



科学研究

湖南省重点实验室

医学遗传学

疾病动物模型

血液学基础与应用

科研队伍

科研项目

发表论文

科研进展

专著专利

实验室安全

伦理委员会

中南大学夏昆郭辉团队发现神经发育障碍疾病新机制

日期: 2023-02-23

神经发育障碍是大脑发育受损导致的一类广泛的神经和精神疾病，包括孤独症谱系障碍、智力障碍、交流障碍和学习障碍等。研究表明，不同类型神经发育障碍之间可能存在共同的遗传调控机制。近期，在湖南省重点研发计划项目“系统分析多个自闭症小鼠模型以探究社交缺陷的共同机制”的支持下，中南大学夏昆、郭辉教授团队与广西壮族自治区妇幼保健院沈亦平教授团队合作在国际权威期刊《ScienceAdvances》上发表研究论文，首次揭示了应激颗粒关键调控基因与神经发育障碍的关系。



人类大脑的发育受到严格有序的基因表达调控。由基因组变异和环境因素等导致的基因表达调控紊乱会影响大脑发育，进而导致各种神经发育障碍发生和发展。应激颗粒是细胞在响应环境应激时生成的一种动态变化的无膜细胞器，它的形成与基因表达调控密切相关。然而，应激颗粒及其关键调控基因与神经发育障碍的关系尚不明确。

本项目中，研究人员通过国际多中心合作，发现12例携带UBAP2L（应激颗粒关键调控基因）新发突变患者，均表现出语言发育障碍、智力障碍和孤独症谱系障碍等表型。为探索UBAP2L基因在神经发育中的作用，研究人员构建了UBAP2L基因全身敲除小鼠模型，研究结果显示，UBAP2L敲除小鼠胚胎期大脑中应激颗粒的数目下降。

该研究为基因—环境交互作用在神经发育障碍病因中的作用机制研究提供了新的切入点。

【友情链接】

中南大学 | 湘雅医学院 | 国家自然科学基金委 | 湖南省科技厅 | NCBI

细胞生物学系 | 生物化学与分子生物学系 | 生物医学信息学系 | 诚聘英才

地址: 湖南省长沙市桐梓坡路172号

电话: 0731-82850230

邮箱: life_esu@163.com