
研究明确耳聋致病“元凶”的分子机理

作者：朱涵 来源：新华社

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/1958.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！

浙江大学遗传学研究所管敏鑫教授和陈烨研究员的一项研究以全面视角阐明耳聋致病基因mtu1(线粒体转移核糖核酸硫化酶1)的分子致病机制，为遗传性聋病的防治提供了新的科学依据和治疗手段。该研究结果日前在线发表于国际权威学术期刊《核酸研究》。

研究团队利用基因编辑技术首次构建了mtu1基因缺陷的斑马鱼模型，从生化、细胞等多层次全面探究了基因缺陷的影响，确定了mtu1基因缺陷破坏了听力所需的能量发电厂，从而导致遗传性耳聋。

管敏鑫表示，mtu1是分布在线粒体内的一种高度保守的转运核糖核酸修饰酶。核糖核酸是存在于生物细胞中的遗传信息载体，转运核糖核酸能够携带氨基酸合成蛋白质。研究人员表示，修饰就是一种标记，线粒体合成蛋白质时能够通过这些标记，更加清楚识别需要的转运核糖核酸。

研究团队实验发现，mtu1基因突变后，有3种转运核糖核酸无法准确识别相关信息，从而无法合成蛋白质，引发线粒体这个产能发电厂供电不足。线粒体功能障碍会进而导致听觉器官发育缺陷，包括耳石减小和前庭器官中毛细胞的数量和密度的减少等，最终导致听觉功能障碍。

研究人员表示，该项研究揭示了基因缺陷导致聋病发生的机理，该机制为研究基因治疗遗传性聋病奠定了坚实的理论基础。(来源：新华社 朱涵)

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