

研究：脊髓性肌肉萎缩症导致患者更易得脂肪肝

刘安琪 报道
angielq@sph.com.sg

脊髓性肌肉萎缩症的基因突变会减少肝细胞中一种蛋白质的水平，导致患者患脂肪肝的风险提高。

脊髓性肌肉萎缩症（Spinal Muscular Atrophy）是一种罕见的遗传性疾病，会导致身体无法生产一种名为“运动神经元存活基因”（Survival Motor Neuron，简称SMN）的蛋白。

SMN是运动神经元的关键蛋白质，帮助维持运动神经元的健康和功能。若体内的SMN水平不足，运动神经元就无法向肌肉传递信号，逐渐导致肌肉变得无力，开始萎缩。

一项由新加坡科技研究局、新加坡国立大学杨潞龄医学院、波士顿儿童医院、哈佛医学院，以及阿伯丁大学展开的新国际研究发现，导致脊髓性肌肉萎缩症的基因突变（gene mutation）会降低肝细胞中的SMN蛋白水平，削弱肝细胞分解和使用脂肪的能力。这也是为什么脊髓性肌肉萎缩症患者会出现脂肪肝的原因，最小患者甚至才三岁。

脂肪肝病是一种因肝脏内脂肪堆积过多所造成的疾病，通常与心脏疾病、糖尿病和肥胖有关，会导致肝脏发炎和损伤。脂肪肝病也可能对年幼和成年的脊髓性肌肉萎缩症患者造成严重的长期影响。

研究确立基因缺陷直接关系到肝脏问题

新研究结果显示，可通过编辑患者干细胞中有缺陷的基因，增加SMN蛋白的生产，进而逆

转对肝脏的影响，确立了基因缺陷与肝脏问题之间的直接联系。

新科研、国大，以及阿伯丁大学星期三（7月17日）为研究发布的联合文告指出，脊髓性肌肉萎缩症因此应被视为一种多器官（multi-organ）疾病，且有必要为患者制定更全面的护理。

新科研分子和细胞生物学研究院神经肌肉疾病转化医学实验室主任、国立脑神经医学院神经内科顾问专科医生杨晶晶博士说，研究结果指出，随着时间的推移，脊髓性肌肉萎缩症患者可

能面临更高的健康问题风险，因为导致脊髓性肌肉萎缩症的基因突变也会影响其他器官，包括肝脏。

根据文告，随着治疗方案不断改善，脊髓性肌肉萎缩症患者寿命也得以延长，理解基因突变对不同器官的长期影响因此变得尤其重要，才能制定更有效的疗法和提升患者的生活质量。

波士顿儿童医院临床神经科首席医师、神经肌肉中心和脊髓性肌肉萎缩症项目主任巴兹尔·达拉斯（Basil Darras）教授说，患者的寿命逐渐延长，理解病症对其他器官的影响，也会改变医生在监测和治疗这种疾病的方法。他也是哈佛医学院神经学的教授。