

全球首例角膜营养不良基因疗法患者出院

6月6日全国爱眼日前夕,小张(化名)从附属耳鼻喉科医院研究型病房出院,成为全球第一例接受蛋白质递送载体(PDV)基因编辑疗法的角膜营养不良患者,视力从术前的0.05提高到0.5。

该临床研究依托国家重点研发计划合成生物学重点专项

《儿童致盲致聋性遗传病合成生物学治疗关键技术策略》,由项目总负责人医院院长周行涛、子课题专项负责人洪佳旭教授领衔,带领医院团队赵婧副教授、王季芳护士长等,联合我国基因科技有限公司团队共同完成。该患者在接受准分子激光治疗性角膜切削术(PTK)治疗的同时,医

疗团队使用角膜基质内注射给予了靶向TGFBI基因的基因编辑药物。术后一周患者恢复顺利出院。该突破为角膜营养不良药物治疗开辟了新方向,开启了角膜营养不良基因治疗的新时代,也将为其他角膜营养不良患者的治疗带来希望。

为了解决临床中角膜营养不

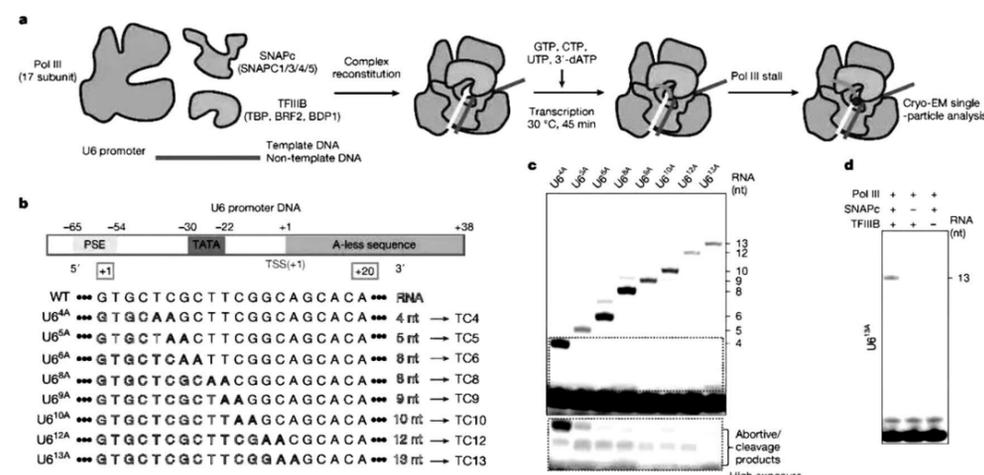
良患者需要多次干预治疗的问题,本研究针对TGFBI基因突变患者提出了一种创新性治疗方案:在进行PTK手术的同时辅以单次角膜基质层注射基因编辑药物,通过“手术清除+基因干预”的双重策略延缓疾病进展、减少复发和治疗频率。研究首次采用蛋白质递送载体(protein delivery

vehicle, PDV),实现对角膜致病基因TGFBI的精准干预,这种非病毒载体与传统病毒载体相比,不仅避免了基因组整合风险,而且在临床前实验中表现出高效、安全的特性,未观察到脱靶毒性。该治疗方案有望显著解决角膜营养不良患者术后复发的临床难题。来源:耳鼻喉科医院

《自然》成果揭示RNA聚合酶转录起始过程

近日,复旦大学徐彦辉研究团队再次在基因转录领域取得重要突破,继2023年底系统描绘了RNA聚合酶II转录起始连续动态全过程后,再次揭示了RNA聚合酶转录起始动态过程。这一最新研究也为我们逐步打开基因转录过程的“黑匣子”,理解生命科学的复杂与精妙提供了新的视角。

RNA聚合酶(RNAPs)是转录的核心酶,负责将DNA上的遗传信息转录为RNA。在哺乳动物中,RNA聚合酶进化出三种功能分化的形式:Pol I、Pol II和Pol III。其中,Pol II负责转录编码蛋白质的mRNA,由于其与基因表达调控密切相关,长期以来一直是转录研究的重点对象。相比之下,Pol III主要转录多种短链非编码RNA(如5S rRNA、



tRNA和U6 snRNA等),在蛋白质合成、RNA剪接以及细胞周期调控中发挥关键作用。

北京时间2025年6月4日晚间,复旦大学徐彦辉研究团队在

《自然》(Nature)杂志在线发表题为“Structural insights into human Pol III transcription initiation in action”的研究论文。该研究重建了人源Pol III转录起始的完整动

态过程,揭示了转录因子与聚合酶催化活性协同驱动Pol III由转录起始向延伸过渡的分子机制,为理解真核短链非编码RNA合成的调控提供了关键结构基础。

迎难而上,五年7篇顶刊,揭示转录起始的动态调控机制。此前,徐彦辉团队在《科学》(Science)杂志上连续发表6篇相关研究论文,揭示多个转录起始关键过程的分子机制,包括人源BAF复合物的染色质重塑机制、转录起始复合物识别基因启动子及其动态装配机制、中介体促进RNA聚合酶磷酸化和转录激活机制、+1核小体调控转录起始的分子机制、发现并鉴定新型转录调控复合物INTAC,以及首次用结构重现出了转录从头起始的16个连续动态全过程,揭示了通用转录因子(GTFs)和转录泡协同RNA聚合酶Pol II调控转录起始向转录延伸转变的分子机制。

来源:医学宣传部、生物医学研究院

基因编辑治疗地中海贫血

本报讯 来自巴基斯坦的4岁女孩艾莎(化名)患有重型地中海贫血症,今年1月8日飞抵上海求医,国家儿童医学中心、复旦大学附属儿科医院血液科翟晓文教授团队采用中国原创基因编辑技术为其进行治疗,历经4个多月,已经摆脱输血依赖并回归到正常生活中,成为首位受益于该中国技术的外籍儿童患者。

治疗团队通过采集艾莎的自体造血干细胞,利用上海科技大学自主研发的高精准变形式碱基编辑器tBE(transformer Base Editor),对艾莎自体造血干细胞中的HBG1/2启动子区域进行精准碱基编辑,模拟健

康人群中天然存在的有益碱基突变,重新激活γ-珠蛋白的表达,重建血红蛋白的携氧功能,再将编辑后的造血干细胞回输至艾莎体内,使其自身血红蛋白浓度达到健康人水平,从而彻底摆脱输血依赖。

儿科医院副院长、血液科学科带头人翟晓文教授表示,艾莎的成功治疗,有助于快速推进中国原创基因编辑技术的临床转化,为全球罹患严重疾病的患者带来“一次治疗,终身治愈”的希望。

儿科医院于2016年成立儿童罕见病干细胞移植治疗MDT团队,整合了罕见病诊治相关的

临床、医技和职能部门专家,聚焦儿童难治性罕见病的干细胞移植诊治。在2023年启动的正序生物CS-101临床研究中,儿科医院首位接受碱基编辑治疗的重型β-地中海贫血患者,已脱离输血依赖近18个月,疾病已获治愈。今年3月,在意大利佛罗伦萨召开的第51届欧洲血液与骨髓移植学会年会(EBMT 2025)上,翟晓文教授团队携五项研究成果亮相大会,其中李子丰博士代表团队做了大会口头报告,来自中国原创的基因编辑技术获得国际学者广泛关注。

通讯员 奚晓蕾
来源:附属儿科医院

“代谢废物”可解“癌王”难题

本报讯 近日,附属肿瘤医院虞先潜教授、施思教授团队发布的一项研究成果表明,细胞“代谢废物”乳酸可以调控胰腺癌基因表达与蛋白质功能,在胰腺癌的肿瘤微环境中发挥重要作用,进而首次系统阐明组蛋白乳酸化修饰(H3K18la)通过驱动乙酰转移

酶2(ACAT2)表达,构建了“乳酸代谢-表观遗传-胆固醇免疫抑制轴”的全新机制,为破解胰腺癌的免疫治疗“密码”提供了全新策略。国际学术期刊《消化道》(GUT)同期发表了这项重要研究成果。

通讯员 施思 王广兆
来源:附属肿瘤医院

研究成果首次证实机器人手术优势

本报讯 6月2日(美国当地时间),复旦大学附属中山医院结直肠外科许剑民教授团队在《美国医学会杂志》(JAMA)上发表最新研究成果——“首次证实机器人手术对比腹腔镜手术显

著减少中低位直肠癌术后局部复发”。该研究聚焦机器人辅助手术这一创新技术——主刀医生通过操控多个机械臂,经腹部操作孔在腹腔内实施手术。

来源:附属中山医院

《中国产科超声指南》助力规范化发展

本报讯 近日,在中国医师协会超声医师分会的指导下,由妇产科医院超声科主任任芸芸教授领衔编写专家团队历经近两年精心编撰和反复修订的《中国产科超声检查指南》(第二版)正式定稿。该指南将在今年六月第十九届中国医师协会超声医师分会年会暨2025中国超

声医师大会上正式发布,为我国产科超声的规范化、精准化诊疗提供最新权威指导。

该指南共八章,7万余字,精选两百多张高清产科超声插图,内容涵盖了产科超声检查操作规范、胎儿常见结构畸形以及妊娠附属物相关疾病的诊断、鉴别诊断要点、诊断时注意

事项、可能漏诊误诊的原因。全书图文并茂,重点突出,兼具科学性与实用性,可作为产科超声医师的规范化培训教材,也可作为产科临床医师的便捷参考工具,堪称一本“口袋里的产科超声宝典”。

通讯员 刘芮
来源:妇产科医院

开发可视化AI模型筛选AD药物

本报讯 6月4日,复旦大学药学院李聪教授、游艳青年研究员,信息科学与工程学院余锦华教授,以及云南大学药学院雷祖海教授联合研究团队在《自然-通讯》(Nature Communications)杂志发表题为《人工智能驱动荧光显微成像系统可视化线粒体自噬中间体筛选线粒体自噬诱

导剂》的研究论文。该工作开发了一种AI辅助荧光显微成像系统(AI-FM),用于活细胞线粒体自噬流的实时、动态、定量评估。这项研究不仅为活细胞线粒体自噬的精准评估提供了新工具,也为神经退行性疾病的机制研究和药物筛选开辟了新路径。

来源:药学院