



www.most.gov.cn

## 新研究发现一种与神经发育异常相关的新型遗传病

日期：2023年05月18日 14:10 来源：科技部生物中心 【字号：大 中 小】

近日，发表在《Science Advances》上的一项最新研究中，来自费城儿童医院和普林斯顿大学的研究团队在21个独立家庭中发现了一种与神经发育异常相关的新型遗传疾病。

这种尚未命名的疾病是磷酸化丝裂原活化蛋白激酶（MAP4K4）基因一系列罕见变异的结果。在这项新研究中，研究团队研究了来自21个独立家庭的26名患者，这些个体患有神经发育差异、心脏问题和颅面畸形。接下来，研究人员创建了一个斑马鱼模型用于确认变异是否是导致这些患者疾病症状的原因。研究团队发现，MAP4K4活性的降低会导致斑马鱼的发育缺陷，这与在患者个体中观察到的一致。

研究团队计划向全球多个国家征集符合这些特定条件的患者，从而开展进一步研究，以确定MAP4K4基因变异是否与其他人类疾病有关。

注：此研究成果摘自《Science Advances》，文章内容不代表本网站观点和立场，仅供参考。

扫一扫在手机打开当前页



打印本页

关闭窗口

政府网站  
找错

版权所有：中华人民共和国科学技术部

办公地址：北京市海淀区复兴路乙15号 | 联系我们

邮政地址：北京市海淀区复兴路乙15号 | 邮政编码：100862

ICP备案序号：京ICP备05022684 | 网站标识码：bm06000001 | 建议使用IE9.0以上浏览器或兼容浏览器