
AJHG：科学家们发现引发神经退行性疾病的关键基因

作者：writer 来源：本站

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/1296.html>

本文仅供学习交流之用，版权归原作者所有，请勿用于商业用途！

2018年8月1日讯，最近，来自贝勒医学院的研究者们发现IRF2BPL的突变伴随着一种神经性紊乱症状的发生。作者们认为这种因突变导致的蛋白质功能的丧失是神经功能紊乱的原因。相关结果发表在最近一期的《American Journal of Human Genetics》杂志上。

此前我们发现一类患有未知病因的神经紊乱症状的患者，这些患者及其家族成员的DNA测序结果表明IRF2BPL或许是导致病发的原因之一。该研究的通讯作者，来自贝勒医学院的教授Hugo Bellen博士说道。不幸的是，这一潜在基因的功能目前仍不明确。

在这项研究中，作者发现无名患有严重神经紊乱症状的患者存在IRF2BPL的无义突变，这种突变会导致蛋白质无法完整编码，功能完全丧失。另外两名患者症状较轻，分析结果表明其存在错义突变。在这种情况下，患者的基因中的某个核酸发生了突变，进而影响到了某个氨基酸的组成。此外，作者发现这种突变效应属于显性，及两个拷贝中的一个发生突变就会导致疾病的发生。

为了进一步研究IRF2BPL的功能，研究者们以果蝇为对象开始了研究。结果表明，该基因广泛地表达于果蝇的大脑中，而完全缺失则会导致果蝇出现致死效应。而部分的缺失则会导致神经退行性疾病的发生。

总之，我们的发现表明IRB2BPL突变会导致神经系统功能的紊乱，进而导致一系列疾病的发生，下一步，我们计划寻找改善这一症状的方法。

更多 科学进展 请访问 <https://www.iikx.com/news/progress/>

本文版权归原作者所有，请勿用于商业用途，[爱科学iikx.com](http://www.iikx.com)转发