

NEJM：科学家发现首个导致口吃的基因突变

表明口吃不是行为问题，而是遗传疾病



科学家发现了首个导致口吃的基因突变。

研究人员日前发现了首个造成口吃的遗传突变。这一发现将这种疾病——全世界约有5%的儿童以及1%成年人罹患此病——与新陈代谢失调联系起来，并为新疗法的研制铺平了道路。

据美国《科学》杂志在线新闻报道，研究人员最初在2005年首次发现了与口吃有关的遗传线索。通过比较有成员患口吃的46个巴基斯坦家族的脱氧核糖核酸（DNA），由美国马里兰州贝塞斯达市国立耳聋与其他沟通障碍研究所的分子遗传学家Dennis Drayna领导的一个研究小组，将这种疾病与12号染色体上的一个区域联系在一起。其遗传特征的模式表明，该染色体上的一个基因很可能便是造成口吃的罪魁祸首。Drayna表示：“当时我们也就知道这么多。”

因此在这项新的研究中，Drayna和他的研究团队将重点集中在基因的搜寻工作上。他们梳理了超过1000万个DNA，最终锁定了一个突变——但它怎么看也不像是一个“嫌疑犯”。这一突变位于一个名为GNPTAB的基因上，该基因帮助细胞中的微小结构——即溶酶体——分解营养物质，并使细胞成分再循环。患有溶酶体缺陷的人会产生新陈代谢紊乱，例如戴萨克斯症，这种疾病会严重破坏生理及神经系统的发育，并被证明可在几年内置人于死地。Drayna指出：“这么多年来，人们给出了导致口吃的许多不同原因，但是在任何一个名单中却没有遗传的新陈代谢紊乱这一项。”

研究人员一旦确信GNPTAB真的就是导致口吃的主要原因，他们便开始将目光转向了另外两个基因——GNPTG和NAGPA，这二者也在溶酶体的功能中扮演了一个重要角色。研究小组随后在46个患口吃的巴基斯坦家族，以及77个患口吃的巴基斯坦人和270名没有口吃的美国人、英国人中寻找这3种基因的突变。研究人员同时还在一个由未患口吃的巴基斯坦人和北美人组成的大规模对照组中进行了调查。研究人员最终在6%的口吃患者中发现了这些突变——GNPTAB的4个突变、GNPTG的3个突变以及NAGPA的3个突变，但是这一比例在对照组中尚不及0.5%。研究人员在2月10日出版的《新英格兰医学杂志》中报告了这一研究成果。

有趣的是，GNPTAB和GNPTG的突变能够导致两种极为罕见的、严重的新陈代谢疾病，即黏脂病。患有此类疾病的儿童通常活不过10岁。这些儿童亦很少说话，这一特征被认为是这种疾病的主要不良影响的次级表现。但Drayna认为，这些病患在语言上的障碍可能是新陈代谢循环受损的一个直接后果。他推测，如果大脑中关键性的语言区域需要极其高效的新陈代谢系统，那么即便是一个很小的蛋白质错误——例如由这项研究的遗传突变所导致的那些差错——都将导致口吃。

Drayna表示，他希望这一发现能够使口吃作为一种真正的生物学疾病而赢得更多的关注。专家们大

[相关新闻](#)
[相关论文](#)

- 1 科学时报：中国内镜医学的跨越发展
- 2 医用植入不锈钢迎来无镍时代
- 3 美研究显示：儿童太干净 长大易生病
- 4 中国首例婴儿重塑气管手术成功
- 5 中国国际慢性病预防中心成立
- 6 IASGO年会首次在中国举行
- 7 爱必妥能提高结肠癌治疗有效率
- 8 美国洛杉矶出现罕见斑疹伤寒

[图片新闻](#)

[>>更多](#)
[一周新闻排行](#)
[一周新闻评论排行](#)

- 1 三名华裔教授当选美国国家工程院院士
- 2 日公布全球竞争力排名 香港第一大 大陆台湾退步
- 3 高校青年教师生存压力调查 工资微薄继续啃老
- 4 美亚拉巴马大学发生枪击事件 3死1伤
- 5 《科学》：美科学家宣称首次探测到暗物质粒子
- 6 科学家发现“第三种酶”
- 7 全国妇联总结女大学生就业难五大原因
- 8 JAMA：埃及法老身世与死亡之谜揭开
- 9 美科学家实验室中创造4万亿摄氏度高温纪录
- 10 美国枪杀3名教员女教师数年前曾射杀亲弟弟

[更多>>](#)
[编辑部推荐博文](#)

- 科学怎样才能变得“更科学”？
- 读书、文化与思考——答武夷山老师
- 治大学如烹小鲜
- 三位作家谁说得对？
- 对转基因说不？——请用科学的实际行动说服我
- 美国终身教职有多难拿？终身教职有如铁饭碗？

[更多>>](#)
[论坛推荐](#)


- 迎新春，“每日红包”加送金币
- 寄语2010，本站新增许愿墙
- 泡利物理学讲义的光学与电子论
- [转载]中国人学英语为什么这样难
- 《现代高分子材料生产及应用手册》
- 杨振宁讲普通物理的视频

多持这一观点。美国加利福尼亚大学欧文分校的精神病学家及口吃专家Gerald Maguire表示：“这一理论在过去的10年中逐渐走向成熟，即口吃并不是一种行为问题，而是一种遗传病在大脑中的显现。”而新奥尔良市路易斯安那州立大学医学院的认知与行为神经学家Anne Foundas则认为，这一发现将带来一类对付此病的新药。Foundas说：“它对于可能的治疗非常重要。”

《科学时报》 (2010-2-12 A4 国际)

更多阅读

[《新英格兰医学杂志》发表论文 \(英文\)](#)

打印 发E-mail给: 

以下评论只代表网友个人观点，不代表科学网观点。

2010-2-13 11:54:31 匿名 IP:219.146.254.*

口吃的原因多样

生理心理问题都可导致

其实 大多数病都是 这样

[\[回复\]](#)

2010-2-12 21:08:08 匿名 IP:119.80.75.*

有的人以前口吃，后来经过训练好了，怎么解释这种现象呢？

[\[回复\]](#)

2010-2-12 11:25:16 匿名 IP:125.33.9.*

我就是口吃。

我深知是一个心理问题。

科学 杂志瞎扯

[\[回复\]](#)

[查看所有评论](#)

读后感言:

验证码: