
原发性震颤的遗传机制再获新进展

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/34150.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！

原发性震颤的遗传机制再获新进展。近日，北京大学第一医院王朝霞/邓健文团队、首都医科大学附属北京友谊医院毕鸿雁团队、南昌大学第一附属医院洪道俊团队等合作发现HSF1基因可变数目串联重复扩增（Variable number of tandem repeats, VNTR）导致原发性震颤的遗传机制。相关论文6月23日发表于《大脑》。

原发性震颤是最常见的运动障碍疾病之一，全球患者超过6000万，发病具有显著的家族聚集性。然而，其复杂的遗传机制长期未明，精准诊断与治疗仍面临挑战。

该研究通过分析165个独立的中國原发性震颤家系队列，借助长读长测序技术，在HSF1基因第10内含子中识别出两种串联重复单元的异常扩增。结果显示，携带扩增型VNTR的等位基因在患者中显著富集，且重复长度越长，疾病表现越重。

机制研究发现，该VNTR扩增会导致HSF1表达下调，进而影响中枢GABA能神经元功能。果蝇模型中敲低HSF1同源基因，模拟出震颤和运动障碍表型；而在患者来源的诱导多能干细胞中也观察到类似的分子通路受损，进一步支持HSF1表达降低引发GABA能系统功能障碍的推论。

HSF1是调控细胞应激反应和蛋白质稳态的关键转录因子，广泛参与衰老和神经退行性疾病过程。此次研究首次将其基因内含子重复扩增与人类运动障碍疾病建立直接关联，为ET的遗传学研究和靶向干预提供了新方向。（来源：中国科学报 孟凌霄）

相关论文信息：<https://doi.org/10.1093/brain/awaf241>

作者：王朝霞等 来源：《大脑》

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