

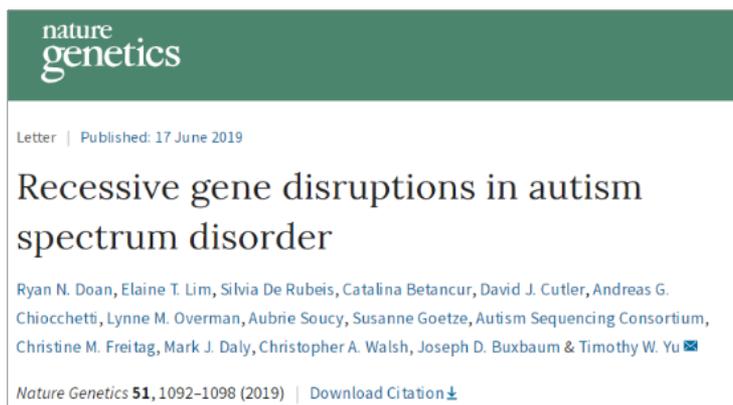


科学家发现孤独症可能有5%源自基因隐性突变

日期: 2019年08月07日 10:03 来源: 科技部

孤独症 (Autism spectrum disorder, ASD) 是一种广泛的神经发育障碍疾病。典型的孤独症行为主要表现为社会交往障碍、言语和非言语交流缺陷、兴趣狭窄和重复刻板行为等临床特征。目前已成为世界上人数增长最快的严重性病症, 发病率高达1/59。全基因组关联研究和大规模测序研究发现基因组中常见变异和罕见的新生突变 (de novo variants) 与ASD有关, 而隐性突变在孤独症中的作用并不明确。

近日, 波士顿儿童医院等机构的研究人员分析了来自美洲、欧洲和中东的2343名孤独症患者以及对照组5852名普通人的“全外显子组”数据, 发现基因隐性突变引发孤独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, 文章发表在Nature Genetics杂志。



研究人员在5%的患者中发现了双等位基因突变, 即来自父母两个拷贝均发生突变时, 显著增加了患孤独症的风险。但是这样的病例中, 女性患者仅占10%, 也印证了孤独症的“女性保护效应”(女性的孤独症发病率显著低于男性)。

孤独症的发病原因复杂, 与遗传和环境等诸多因素有关。既往研究发现的相关基因突变大多数是患者的新生突变, 并非来自父母遗传。该研究中发现的41个基因的隐性突变导致孤独症, 其中33个基因此前从未被发现与孤独症有关, 而且一部分只在单一病例中体现, 其影响尚需进一步研究证实。

原文地址: <https://www.nature.com/articles/s41588-019-0433-8>

扫一扫在手机打开当前页



版权所有：中华人民共和国科学技术部

地址：北京市复兴路乙15号 | 邮编：100862 | 联系我们 | 京ICP备05022684 | 网站标识码bm06000001