
一种神经发育障碍相关基因找到

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/28222.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！

科学家对英国、欧洲和美国的数百人进行DNA检测，发现了与神经发育障碍(NDD)相关的基因突变。图片来源：英国《卫报》网站

包括英国曼彻斯特大学、牛津大学科学家在内的国际研究团队发现了一种基因，其变异可能会导致全球数十万人患上神经发育障碍（NDD）病。该病可能对学习、行为、言语和运动造成严重影响。这一研究结果发表在最新一期《自然》杂志上。

尽管大多数NDD被认为是遗传性的，由DNA变化引起，但迄今为止，大约60%的患者尚未明确导致其疾病的具体DNA变化。这种疾病会演变为严重的发育迟缓，许多被诊断出患有此病的人无法说话，需要通过管道进食，并可能出现癫痫。这些患者通常具有典型的面部特征，如大耳朵、丰满的脸颊和嘴角下垂。

几乎所有已知参与NDD的基因都负责制造蛋白质。然而，研究团队发现，基因RNU4-2却产生了一种RNA分子，该分子在细胞里其他基因的加工过程中发挥着重要作用。

该研究揭示，RNU4-2基因的某些特定变化至少可以解释全球0.4%的NDD病例。

与之前的研究仅关注制造蛋白质的基因不同，该团队利用10万个基因组计划的数据，对整个基因组进行了测序，从而能够分析不制造蛋白质的基因（如RNU4-2）的变化。

该团队在115名NDD患者身上发现了RNU4-2突变，其中许多人具有完全相同的变体，该变体在RNA的重要位置添加了一个额外的碱基。

曼彻斯特大学高级研究员、英国基因组学首席数据科学家杰米·埃林福德表示，这是一个非常重要的发现，证明了人们现在有能力查明人类DNA中可能成为疾病驱动因素的所有类型差异。

这一发现建立在曼彻斯特大学和牛津大学联合领导的工作的基础上，旨在了解人类基因组中不直接编码蛋白质的部分DNA差异的影响，该部分曾被称为“垃圾DNA”，因为其作用未知。

作者：张佳欣 来源：科技日报

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