全基因组研究解码口吃根源

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/34699.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！

全基因组研究解码口吃根源。口吃跨越不同语言和血统，影响着全球约7000万人。过去，许多人认为口吃能够通过自主控制来改善。但数十年来的研究表明，口吃实际上是一种高度遗传的不可控疾病，其原因复杂且模糊。而一项7月28日发表于《自然-
遗传学》上的研究让口吃的部分原因变得清晰。



图片来源：Bricolage/Shutterstock

研究人员利用基因检测服务公司23andMe的庞大的用户基因信息和其他数据库，按性别和遗传血统分组，对比分析了口吃者与非口吃者的基因，最终确定了57个对口吃风险有适度影响的基因区域。他们的研究结果揭示了涉及大脑功能和节律感知的基因，并表明口吃与自闭症、抑郁症等疾

病之间的可能关联。论文作者之一、美国韦恩州立大学的生物与行为遗传学家Shelly Jo Kraft表示，这使口吃与失眠和2型糖尿病等复杂的多基因性状被归为同类。

患有口吃的美国密西西比大学言语科学家Gregory Snyder表示，这项研究是该领域的巨大飞跃。他指出，研究识别的DNA区域可能帮助研究人员精确定位口吃的生物学根源，甚至开发出治疗方法。

研究结果指出了一些可能最终帮助研究人员理解口吃起源的基因，其中最强的信号出现在基因VRK2上。该基因与早期神经元发育有关，它的变异可能造成跟着音乐打拍子等能力的受损。这为节律问题可能是口吃基础的观点提供了首个遗传学证据。

研究中还发现了超过20个已被证明与自闭症、注意力缺陷多动障碍（ADHD）等有关的基因，这表明口吃的产生可能通过了一些相同的发育途径。

美国南加州大学的言语病理学家Loryn McGill认为，这些发现巩固了口吃是一种神经障碍，而非情感或行为障碍的观点。她开发了一种供医生检测儿童早期口吃迹象的筛查方法，并希望这项研究能让医生更清楚地意识到口吃可以在家族中遗传。

美国马里兰大学的言语病理学家Nan Bernstein Ratner表示，未来的研究可能有助于识别引发口吃的基因，但不太可能找到某个简单的开关来控制它，尽管这似乎是口吃者、家庭和社会普遍期望的。

这项发现可能有助于消除口吃污名化。论文通讯作者、美国范德比尔特大学的遗传学家Jennifer Below说，许多人仍然认为口吃是创伤或个人缺陷导致的。因此，口吃者经常面临欺凌，抑郁和自杀念头的发生率很高。我们希望传达这样的信息：口吃不是任何人的错，它是一种遗传特征。我们想以此改变公众观念，并消除一些内在的自责情绪。（来源：中国科学报 王体瑶）

相关论文信息：https://doi.org/10.1038/s41588-025-02267-2

作者：Shelly Jo Kraft 来源：《自然—遗传学》

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