

模型化人類疾病相關近外顯子之內含子突變影響核糖核酸剪接的機制

本院覽號

13A-1110907

公告日期

2024-08-21

智財權狀態

美國臨時案放棄申請

摘要

在後基因體時代，次世代基因定序蓬勃發展，然而對基因變異的解讀卻遠遠落後。10-30%的致病突變是核糖核酸的剪接突變。為了基因檢測與精準醫療的發展，我們必須發展解讀和預測剪接突變的工具。在內含子之中，又以靠近外顯子的序列為剪接位點本身外最重要的剪接調控區域，但是這部分的調控因子通常有多個且定義模糊，無法簡單預測其突變的結果。我們開發系統化偵測剪接突變的高通量實驗，測量在人類中天然發生靠近剪接點的突變，並以統計模型解讀影響剪接決定的因素。我們的工具可在人體生物資料庫中預測剪接突變與致病性。我們的模型優於目前最大的預測工具:illumina公司所發行的"SpliceAI"

創作人

林倩伶、黃彥棕

技術優勢

- 預測能力優於市面上最主要的預測剪接突變的工具。
- 預測參數明顯可見，利於模型進展。

應用範圍

- 預測突變是否影響核糖核酸剪接的工具，如併入<http://umd.be/Redirect.html>
- 精準醫療與精準預防醫學



中央研究院
ACADEMIA SINICA