

人類脊髓性肌肉萎縮症之小鼠動物模式

本院覽號

13A-880510

公告日期

智財權狀態

美國6245963已獲證

摘要

脊髓肌肉萎縮症(spinal muscular atrophy, SMA) 是孩童發生率第二高的遺傳疾病，發病率大約是一萬分之一，帶原者大概是百分之一到三。患者由於脊髓前角運動神經原衰亡逐漸造成肌肉麻痺並伴隨肌肉萎縮症狀。此種疾病的高發生率，為社會及家庭造成很重的負擔。而如何治癒或減輕患者的症狀，目前尚無具體之治療方式。我們利用基因剔除(gene knockout)及基因轉殖鼠(transgenic mice)兩項技術的配合，成功的建立人類脊髓肌肉萎縮症的小鼠動物模式。這些小鼠具有和人類 脊髓肌肉萎縮症患者相同的基因背景，此外，小鼠外表所呈現的瘦弱、後肢麻痺及肌肉萎縮等症狀與人類患者非常類似。進一步的病理切片分析，發現這些小鼠脊髓前角運動神經原之衰亡、骨骼肌肉萎縮情形和人類患者之病理切片亦極相似。這些小鼠因此可以作為進一步研究基因治病之分子機制及作為治療設計的活體測試對象。

技術優勢

此為世界上第二普遍之幼兒致死遺傳疾病之動物模式

應用範圍

篩選脊髓肌肉萎縮症之藥物

創作人

李鴻、謝秀梅、張建國、鍾育志



中央研究院
ACADEMIA SINICA