

# 国际最新研究发现，一基因罕见突变或与智力障碍相关

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/27511.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！**

国际最新研究发现，一基因罕见突变或与智力障碍相关。中新网北京6月1日电 (记者 孙自法)施普林格·自然旗下专业学术期刊《自然-医学》最新发表一篇健康研究论文称，研究人员开展的一项大规模遗传学研究表明，相比目前已知的其他任何非性别相关基因，RNU4-2基因的罕见突变可能是更多临床诊断智力障碍(ID)病例的一个促进因素。

研究人员指出，RNU4-2基因负责编码剪切体这种RNA-蛋白复合物的一种关键成分，这项研究新发现的突变，有望指导特定神经发育疾病的临床诊断和治疗手段。

该论文介绍，智力障碍是一种神经发育疾病，其特征为智力功能以及社会和实践技能出现障碍。虽然有1427种基因被发现与智力障碍有关，但大部分智力障碍病例在遗传学检测后仍无法解释。所有1427种已知基因除9种外，其他都是蛋白质编码基因，一定程度上是因为规模最大的智力障碍遗传学研究使用的是全外显子组测序，这种方法通常会忽略非蛋白质编码基因。剪切体是一种分子机器，能将前体mRNA中的内含子(非编码区)去除，连接其余外显子(编码区)形成成熟的mRNA。

在本项研究中，论文第一作者和通讯作者、美国西奈山伊坎医学院Daniel Greene和Ernest Turro与合作者一起，利用十万基因组计划(100000 Genomes Project)中77539名受试者的全基因组测序数据开展了一项遗传关联分析，十万基因组计划的目标是建立一个大型遗传学数据库，帮助研究人员确定导致不明原因疾病的突变。这个数据库有5529名临床诊断为十万基因组计划的患者。

论文作者在非蛋白编码基因RNU4-2中发现了与可能出现智力障碍有很强相关性的罕见新突变——RNU4-2基因能编码一种剪切体成分。这些关联在3个独立的大型基因数据库中得到了进一步验证，他们在所有4个数据库中共发现73例受影响的病例。

论文作者强调，此次发现的RNU4-2基因这些突变背后的具体机制依然不明，仍需在后续研究中探索。不过，这项结果为许多之前不明原因的临床诊断神经发育疾病提出了一种潜在的遗传学病因。(完)

作者：孙自法 来源：中国新闻网

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