



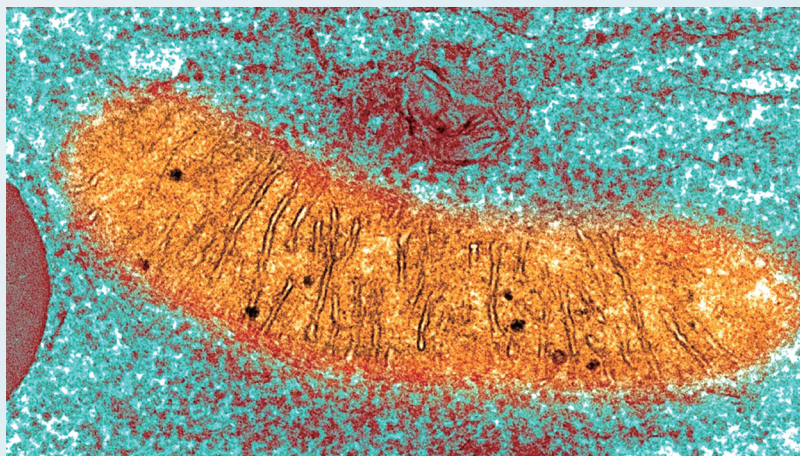
DNA只有约0.1%来自捐赠者

我们细胞的大多数DNA存在于细胞核中,这些遗传物质分别来自父母亲,造就了我们每个人。但细胞核外也存在一些DNA,它们位于被称为线粒体的结构中。线粒体中的危险突变会引发儿童一系列疾病,导致肌肉无力、癫痫发作、发育迟缓、主要器官衰竭甚至死亡。

此类病症通常由母亲遗传给孩子,导致孩子的身体能量匮乏。这可能导致小孩严重残疾,有些婴儿出生数天内便会夭折。体外受精过程中的检测,通常能确定这些突变是否存在。但在极少数情况下,仍无法确定。于是,研究人员一直在研发一种技术,试图通过使用捐赠卵子中的健康线粒体来避免这一问题。2023年就有报告称,首批婴儿已通过这种方法诞生。

科学家从母亲的卵子或胚胎中提取遗传物质,然后将其转移到捐赠者的卵子中。这些卵子含有健康线粒体,但已移除其余关键DNA。使用这种方法意味着胚胎含有来自三个人的DNA——来自母亲的卵子、父亲的精子和捐赠者卵子的线粒体。一些人将通过此类技术诞生的孩子称为“三亲婴儿”,但研究人员反对使用这一术语,因为新生儿的DNA只有大约0.1%来自捐赠者。

实验室中,科学家们将来自母亲和捐赠者的卵子都与父亲的精子受精。受精卵的DNA形成一对名为原核的结构。这些结构包含构建人体的信息,如发色和身高。原核从两个胚胎中取出,并将父母的DNA植入含有健康线粒体的胚胎中。



这是用显微镜拍摄的线粒体照。

改良的DNA将遗传给自己孩子

不过,目前来看这项技术还远远称不上完美。《新英格兰医学杂志》上的两篇报告显示,共有22名女性接受了该手术,但只有七名女性成功生下了八个孩子,其中包括一对双胞胎,另有1人正在怀孕过程中。已经出生的这四名男孩和四名女孩的年龄,从不足六个月到两岁多不等。

研究表明,其中六名婴儿的突变线粒体DNA(可导致疾病)数量减少了95%至100%。另外两名新生儿的突变线粒体DNA数量下降了77%至88%,仍低于致病范围。要弄清为何会出现这种情况,以及能否预防,还需要进一步研究。纽卡斯尔大学和莫纳什大学的玛丽·赫伯特教授说:“这些发现令人乐观。然而,要更好地了解‘线粒体捐赠疗法’的局限性,对于进一步改善治疗效果至关重要。”

其中一项研究表明,该技术“有效减少了母婴之间的疾病传播”。研究人员表示,这八名儿童目前都很健康。之前,一名孩子患癫痫,但已自行痊愈,还有一名小孩存在心律失常,但已成功接受治疗。

其中一名女婴的母亲说:“经过多年的不确定,这种治疗给了我们希望——然后给了我们孩子。我们现在看着他们,充满生机与可能,满怀感激。”一名男婴的母亲补充说:“多亏了这个不可思议的进步和我们得到的支持,我们的小家庭完整了。”

通过这种技术出生的女孩,会将这种改良的DNA遗传给自己的孩子,因此这是对人类遗传基因的永久性改变。

有人担忧这类技术产生的影响

参与“线粒体捐赠疗法”的研究员洛弗尔·巴奇表示,捐赠者的DNA量微不足道,通过这种方法出生的孩子,不会继承捐赠者任何特征。捐赠卵子的遗传物质在通过这种方法出生的婴儿中所占比例不到1%。他说:“如果你接受了骨髓移植……那么你会从另一个人身上获得更多的DNA。”在英国,每对希望通过捐赠线粒体生育孩子的夫妇都必须得到该国生育监管机构的批准。截至7月,已有35名患者获准接受这项技术。

2015年2月,英国议会下院通过法案,成为世界上第一个将“线粒体捐赠疗法”合法化的国家。纽卡斯尔大学的道格·特恩布尔教授说:“我们有一流的科学让我们走到今天,有(英国)立法允许它进入临床治疗,有NHS的支持,现

在我们有八个孩子目前并没有线粒体缺陷,这是多么美妙的结果。”

批评者此前曾提出担忧,警告称无法知道这类新技术对后代可能产生什么影响。哥伦比亚大学的威廉姆斯在电子邮件中表示:“目前,美国不允许原核移植用于临床,这主要是因为对导致胚胎遗传变化的技术的监管限制。这种情况是否会改变尚不确定,将取决于科学、伦理和政策讨论的进展。”

近十年来,美国国会在年度拨款法案中均包含条款,禁止食品药品监督管理局接受涉及以下技术的临床试验申请,“即有意创造或修改人类胚胎以包含可遗传的基因修饰的技术”。但在允许使用这项技术的国家,支持者表示,它可为一些家庭提供有希望的替代方案。

“这是打破这种遗传疾病循环的第一个真正希望”

莉兹·柯蒂斯的女儿莉莉于2006年死于线粒体缺陷,现在柯蒂斯与其他受影响的家庭一起工作。她说,当被告知她八个月大的宝宝没有治疗方法且死亡不可避免时,她感到无比绝望。她说:“诊断结果让我们的世界天翻地覆,但没人能告诉我们太多关于这种病的信息,它是什么,或者它将如何影响莉莉。”柯蒂斯后来以女儿的名字创立了莉莉基金会,以提高人们对这种疾病的认识并支持相关研究,包括纽卡斯尔大学开展的最新研究。

柯蒂斯还表示:“经过多年的等待,我们现在知道已经有八个婴儿通过这项技术出生,而且都没有出现线粒体缺

陷的迹象。“对于许多受影响的家庭来说,这是打破这种遗传疾病循环的第一个真正希望。”

不过,英国并不是首个通过“线粒体捐赠疗法”诞生婴儿的国家。2016年,有美国医生为一名携带线粒体突变的约旦女性实施相关治疗,由于美国尚未批准这项技术,治疗团队前往对此没有明确政策限制的墨西哥。于是,世界首例通过“线粒体捐赠疗法”诞生的婴儿在墨西哥出生。但随后,实施相关治疗的美国医生即受到美国食品药品监督管理局警告,该医生“线粒体捐赠疗法”的临床试验也被禁止。

记者彭昕宇

结合三人基因 生下健康婴儿

英国用技术阻断线粒体缺陷母婴传播

↓ 世界观

近日,英国研究人员报告称,借助一项实验性技术阻断一种线粒体缺陷传播,已有8名婴儿借助此技术健康诞生。

该技术利用三个人的DNA,以防将线粒体缺陷遗传给孩子(以下简称“线粒体捐赠疗法”)。该方法由英国科学家首创,将父母双方的卵子和精子与捐赠女性的卵子相结合。

