

法国发现与肌营养不良症有关联基因

文章来源：新华网 黄涵

发布时间：2013-06-20

【字号： 小 中 大 】

法国研究人员最新发现一个与面肩胛型肌营养不良症有关联的重要基因，这将有助于研发治疗这种疾病的新疗法。

法国某研究小组日前通过小鼠实验发现，如果切除一个名为FAT1的基因，小鼠面部肌肉和局部肩部肌肉就会发育不正常，成年后肌肉也会过早萎缩。此外，该基因被切除的小鼠还会表现出视网膜血管异常和内耳畸形。这些症状与人类患面肩胛型肌营养不良症的症状极为相似。

研究人员深入研究后发现，面肩胛型肌营养不良症患者胎儿阶段FAT1基因的表达程度就显著低于正常人，出生后这种基因发生变异的几率也较正常人高。

研究人员指出，FAT1基因在导致面肩胛型肌营养不良症的多种基因机制中均扮演重要角色，可以针对这个基因研发治疗这种疾病的新方法。

面肩胛型肌营养不良症是由4号染色体异常导致的一种肌营养不良症，症状主要表现为脸、肩和上臂肌力减退以及肌肉萎缩。

相关论文已经发表在新一期美国《科学公共图书馆遗传卷》月刊上。