

Ранее считалось, что гены, связанные с NDD, отвечают за создание белков. Однако в новом исследовании ученые обнаружили, что ген RNU4-2 создает молекулу РНК, которая играет важную роль в работе других генов. По оценкам специалистов, мутации в гене RNU4-2 могут быть причиной 0,4% всех случаев NDD в мире, влияя на сотни тысяч семей.

Исследование стало возможным благодаря проекту «100 000 геномов», который позволил ученым секвенировать целые геномы пациентов. По словам профессора Николы Уиффин из Оксфордского университета, включение анализа гена RNU4-2 в стандартные генетические тесты позволит избежать долгих диагностических поисков для тысяч пациентов с NDD во всем мире.