唐氏综合征研究应聚焦整个细胞而非多余染色体

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/21104.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！

唐氏综合征研究应聚焦整个细胞而非多余染色体

。了解多余染色体对唐氏综合征等疾病影响的研究，通常涉及到研究哪些基因在这些疾病的症状中起作用。然而，德国和美国研究人员提出了一种看待这些情况的新方法，他们认为，当存在一条额外的染色体时，对细胞的影响不太取决于复制的是哪条染色体，而更多地取决于额外DNA的存在。相关研究近日发表于《美国人类遗传学期刊》。

了解疾病表型的复杂性和一般性质可以让我们看到更大的图景，而不是专注于单一基因。美国海德堡大学发育生物学家、论文第一作者Maria Krivega说。

在早期胚胎发育过程中，每个细胞都有额外的染色体;然而，这种DNA在生长大约一周后就会成对排列。当这一过程出现问题时，通常会导致胚胎死亡，只有少数胚胎能够在额外DNA存在时存活下来，就像唐氏综合征的例子一样。

通过观察整个细胞，研究人员能够对这些症状产生新的理解。Krivega和合作者们仔细观察了最近的证据，这些证据表明唐氏综合征表型的出现不仅是因为21号染色体上基因剂量的增加，还因为染色体增加的整体效应。

研究人员筛选了已发表的唐氏综合征患者的蛋白质和RNA数据集，并将这些数据与实验室制造的3、5、12和21染色体三染色体细胞进行了比较。他们从对比中发现，不管哪个染色体过多，所有细胞的复制、存活和保持DNA的能力都有所下降。

Krivega说：我们很想知道为什么染色体不平衡的细胞——换句话说，非整倍体——能够存活。对我来说，了解到存活的非整倍体胚胎细胞是否与实验室衍生的非整倍体癌细胞或细胞系有相似之处，尤其令人兴奋。

此外，研究人员发现所有细胞的适应性T细胞免疫系统都不发达，而先天免疫系统似乎过于活跃。他们认为这是一般染色体增加的结果。这项研究可以扩展到自身免疫疾病，如阿尔茨海默氏病或chr三体患者急性白血病。

Krivega说：我们希望对复杂三体表现型的研究能够帮助改善这些孩子的发育。(来源：中国科学报 冯维维)

相关论文信息：https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2022.10.014

作者：Maria Krivega 来源：《美国人类遗传学期刊》

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转发