

## 社交能力基因組

有人天生長袖善舞，也有人生來閉鎖在自我的世界中。造物主將生物密碼鎖在染色體中，但是發掘與情緒、認知或社交能力等相關的基因組卻是十分困難的研究。一來是有關認知的遺傳性狀不易界定、基因上的缺陷不易比對，另一方面動物研究模型的建立十分困難。由於人類基因體解碼和基因比對技術的進步，研究認知行為的科學家從比對威廉氏症 ( Williams-Beuren syndrome ) 患者的染色體研究中發掘了與社交能力的染色體區段。

威廉氏症屬於罕見遺傳疾病，約每 7500 人出現一例，生理上的性狀有圓臉、顴骨扁平、下唇肥厚、下巴尖小、發展遲緩並伴隨心血管缺陷等，在認知行為上的差異則包括了視覺空間和計數上的能力嚴重不足、人際關係上的極端反應、心理上的易感並伴隨極端的焦慮及對音樂有偏好。比對正常人和威廉氏症患者的基因體，認知科學家發現威廉氏症患者的染色體缺少了 7q11.23 的區域中約 1.5M 鹼基對長度的片段，而這個片段區域包含了 *Gtf2i*、*Gtf2ird2*、*Gtf2ird1*、*Limk1*、*Stx1a*、*Cyln2*、*Eln* 及 *Fkbp6* 等在內的 28 個編碼基因，其中 *Eln* 帶有彈性蛋白的編碼，已知與心血管發育有關。科學家以小鼠為模型，將小鼠對應於人類 7q11.23 的區域分成近端 ( *Gtf2i* 至 *Limk1* ) 和遠端 ( *Limk1* 至 *Fkbp6* ) 兩段，分別剔除，產生近端剔除、遠端剔除二種不同基因型的基因剔除鼠。結果發現遠

端剔除的小鼠在異性互動和跨艙室活動二種社會行為明顯較為活躍，但領域性較低而且對聲音反應較為敏感。近端剔除的小鼠則在水迷宮的認知實驗上表現明顯較差，而且頭部及顏面部發育產生缺陷。

另外的研究也發現，重複的 7q11.23 染色體片段與自閉症的發生有關，認知科學家在過濾了一千一百多名具有重複 7q11.23 染色體片段的自閉症患者後得到這項結論。在 7q11.23 片段上所編碼的 28 個基中，已知 *Stx1a*、*Cyln2* 及 *Gtf2i* 與神經傳導物質的釋放、腦部的功能發育以及顏面和骨骼發育有關。在 *Gtf2i* 單一基因剔除的小鼠胚胎上也發現和近端剔除的小鼠相同的反應，GTF2I 蛋白可能與顏面和骨骼發育有關的基因調控有關，*Gtf2i* 基因的剔除會造成胚胎無法發育成熟而導致死胎。*Stx1a* 帶有 syntaxin 1A 神經蛋白的編碼，與神經傳導物質的釋放、glutamate 的運送和轉換成 GABA 有關。*Cyln2* 基因則帶有 CLIP2 蛋白的編碼，CLIP2 屬於一種細胞膜與細胞質間的連結蛋白，主要表現在腦部神經元細胞的樹突上。

雖然認知科學的研究層面已進入了分子及遺傳基因，這些研究的發現可望做為早期診斷的標的，以把握早期療癒的黃金階段。

出處與延伸閱讀

- UniProt Knowledgebase :

<http://www.uniprot.org/uniprot/P78347>

<http://www.uniprot.org/uniprot/Q16623>

<http://www.uniprot.org/uniprot/F5GYW3>

Autism Research (2011) 4:28-39

Journal of Autism Development and Disorder (2011) online Nov.

3<sup>rd</sup>.

2012年9月5日