

---

# 自闭症病例可能有5%源自基因隐性突变

作者：writer 来源：新华社

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/5798.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！**

自闭症病例可能有5%源自基因隐性突变。一项大规模国际研究发现，基因隐性突变引发自闭症的情形比人们原先认为的更常见，可能有3%到5%的病例与此有关。

美国波士顿儿童医院等机构研究人员近日在英国《自然·遗传学》杂志刊文介绍，他们以来自美洲、欧洲和中东的2343名自闭症患者以及对照组5852名普通人为研究对象，分析了这些人的全外显子组数据，即所有编码蛋白质的基因的DNA序列。

结果发现，有41个基因的隐性突变会引发自闭症，其中33个基因此前从未被发现与自闭症有关。这些基因的突变分为两类，其一是导致基因丧失功能的突变，据估计占有病例的2%；另一类突变导致蛋白质的某个氨基酸出错，称为错义突变，占有病例的1%到3%。

研究人员说，这是迄今最深入的隐性突变与自闭症研究。相关突变中有一部分只在单一病例中体现，其影响尚需进一步研究证实。

女性的自闭症发病率明显低于男性，但此前调查显示女性拥有自闭症相关基因突变的比例更高。这项新研究发现了同样的规律，进一步显示女性大脑对自闭症的抵抗力可能更强。

在隐性突变基因的遗传过程中，同一基因来自父母的两个副本如果只有一个是突变版本，就不会表现出来；当两个副本都是突变版本时，才会表现出突变效果。对于此项研究发现的突变，拥有某个基因的两个突变版本会显著增加自闭症风险。

自闭症发病原因非常复杂，涉及众多基因和环境因素。此前发现的相关基因突变中，大多数是在患者自身发生的新生突变，并非来自父母遗传。

相关论文信息：<https://doi.org/10.1038/s41588-019-0433-8>

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