚走,只为确保我的孩子拥有更好的未来。”(本文转自BBC中文网,不代表本报的观点和立场)

St. Jude 全国外联总监
携手各界名人名企共同
见证这项延续 22 载的节日传统
为拯救生命的儿童癌症
研究与治疗募集善款

>>详见 11版

资产转移机制及
终生收入年金的好处

>>详见 15版

华府众教会联袂佳音艺术事工团
《同心颂赞,欢庆圣诞》
音乐会进入倒计时

>>详见 17版

于右任先生书法代表作展览

>>详见 19版

蒙郡2027财年运营预算
论坛在美京艺廊顺利举行
——建设性的社区对话

>>详见 23版



Google

WWW.newworldtimes.com