



### 科学家发现白细胞介素18受体辅助蛋白的变体可预防肌萎缩侧索硬化症

日期：2022年04月11日 17:19 来源：科技部生物中心 【字号：大 中 小】

非编码基因组比编码蛋白质基因组大很多，但遗传关联的研究探索很少。以色列魏茨曼科学研究所研究团队发现，白细胞介素18受体辅助蛋白3'非编码区的变体可预防肌萎缩侧索硬化症（Amyotrophic Lateral Sclerosis, ALS）。近日，该项研究成果发表在《Nature Neuroscience》上，题为：Whole-genome sequencing reveals that variants in the Interleukin 18 Receptor Accessory Protein 3'UTR protect against ALS。

研究人员对超过25000个变体进行了基于区域的变体关联分析，这些变体源自6139个ALS患者和用于对照的70403个非ALS患者的全基因组的非编码区。他们确定了白细胞介素18受体辅助蛋白（IL18RAP）3'非编码区（3'UTR）变体在非ALS基因组中显著富集，与患ALS的风险降低有关。该结果在一个独立的队列中得到了验证。这些IL18RAP 3'UTR中的变体降低了信使核糖核酸（mRNA）的稳定性和双链核糖核酸（dsRNA）结合蛋白的结合能力。此外，IL18RAP 3'UTR的变体抑制了人类诱导多能干细胞（iPSC）分化的小胶质细胞在编码预测的鸟嘌呤交换因子（C9orf72）中具有ALS相关扩增的神经毒性，使得运动神经元更好地存活。

综上所述，该研究揭示了遗传变异可以通过减少神经炎症来预防ALS，并强调非编码基因组在遗传关联研究中的重要性。

论文链接：

<https://www.nature.com/articles/s41593-022-01040-6>

注：此研究成果摘自《Nature Neuroscience》杂志，文章内容不代表本网站观点和立场，仅供参考。

扫一扫在手机打开当前页



打印本页

关闭窗口



版权所有：中华人民共和国科学技术部  
办公地址：北京市西城区文兴东街1号国宾馆（过渡期办公）| 联系我们  
邮政地址：北京市海淀区复兴路乙15号 | 邮政编码：100862  
ICP备案序号：京ICP备05022684 | 网站标识码：bm06000001 | 建议使用IE9.0以上浏览器或兼容浏览器