
首张癌症驱动突变图谱绘成

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/38217.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！

首张癌症驱动突变图谱绘成

。科技日报讯（记者刘霞）癌症驱动突变是指某些基因突变能直接推动正常细胞向癌细胞转化。一个国际科研团队绘制出全球首张完整的癌症驱动突变图谱，揭示了癌症关键基因中数百种突变如何影响肿瘤生长。当与真实患者数据比对时，这张图谱能准确预测癌症的行为。相关成果发表于新一期《自然·遗传学》杂志。

该研究由英国爱丁堡大学、荷兰莱顿大学医学中心和土耳其科奇大学科学家联合完成，为理解微小基因变化如何引发截然不同的癌症表型提供了前所未有的视角。

研究聚焦于一个名为CTNNB1的关键基因，它负责编码 β -连环蛋白。这种蛋白在调控组织生长与修复中起核心作用，一旦其功能失控，细胞便会无序增殖，表现出癌症的典型特征。

在多种癌症中，CTNNB1基因的一个微小区域，即所谓的“突变热点”频繁出现变异。正常情况下，这一区域会发出信号，指示细胞及时降解 β -连环蛋白。而当突变破坏该信号时，蛋白便在细胞内异常积累，持续激活促癌基因，驱动肿瘤形成。此前，科学家已在该热点发现70多种不同突变，但它们是否具有不同效应，一直未知。

为此，团队系统性地检测了这一区域全部342种可能的单碱基突变。他们利用小鼠干细胞作为模型（这类细胞不仅适合精准基因编辑，其 β -连环蛋白通路也与人类高度相似），借助先进的基因编辑技术和荧光标记手段，团队逐一测量每种突变激活致癌通路的强度。

结果差异十分显著：一些突变仅轻微增强信号，另一些则引发强烈反应。随后，团队将实验数据与数千名癌症患者的基因组信息进行比对，发现突变的“活性得分”与其在人群中的出现频率高度吻合，有力验证了图谱的准确性。

进一步分析显示，不同组织来源的癌症倾向于选择特定强度的突变。例如，肝脏与结肠肿瘤偏好高活性突变，而其他部位则有所不同。

团队表示，新图谱不仅揭示了 β -连环蛋白如何在多种癌症中发挥作用，也为个性化治疗开辟了新路径。

作者：刘霞 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](http://www.iikx.com)转发