

2 型糖尿病：一种罕见的疾病导致一种新药的发现

- 由梅甘·弗勒里



通过了解阿尔斯特罗姆病中 2 型糖尿病的成因，研究人员发现了一种新的治疗靶点，即 *ALMS1* 蛋白。

要点

- ✦ 阿尔斯特罗姆综合征导致视网膜退化，早期肥胖和 2 型糖尿病。
- ✦ 这种综合征的研究使他们能够确定蛋白质在糖尿病发展中的作用，导致导致 2 型糖尿病的脂肪组织异常。
- ✦ 通过恢复该基因的功能，组织可以再次吸收葡萄糖，从而有可能恢复血糖平衡，从而治疗糖尿病。

阿尔斯特伦综合征是一种罕见的遗传性疾病，全世界约有 900 人患有这种疾病。病理学导致视网膜退化，早期肥胖和 2 型糖尿病。患有此病的人有时患有肾衰竭、耳聋或心脏问题。

Inserm 的研究人员对它与 2 型糖尿病和肥胖症都有关系这一事实感兴趣，因为这两种病理是

相互关联的：80%的肥胖者患有 2 型糖尿病。这种综合症的研究使他们能够确定蛋白质在糖尿病发展中的作用，并为新的疗法铺平了道路。

基因功能障碍

阿尔斯特罗姆综合征是由 ALMS1 基因的突变引起的，该基因与同名蛋白质有关。在有此病的人中，基因不再执行其功能，这就是导致 2 型糖尿病的脂肪组织异常的原因：形成这种组织的脂肪细胞不再能够吸收葡萄糖。"通过防止脂肪细胞吸收葡萄糖，ALMS1 功能的丧失直接导致 2 型糖尿病，这使它成为一个非常有趣的治疗目标，"斯特拉斯堡因瑟姆医学遗传学实验室研究主任文森特·马里恩解释道。

2021 年初的临床试验

对小鼠进行的一项测试表明，通过恢复这种基因的功能，组织可以再次吸收葡萄糖，从而有可能恢复血糖平衡，从而治疗糖尿病。研究小组随后对阿尔姆斯特伦综合征患者脂肪细胞进行研究，以了解与 ALMS1 基因相关的机制。他们发现，这是一系列与胰岛素有关的分子反应的导火索。"通过这项对罕见疾病模型的工作，我们发现了一种分子，这种分子本身可以增加脂肪细胞对葡萄糖的吸收，并保持良好的血糖平衡。这使得它成为对抗 2 型糖尿病的一个很好的治疗目标，与肥胖与否有关，"研究人员补充说。它目前正在完成这种分子在动物身上的测试，临床试验可能早在 2021 年开始对糖尿病患者。

根据 Inserm 的说法，90% 的糖尿病患者患有 2 型糖尿病。