
垂体瘤剪接功能异质性获揭示

作者：writer 来源：中国科学院

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/31690.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！

垂体瘤剪接功能异质性获揭示。

垂体神经内分泌肿瘤是常见的颅内肿瘤之一，包含多种激素分泌细胞类型，且临床表现多样。当前的病理分类系统主要依赖转录因子的表达和激素染色来区分三大垂体瘤谱系，无法充分捕捉各肿瘤谱系内部亚型的异质性。因此，亟需精确识别垂体瘤的分子特征并进行更详细的亚型分类，以提升临床诊断准确性、各个亚型发病机制的认知和治疗效果。相比于整体基因表达，基因的可变剪接特征在数量上更为丰富，可以提供转录本结构和功能多样性的额外信息。同时，剪接失调已被证实在多种人类肿瘤中可以促进肿瘤的发生发展。然而，垂体瘤中可变剪接的整体景观及其衍生的肿瘤异质性尚未得到充分研究。

2月11日，中国科学院北京基因组研究所（国家生物信息中心）刘肇祺团队，联合北京天坛医院（北京市神经外科研究所）谢微嫣与李储忠团队，在《自然-通讯》（Nature Communications）上在线发表了题为Splicing diversity enhances the molecular classification of pituitary neuroendocrine tumors

的研究论文。该研究基于剪接功能紊乱介导的转录特征多样性，深度刻画了垂体瘤各亚型的异质性，提供了较为全面的垂体瘤各谱系癌种的剪接失调图谱。

该研究利用剪接特征揭示了各个垂体瘤谱系内部的癌种异质性，发现了剪接缺陷与剪接因子表达异常之间的调控模式。这些结果在独立的垂体肿瘤队列中得到了验证。进一步，研究在单细胞水平上证实了上述发现，并细化了不同垂体癌细胞克隆存在的剪接失调模式。

进一步，该研究开发了一组剪接特征标记，可将垂体瘤TPIT谱系细分为功能型和沉默型ACTH亚组。这种剪接失调衍生的瘤内异质性难以在传统病理诊断中检测到。基于这些亚型特异性的剪接特征，

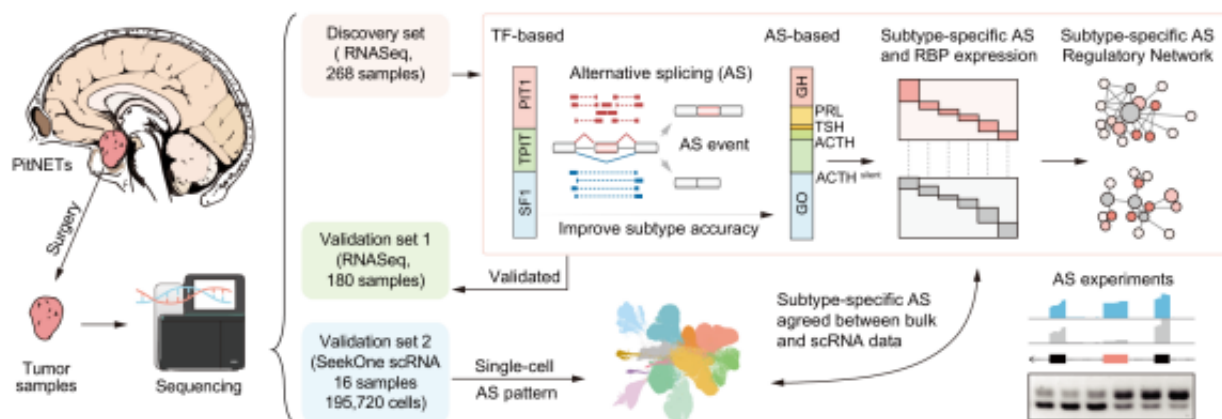
研究在TPIT谱系的沉默型ACTH亚组中定

义了一种新亚型。该亚型主要与剪接因子ESRP1的表达下调相关，且具有较差的临床预后。

上述研究鉴定了垂体瘤各亚型特异的剪接失调特征，提升了科学家对垂体瘤精准诊断的生物学理解，强调了剪接功能紊乱在刻画垂体瘤异质性中的重要作用。整合这些剪接特征将有助于指导不同垂体瘤亚型的临床分类和治疗策略，并有望为未来的诊疗研究提供新方向。

研究工作得到国家自然科学基金、北京市自然科学基金等的支持。

论文链接



垂体瘤全谱系癌种的可变剪接分析流程概览

研究团队单位：北京基因组研究所

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