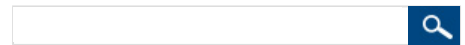




新媒体社区 | 在线投稿 | 发稿条例



学校要闻 | 综合新闻 | 教学科研 | 学生天地 | 国际交流 | 记者观察 | 中南人物 | 校友动态 | 领导论坛 | 中南故事 | 媒体中南 | 图说中南 | 精彩专题 | 教育视点 | 视频中南 | 校园广播 | 电子校报 | 中南微博 | 人民微博 | 中南微信

### 中南大学医学遗传学研究中心连续获得重要进展

来源: 生命科学学院 点击次数:3543次 发布时间: 2017年11月27日 作者: 胡正茂

本网讯 近日, 中南大学生命科学学院在疾病的遗传基础及发病机制的研究方面连续取得重要进展, 相关研究成果先后发表在国际著名学术期刊Nucleic Acids Research (IF=10.2) 和Cell Research (IF=15.6) 上。

#### 1、在线发布近日节律表达和调控数据库

10月20日, 国际学术期刊Nucleic Acids Research在线发表了题为“CirGRDB: a database for the genome-wide deciphering circadian genes and regulators”的最新研究成果。该研究中中南大学生命科学学院李家大团队和中国科学院北京生命科学研究院孙中生团队合作完成。

近日节律是生物为适应其生活环境的改变而进化出的一种接近24小时的规律性变化, 其分子机制研究获得了2017年诺贝尔生理学或医学奖。加快对基因节律表达调控的系统评估, 不仅有利于揭示节律表达机理, 也为节律紊乱导致的临床疾病提供潜在的治疗方案。基于此, 李家大和孙中生团队收集和分析了现有96个节律相关的Microarray、RNA-Seq、ChIP-Seq、DNase-seq、miRNA-Seq、CLIP-Seq、MeRIP-Seq和4C-Seq等图谱数据, 获得12个人的组织或细胞系、25个小鼠组织或细胞系、二种临床疾病(睡眠障碍、衰老和肿瘤)节律基因表达模式和8种潜在调控因素(转录因子、组蛋白修饰、染色质可接近性、eRNA、miRNA、RBP, RNA编辑 and RNA甲基化), 并开发了一个方便用户挖掘节律相关信息平台—CirGRDB (http://cirgrdb.biols.ac.cn/), 用户通过CirGRDB能够直接查看感兴趣基因的节律表达及其转录和转录后调控机制。

该项工作由博士研究生李先锋在北京生命科学研究院孙中生研究员、滕花景博士和中南大学李家大教授的共同指导下完成, 此项研究得到了国家重点研发计划项目和国家自然科学基金的资助。博士研究生李先锋是本文的第一作者, 中南大学是本文的第一完成单位。

#### 2、发现人类孤独症发生的新机制以及潜在的治疗靶点

10月27日, 国际学术期刊Cell Research (IF=15.6) 在线发表了中国科学院生物化学与细胞生物学研究所胡荣贵研究团队和中南大学生命科学学院医学遗传学研究中心夏昆研究团队合作的最新研究成果“Excessive UBE3A Dosage Impairs Retinoic Acid Signaling and Synaptic Plasticity in Autism Spectrum Disorders”。该研究阐明了UBE3A过度激活抑制视黄酸(维甲酸)合成而引起孤独症谱系障碍疾病(ASD)发生的分子机制, 以及潜在的治疗靶点。

孤独症是一种严重的神经发育障碍性疾病, 患者中染色体15q11-q13拷贝数异常(CNV)占1-3%, 由此导致泛素连接酶UBE3A过表达是该病发生的重要因素之一, 其引发疾病的机制一直是神经生物学研究的热点之一。本研究首次发现UBE3A通过泛素化修饰视黄醛脱氢酶家族蛋白(维生素A代谢途径中, 视黄醛转化为视黄酸最重要的酶类)并抑制其视黄酸合成的催化活性。生化和电生理数据表明, UBE3A过表达导致神经元细胞中维甲酸水平的过度降低, 以及破坏神经突触可塑性, 并可能由此参与了自闭症的发生。在UBE3A过表达的小鼠模型中, 口服安全剂量的全反式维甲酸能够显著缓解一系列类似孤独症特征的行为, 这为针对某些孤独症亚型的临床干预提供了非常有潜力的分子靶标和前期研究基础。

夏昆研究团队自2007年开始在国内开展孤独症的遗传学研究, 完成了国内第1个中国人群儿童孤独症全基因组关联研究、拷贝数变异分析和靶向/全基因组测序分析。相关论文以中南大学为第一作者和/或通讯作者单位先后发表在Mol Psychiatry (2014, IF=13.2)、Nat Commun (2016, IF=12.1)、Mol Psychiatry (2017, IF=13.2) 等国际著名刊物。这些研究为实现孤独症的早诊断、早预警和早干预奠定了重要的科学基础, 为建立新的孤独症临床亚型分类、以及个体化治疗提供了新的思路。

中南大学 湖南 中南微博 weibo.com 加关注 关闭 二维码 #晚安, 中南# 我没多少清晰的记忆, 恰好每个片段都有你。——八月长安 岳麓山下问候大家 晚安[兔子] 摄影/韩晓倩 9月29日 22:54 转发 | 评论 #高校听你说# 长沙现在的天气里, 小南提醒大家多准备一些衣服, 薄的厚的, 毕竟现在是天气变幻莫测的时期[允悲][允悲]

图说中南 第九届“三... 中南大学201... 芳华如歌 2018教职工...

新闻排行 中南大学与航天科工四院联合研制的... 中南大学举行2018级新生开学典礼 2018年度国家自然科学基金评审结果... 田红旗: 激扬青春梦 绽放中大人 田红旗率团出访俄罗斯和白俄罗斯

#### 友情链接

新华网 | 人民网 | 光明网 | 中新网 | 中青在线 | 中央电视台 | 教育部网站 | 湖南在线 | 中国大学生在线 | 红网 | 校媒网 | 凤凰网 | 中国记协网 | 清华大学新闻网 | 北大新闻网 | 浙大新闻网 | 复旦新闻网 | 华中大新闻网 | 更多>

QQ:1594252309 EMAIL:xwwz@mail.csu.edu.cn 地址: 湖南省长沙市岳麓区

Copyright ? 2014 中南大学党委宣传部(新闻中心) 版权所有 湘ICP备05005659号-1 站长统计 管理员登陆