
脊髓肌萎缩与单倍体型之间的关系

作者：writer 来源：本站

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/1901.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9月7日讯，一项关于自然史的研究提供了关于脊髓性肌萎缩症(SMA)发展的首个临床综述，并将祖先染色体5单倍型和SMN2拷贝数与疾病严重程度联系起来。SMA是一种破坏性遗传疾病，影响机体控制、运动，进食和呼吸的运动神经元。

SMA是全世界婴儿死亡的主要遗传原因，全世界新生儿发病率约为1/10,000，而Mennonite血统婴儿中发病率则高达1/2800。这项观察在群体特异性框架内进行，以阐明疾病表达的细微差异以及随后在生命早期使用的疗法的影响。宾夕法尼亚州斯特拉斯堡的特殊儿童临床医生和研究人员将42名Mennonite族群和14名Amish族群SMA患者纳入研究。该研究今天在PLOS ONE上在线发表。DNA微卫星和260万标记单核苷酸多态性(SNP)微阵列用于检查单倍型的遗传组成，这一方法揭示了不同患者组之间的结构相似性。

Mennonite SMA单倍型(M1a, M2)分别包括1和2个SMN2的拷贝，并且单个Amish SMA单倍型(A1)具有1个SMN2拷贝。M1a / M1a, M1a / M2和M2 / M2是突出的SMA基因型。该研究揭示了作为SMN2拷贝数和SMA单倍型的函数的运动神经病变的时间和严重性的重要差异。具有两个SMN2拷贝的基因型与早期疾病发作、运动发育受限有关。

然而，更令人惊讶的发现是，与M1 / M1单倍型相比，具有A1 / A1的个体之间临床严重性和存活率的差异，其传递相同数量的SMN2拷贝。研究人员计划使用整个外显子组序列数据以更高的分辨率比较A1和M1a，以便解释这些差异。

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](https://www.iikx.com)转发